

Beckers muskeldystrofi

Beckers muskeldystrofi (BMD) orsakas av brist på eller nedsatt funktion av proteinet dystrofin. Det leder till att muskelfibrerna lättare bryts ned och ersätts av bindväv och fett. Sjukdomen medför en långsamt fortskridande muskelsvaghet och förekommer nästan bara hos pojkar och män.

Varje år får 3–5 pojkar i Sverige diagnosen Beckers muskeldystrofi. Det totala antalet personer med sjukdomen är okänt, men förekomsten beräknas till cirka 2 personer per 100 000 invånare (4 per 100 000 manliga invånare).

SYM TOM

Beckers muskeldystrofi är en multiorgansjukdom, vilket innebär att det inte bara är skelettmuskulerna som påverkas. En likartad men svårare sjukdom som också orsakas av dystrofinbrist är Duchennes muskeldystrofi.

Tidpunkten för de första symtomen varierar stort. Hos ett fåtal märks muskelsvagheten redan vid några års ålder, medan många får symtom först i vuxen ålder.

Hos hälften visar sig sjukdomen först efter 10 års ålder. De första symtomen kan vara kramp eller värk i vaderna eller att pojkarna får svårt att gå, går på tårna eller ofta ramlar. Höft- och lårmuskulerna påverkas tidigt, och vad- och lårmuskulerna blir förstörade. Så småningom försvagas även musklerna i överkroppen och armarna.

Muskelsvagheten tilltar långsamt. Ungefär en femtedel behöver med tiden använda rullstol. För en del inträffar detta mycket sent i livet.

Sned rygg (skolios) är inte vanligt men kan förekomma, framför allt hos dem som behöver rullstol.

Hjärtsymtom är mycket vanliga och kan i vissa fall medföra risk för hjärtsvikt. Sjukdomen kan också ge symtom från mag-tarmkanalen. Även andningsmuskulerna försvagas, vilket i sin tur kan medföra nedsatt lungfunktion.

ORSAK

Orsaken är förändringar i en gen som medför brist på eller avsaknad av proteinet dystrofin. Sjukdomen är ärftlig via X-kromosomen men uppstår i en tredjedel av fallen som en ny mutation.

BEHANDLING

Det finns ingen behandling som botar sjukdomen. Insatserna inriktas på att lindra symtom och kompensera för funktionsnedsättningarna, som varierar från person till person.

Behandling med kortison kan eventuellt förbättra muskelstyrkan och muskelfunktionen. För att minska risken för benskörhet är det viktigt att belasta skelettet så mycket som möjligt.

Hjärtfunktionen bör kontrolleras regelbundet. Hjärtsymtom behandlas med läkemedel.

Även lungfunktionen behöver kontrolleras regelbundet. Vid nedsatt lungfunktion kan andningshjälpmedel behövas.

Den tilltagande muskelsvagheten medför behov av olika hjälpmedel och anpassningar. Tjäningsövningar och användning av stödförband kan förebygga och motverka försämrad ledrörlighet.

Pojkar med Beckers muskeldystrofi och deras familjer bör erbjudas fortlöpande rehabiliteringsinsatser, samt psykologiskt och socialt stöd. Behovet av medicinska insatser, rehabilitering och stöd fortsätter i vuxen ålder.

RESURSER

Särskilda muskelteam för utredning och vård av barn med Beckers muskeldystrofi och andra muskelsjukdomar 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 från samhället. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd under *Samhällets stödinsatser*.

INTRESSEORGANISATIONER

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

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om Beckers muskeldystrofi i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare 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, agrenska.se/informationscentrum

Reviderad april 2021.