



Okulofaryngeal muskeldystrofi

Okulofaryngeal muskeldystrofi (OPMD) är en neuromuskulär sjukdom som medför att musklerna i framför allt ögonlocken och svalget försvagas och förtvinar. Med tiden försvagas även andra muskler.

I Sverige finns uppskattningsvis 50–100 personer med anlag för sjukdomen. Formen OPMD1 är vanligast medan OPMD2 hittills (2024) endast har beskrivits hos ett fåtal personer världen över.

Symtom

Symtomen vid OPMD1 visar sig endast hos vuxna, oftast mellan 40 och 60 års ålder. Vid OPMD2 uppkommer symtomen före 20-årsåldern. Symtomen vid OPMD2 är vanligen svårare, men även vid OPMD1 kan svårighetsgraden variera mellan olika personer.

Symtomen kommer ofta smygande. Vanligen är det första tecknet att muskulaturen i de övre ögonlocken försvagas. Ögonlocken börjar då hänga ner och täcka ögat (ptos).

Även musklerna i svalget blir svaga, vilket gör det svårt att svälja (dysfagi). Sväljsvårigheter medför risk för vikt-nedgång och undernäring samt lunginflammation.

Hos en del personer försvagas även tuggmuskler och ansiktsmuskler. Det kan ge tuggsvårigheter, medföra att mimiken blir utslätad och påverka talet.

Med tiden utvecklas även muskelsvaghet i höfter och skuldror. Vanliga symtom är svårigheter att resa sig upp och att gå, eller svårigheter att klä på sig och lyfta föremål.

Många upplever muskelsmärta och trötthet.

Hos enstaka personer kan även kognitiva funktioner påverkas.

Orsak

OPMD uppstår till följd av förändringar i en av två olika gener med betydelse för proteiner som påverkar musklernas funktion. Felaktigt tillverkade proteiner orsakar celledöd och leder till muskelsvaghet.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar okulofaryngeal muskeldystrofi. Behandlingen inriktas på att lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för de funktionsnedsättningar som sjukdomen medför.

Hängande ögonlock kan ibland opereras. För en del kan det vara möjligt att lyfta ögonlocken med en mekanisk ögonlockslyftare i glasögonen.

Personer med sväljsvårigheter bör utredas och vid behov behandlas av logoped. Stora svårigheter att svälja kan i vissa fall behandlas med en operation av svalgets ringmuskel. Ibland behöves en sond som kan anläggas genom bukväggen in till magsäcken (gastrostomi).

Fysioterapi är en viktig del av behandlingen. Vardagsmotion är viktigt för att upprätthålla en god allmän hälsa, och riktad träning kan bidra till att muskelstyrkan i höfter och skuldror bibehålls. En fysioterapeut kan utforma ett individuellt träningsprogram.

En arbetsterapeut kan hjälpa till med förändrade arbetsätt, anpassningar i bostaden och på arbetsplatsen samt olika hjälpmedel.

Personer med sjukdomen och deras närstående kan behöva psykologiskt och socialt stöd.

Resurser

Viss vård av neuromuskulära sjukdomar är nationell hög-specialiserad vård och bedrivs med tillstånd av Socialstyrelsen vid särskilda enheter för neuromuskulära sjukdomar.

Vid universitetssjukhusen finns 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
- 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

Publicerad november 2024.