

# Myotonia congenita

Myotonia congenita är en medfödd, ärftlig muskelsjukdom som gör att musklerna slappnar av långsammare än normalt och blir stela när de ansträngs efter vila. Ibland blir musklerna också svaga. Sjukdomen kan inte botas men symtomen kan förebyggas genom att undvika faktorer som utlöser muskelstelheten.

Myotonia congenita förekommer hos uppskattningsvis 6–10 personer per 100 000 invånare, vilket i Sverige skulle motsvara 600–1 000 personer. Sjukdomen finns i två former, Beckers myotoni och Thomsens sjukdom, där Beckers myotoni är ungefär dubbelt så vanlig och ger något svårare symtom.

## SYM TOM

Symtomen visar sig före 15 års ålder, vid Thomsens sjukdom ofta redan under de första två levnadsåren.

Sjukdomen yttrar sig som en tillfällig stelhet i musklerna när de ansträngs efter vila. Stelheten minskar om man fortsätter muskelarbetet. Graden av stelhet varierar från person till person. Många får även en övergående muskelsvaghet.

Symtomen kan utlösas och förvärras av plötsliga höga ljud eller andra överraskningsmoment, liksom av kyla, stress, fasta och trötthet. Muskelstyrkan brukar inte påverkas mellan tillfällena av stelhet, men en del personer kan få en lindrig bestående svaghet i nacke, underarmar och händer. Muskelsmärter är vanligt.

Män med sjukdomen får ofta svårare symtom än kvinnor. Kvinnor får ofta en tillfälligt ökad muskelstelhet i samband med graviditet och bör följas av specialismödravården. Thomsens sjukdom förvärras inte med åren. Vid Beckers myotoni är muskelstelheten svårare och förvärras upp till cirka 30 års ålder för att sedan stabiliseras eller avta.

## ORSAK

Båda formerna av myotonia congenita orsakas av en förändring i en gen som styr bildningen av ett protein. När proteinets funktion är nedsatt kan muskeln inte slappna av, vilket medför stelhet. Nedärvningsmönstren skiljer sig åt mellan de olika formerna.

## BEHANDLING

Det finns ingen behandling som botar sjukdomen. Insatserna inriktas på att förebygga och lindra symtomen.

Symtomen kan förebyggas genom att man lär sig vilka faktorer som utlöser muskelstelheten, till exempel genom att undvika nedkylning, stressrelaterade situationer och långa perioder utan mat och dryck. Det finns också läkemedel som kan minska muskelstelheten.

Vissa läkemedel som används vid narkos kan utlösa kraftig muskelstelhet och försvåra andningen. Det är viktigt att informera narkosläkaren om sjukdomen i god tid före ett kirurgiskt ingrepp.

Barn, ungdomar och vuxna med sjukdomen behöver kontakt med en neurolog. En del barn behöver habiliteringsinsatser. Fysiska aktiviteter i förskola och skola behöver anpassas till barnets förutsättningar.

Psykologiskt och socialt stöd är viktigt.

## RESURSER

Neurologer vid läns- och regionsjukhusen kan fastställa diagnosen. Särskilda enheter för neuromuskulär diagnostik finns vid universitetssjukhusen i Göteborg, Linköping, Örebro och Stockholm.

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 från samhället. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd under *Samhällets stödinsatser*.

## INTRESSEORGANISATIONER

- Neuro
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

## LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om myotonia congenita i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare: [socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand](https://socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand).

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

E-post: [sallsyntahalsotillstand@agrenska.se](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se), [agrenska.se/informationscentrum](https://agrenska.se/informationscentrum)

Reviderad februari 2021.