



Autoimmun neuromyotoni

Autoimmun neuromyotoni är en neuromuskulär sjukdom som kännetecknas av ofrivilliga muskelrörelser och ökad muskelspänning. Muskelrörelserna beror på skurar av snabba nervimpulser och är ett tecken på överaktivering av nerverna.

Det är okänt hur många i Sverige som har autoimmun neuromyotoni, men uppskattningsvis finns det ett 100-tal personer med sjukdomen.

Symtom

Symtomen vid autoimmun neuromyotoni kan uppstå när som helst i livet, men är vanligast hos män över 50 år.

Neuromyotoni visar sig på två sätt: dels genom små, ofrivilliga muskelrörelser, dels genom förlängd muskelspänning. Muskelnerna i bland annat bålen, armarna och benen kan påverkas. Den ständiga muskelaktiviteten leder till ökad stelhet. Stelheten är mer påtaglig i händerna och fötterna än i överarmarna och låren. Muskelnerna blir uttröttade och övergående svaga.

Gången hos personer med sjukdomen påverkas av muskelstelheten och blir stel och spänd.

Även musklerna i tungan, svalget och stämbanden kan påverkas, vilket leder till heshet och svårigheter att svälja.

En tredjedel upplever domningar och stickningar i huden.

Om även hjärnans nervceller blir överaktiverade kan det leda till en kombination av personlighetsförändringar, minnespåverkan, sömnstörningar, svettningar och epileptiska anfall.

Orsak

Det finns såväl medfödda som förvärvade orsaker till utveckling av neuromyotoni. Den vanligaste orsaken till förvärvad neuromyotoni är autoimmunitet.

Vid autoimmun neuromyotoni är kroppens immunsystem felaktigt riktat mot de egna vävnaderna, till exempel genom produktion av antikroppar. Hos de flesta är den underliggande orsaken till autoimmuniteten okänd.

Hos en del orsakas autoimmuniteten av underliggande tumörsjukdom. Cirka 20 procent av alla med autoimmun neuromyotoni har tymom, tumörer i tymus (brässen).

Ett fåtal personer har utöver autoimmun neuromyotoni också annan autoimmun sjukdom.

Behandling

Immunmodulerande behandling ges till personer med autoimmun neuromyotoni, men den är mest effektiv om diagnosen fastställs tidigt i förloppet. Behandlingen har en dämpande effekt på immunsystemet, främst på antikropsproduktionen, och brukar ges en eller ett par gånger. Vanligtvis kommer inte symtomen tillbaka efter avslutad behandling.

I övrigt inriktas behandlingen på att lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för de funktionsnedsättningar som neuromyotonin leder till.

Tymom opereras bort.

Muskelkramper och muskelstelhet kan lindras med läkemedel.

Personer med sjukdomen behöver kontakt med fysioterapeut för råd om lämpliga fysiska aktiviteter och hjälp med ett träningsprogram.

Resurser

Kunskap om autoimmun neuromyotoni finns vid universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns även 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 på Socialstyrelsens webbplats under *Samhällets stöd*.

Intresseorganisationer

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

Läs mer

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

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

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

Reviderad januari 2025.