

Vad är muskelsjukdom?

DET FINNS MÅNGA HUNDRA olika typer av muskelsjukdomar, eller neuromuskulära sjukdomar. Gemensamt för dem är att de drabbar motornervers cellkroppar belägna i ryggmärgen, dess långa nervtrådar, eller muskler. Flertalet av dessa sjukdomar är ärftliga och ovanliga, men sammantaget förekommer de hos 1 av 1500 barn. Det vanligaste symptomet är muskelsvaghet. Detta kan i sin tur leda till ledstelhet, skolios, och andningsproblem. Alla muskelsjukdomarna har olika svårighetsgrad. För några av diagnoserna kan även andra organsystem utöver skelettmuskulaturen vara påverkade, så som till exempel hjärta, mag-tarm kanal och hjärna.

Basen för diagnostik av neuromuskulära sjukdomar bygger på sjukhistoria och undersökning av framför allt muskelfunktioner. Utöver detta är det oftast aktuellt med blodprover. Andra undersökningar som kan bli aktuella är muskelbiopsi, genetiska prover och neurofysiologiska undersökningar av nerv- och muskelfunktion.

Få neuromuskulära sjukdomar kan idag botas, men det finns många behandlingsinsatser som är viktiga för att förbättra funktionen. Basen för detta är att med hjälp av såväl mediciner som multiprofessionella insatser motverka ledstelhet och stimulera den motoriska funktionen, motverka komplikationer från luftvägar och hjärta, samt underlätta det dagliga livet.

Muskelsjukdomar i urval

SPINAL MUSKELATROFI är en sjukdom som orsakar att motoriska nervceller i ryggmärgen bryts ned. Det förorsakar muskelsvaghet och muskelförtvining, atrofi. Sjukdomen är ärftlig. Det förekommer olika former, även en mindre allvarlig, då barnen behåller en relativt god rörlighet. I allvarigare form finns dock symptom på muskelförtvining redan i

spädbarnsåldern. Ofta sker en viss fortlöpande försämring av muskelfunktionen. Behandlingen inriktas på att lindra symptom och kompensera för funktionsnedsättningar. Väsentliga delar är att motverka ledstelhet och skolios, motverka andningskomplikationer, samt att på olika sätt stötta självständighet.

POLYNEUROPATI är en samlingsbenämning på alla de sjukdomar som drabbar de perifera nerverna. De flesta är ärftliga. De vanligaste symptomen är nedsatt muskelstyrka framför allt i fötter, underben, händer och underarmar. För de flesta är sjukdomsbilden lindrig, men i vissa fall är den mer uttalad.

MYASTHENIA GRAVIS angriper kvinnor ofta redan i tonåren, medan män får den senare. Det karakteristiska för sjukdomen är uttrötthet, att muskelstyrkan minskar efterhand som patienten använder sina muskler. Vanliga symptom är muskelsvaghet i huvudets muskler. Det kan ge dubbelseende, hängande ögonlock och sluddrigt tal. Sjukdomen är inte direkt ärftlig men det finns troligtvis ändå en ärftlig faktor. Sjukdomen är autoimmun och beror på att kroppens immunförsvar angriper det signaleringssystem som de motoriska nerverna använder för att skicka impulser till musklerna. Det finns effektiv behandling mot myasthenia gravis.

FRIEDREICHS ATAXI är den vanligaste ataxisjukdomen. I Sverige får varje år cirka två personer diagnosen Friedreichs ataxi. Det är en nedbrytande nervsjukdom som ger koordi-

nationssvårigheter och ryckiga ögonrörelser, samt ibland även hjärtsvikt. Sjukdomen orsakas av en tillbakabildning av ryggmärgsceller. Friedreichs ataxi är ärftlig och det krävs att båda föräldrarna ska bära på anlagen. Någon botande behandling för sjukdomen finns ännu inte. Behandlingen inriktas på att lindra symptom och att kompensera för funktionsnedsättningar.

MUSKELDYSTROFIER förekommer i många olika former, alla ärftliga. Den i barnåren vanligaste dystrofin är Duchennes progressiva muskeldystrofi. Den drabbar enbart pojkar. Varje år får cirka tio pojkar i Sverige Duchennes dystrofi. De första symptomen brukar märkas i 2-4-årsåldern. Sjukdomstecknen är att barnet börjar gå klumpigt och ostadigt och har lätt för att falla. Muskelförsvagningen tilltar efter hand och ger i ungdomsåren stora funktionshinder. Behandling med kortison har visat sig motverka muskelsvagheten. Övrig behandling inriktas på att motverka ledstelhet och skolios, motverka komplikationer från hjärta och andning, samt att på olika sätt stötta självständighet. Beckers muskeldystrofi har samma ärftlighetsmönster som Duchenne och drabbar enbart pojkar, men har ett lindrigare förlopp. Även för denna form ges behandling för att motverka symptomen och kortison. Exempel på övriga vanligare typer av muskeldystrofi är kongenital muskeldystrofi, bäcken-gördel muskeldystrofi (limb girdle muscular dystrophy), samt dystrofia myotonika.

