



Myofibrillära myopationer

Myofibrillära myopationer är en grupp ärftliga muskelsjukdomar som medför att muskelfibrerna fungerar sämre och långsamt bryts ner, vilket leder till fortskridande muskelsvaghet. Symtomen varierar i hög grad mellan olika personer.

Det finns inga uppgifter om förekomsten av myofibrillära myopationer (2023).

Symtom

De flesta med myofibrillär myopati insjuknar som vuxna, vanligen efter 40 års ålder. Sjukdomen kan dock ge symtom när som helst i livet, även i barndomen. Oftast startar den med en långsamt tilltagande muskelsvaghet. Muskelsvagheten fortskrider i varierande hastighet och kan leda till betydande funktionsnedsättningar med stort behov av hjälp samt hjälpmedel vid förflyttning. Hos andra personer kan symtomen vara förhållandevis lindriga genom hela livet.

Hos ungefär hälften av de som insjuknar påverkas hjärtmuskeln, vilket kan leda till nedsatt pumpförmåga (hjärtsvikt) och rytmrubbningar. Nedsatt pumpförmåga visar sig som ökad trötthet, nedsatt kondition och andfåddhet. Hjärt-rytmrubbningar kan orsaka svimning och i allvarigare fall hjärtstopp.

Hos en del utvecklas en svaghet i bröstorgans andningsmuskulatur som kan leda till nedsatt andningsfunktion. Vid vissa former av sjukdomen kan ansikts- och svalgmuskulaturen påverkas, vilket kan ge otydligt tal och göra det svårt att svälja.

Även de perifera nerverna kan påverkas och orsaka domningar och nedsatt känsel.

Orsak

Myofibrillära myopationer orsakas av förändringar i gener med betydelse för muskelfibrerna. Förändringarna gör att proteiner ansamlas i muskelcellerna som på sikt bryts ner. Hos cirka hälften av alla med myofibrillär myopati är den genetiska orsaken okänd.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar myofibrillära myopationer, utan insatserna inriktas på att lindra symtomen och kompensera för funktionsnedsättningarna. Behovet av insatser varierar i hög grad mellan olika personer med sjukdomen.

Hjärtat kontrolleras regelbundet. Vid hjärtsvikt kan läkemedel som stärker hjärtats pumpförmåga ges. Vid svår hjärtsvikt med hjärtförstoring och risk för rytmrubbning kan en implanterbar defibrillator (ICD) behövas och vid mycket uttalad hjärtsvikt kan hjärttransplantation bli aktuellt.

Vid misstanke om svaghet i andningsmuskulaturen utreds andningsfunktionen med spirometri och blodprover. En hemventilator kan provas ut.

Felställningar kan förebyggas och fördröjas genom tøjningar och aktiva muskelövningar i kombination med skenor (ortoser). Vissa felställningar kan behöva korrigeras genom en ortopedisk operation. Anpassningar av miljön hemma, i skolan och på arbetsplatsen kan behövas.

Psykologiskt stöd är viktigt.

Resurser

Kunskap om myofibrillära myopationer finns vid universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns också Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

Intresseorganisationer

- RBU, Riksförbundet för Rörelsehindrade Barn och Ungdomar
- Neuro
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Reviderad oktober 2023.