



SÄLLSYNTA
HÄLSOTILLSTÅND

Linderholms myopati

Linderholms myopati är en sjukdom som innebär att musklerna blir svaga när man anstränger sig fysiskt. Symtomen märks först som andfåddhet, värk och kramper i musklerna. Sedan kommer muskelsvagheten. Om andningsmuskulaturen påverkas kan tillståndet bli allvarligt.

Linderholms myopati är en ärftlig sjukdom. I Sverige känner man till ungefär 20 personer med sjukdomen. De flesta kommer från Västerbotten och Ångermanland.

SYM TOM

Symtomen brukar komma tidigt i barndomen men kan ibland vara svåra att tolka. I vila har personer med sjukdomen inga symtom. Det är vanligt att diagnosen ställs först i vuxen ålder.

Typiskt för sjukdomen är att musklerna blir svaga vid fysisk ansträngning. Det kan börja med hjärtklappning och andfåddhet, sedan kommer värk och kramper i musklerna som samtidigt blir hårda och ömma. Därefter blir musklerna mer eller mindre svaga. Ibland tar det några timmar eller dagar att bli återställd, men muskelsvagheten kan också finnas kvar i flera månader.

Långvarigt eller intensivt muskelarbete kan leda till allvarliga tillstånd med andningssvårigheter och nedsatt njurfunktion. Njurarna påverkas av ämnen som läcker ut i blodet när muskelceller faller sönder.

ORSAK

Linderholms myopati orsakas av en förändring i en gen. Förändringen påverkar kroppens förmåga att omvandla energi. Energiomvandlingen är oftast tillräcklig när kroppen är i vila, men inte under muskelarbete.

BEHANDLING

Linderholms myopati går inte att bota men symtomen kan lindras och förebyggas. Det är viktigt att personer med sjukdomen undviker fysisk överansträngning och vilar när de märker att de får symtom. En fysioterapeut kan ge råd om träning och fysiska aktiviteter.

Om andningsfunktionen blir mycket nedsatt kan personer med sjukdomen tillfälligt behöva andas med respirator.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Resurser för diagnostik och behandling finns framför allt vid universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns också Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) som kan ge vägledning och information om ovanliga sjukdomar och syndrom.

SAMHÄLLETS STÖDINSATSER

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

INTRESSEORGANISATIONER

RBU, Rörelsehindrade barn och unga

Neuro

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om Linderholms myopati som finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd.

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska har i uppdrag av Socialstyrelsen att producera texterna som publiceras i kunskapsdatabasen för sällsynta hälsotillstånd.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se

Texten om det sällsynta hälsotillståndet är reviderad december 2018.