”Ett rättvist samhälle och ett utvecklande liv för barn och unga med rörelsehinder.”

RBUS VISION

Välkommen till RBU!

I RBU SAMLAS BARN OCH UNGA med rörelsehinder och deras föräldrar, syskon och alla andra som vill vara medlemmar. RBU företräder familjer med barn och unga som har olika typer av rörelsehinder.

I RBU finns en rad olika diagnoser och diagnosgrupper, bland annat cerebral pares (cp), adhd, ryggmärgsbråck, flerfunktionshinder, medfödd benskörhet (oi), muskelsjukdomar, Prader-Willis syndrom, kortväxthet, plexus brachialisskada samt hydrocephalus.

RBU arbetar aktivt för att förändra attityderna i samhället och skapa bättre förutsättningar för barn med rörelsehinder och deras familjer. Vi uppväktar politiker, driver kampanjer, ger ut rapporter och informationsmaterial och arrangerar konferenser.

RBU startade 1955 och har medlemmar i distrikts- och lokalföreningar runt om i hela landet.

När du blir medlem går du med i en av RBU:s föreningar. Aktiviteterna i RBU-föreningarna kan omfatta allt från att tillsammans arbeta för att förändra samhället till att träffas för spännande och roliga fritidsaktiviteter.

Som medlem i RBU får du:

- Gemenskap med andra i samma situation
- Möjlighet att påverka och förändra livssituationen
- Information och kunskap
- Tidningen Rörelse 6 gånger om året med reportage, aktuell forskning och nyheter
- Möjlighet att ansöka om medel från RBU:s Medlemsfond och andra fonder
- Gratis juridisk rådgivning
- Gratis eller rabatterat informationsmaterial
- Rabatt på deltagaravgiften för de årliga RBU-Dagarna
- Rabatt på RBU:s konferenser och seminarier
- Rabatterade vistelser på RBU:s fritidsanläggning Mättinge
- Företagsrabatter
- Tillgång till din RBU-förenings alla aktiviteter

Riksförbundet för Rörelsehindrade Barn och Ungdomar, RBU

Besöksadress: S:t Eriksgatan 44, 4 tr, Stockholm
Postadress: Box 8026, 104 20 Stockholm

Telefon (växel): 08-677 73 00

Telefax: 08-677 73 09

E-post: info@riks.rbu.se

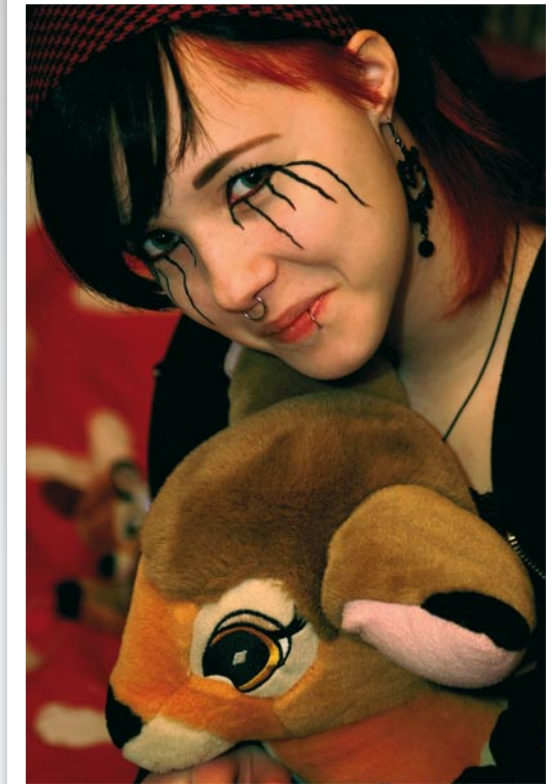
Hemsida: www.rbu.se

© RBU 2008



RBU

Riksförbundet för Rörelsehindrade Barn och Ungdomar



Barn & ungdomar med

muskel- sjukdom



RBU

Riksförbundet för Rörelsehindrade Barn och Ungdomar