



Limb-girdle muskeldystrofi

Limb-girdle muskeldystrofi (LGMD) är en ärftlig muskelsjukdom som leder till att muskelfibrerna långsamt bryts ned. Det leder till muskelsvaghet och muskelförtvining. Framför allt påverkas muskler i bäckenet, låren, skuldrorna och överarmarna.

Uppskattningsvis finns det ungefär 500 personer i Sverige med limb-girdle muskeldystrofi. Sjukdomen finns i mer än 30 olika former.

Symtom

Limb-girdle muskeldystrofi varierar mycket i svårighetsgrad, även inom de olika formerna. Symtomen uppkommer vanligen någon gång mellan 10 och 30 års ålder, men kan börja tidigare eller senare i livet.

Muskelsvagheten märks oftast först i bäckenmusklerna. Det medför svårigheter att resa sig från sittande och att gå uppför trappor. Muskelsvagheten är långsamt fortskridande.

Med tiden tillkommer svaghet i lårmusklerna, skuldrorna och överarmarna. Svaghet och felställningar i skuldrorna kan göra det svårt att lyfta armarna över axelhöjd och att till exempel tvätta håret och lyfta ner föremål från höga hyllor.

Hos en del kan vadmuskulaturen se kraftig ut eftersom muskelvävnad omvandlats till bindväv och fett.

Hjärtats funktion påverkas vid vissa former av sjukdomen. I sällsynta fall kan även andningsmusklerna och tungans muskler påverkas.

Även smärta i musklerna, muskelförkortningar och stela och felställda leder samt stel och sned rygg är vanliga symptom vid en del former av sjukdomen.

Orsak

Limb-girdle muskeldystrofi orsakas av förändringar i någon av ett antal gener som är avgörande för musklernas normala funktion. Genförändringarna medför skador på muskelfibrerna och gör att muskelvävnaden gradvis ersätts med bindväv och fett.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar limb-girdle muskeldystrofi. Insatserna inriktas på att lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för de funktionsnedsättningar som sjukdomen leder till.

Många med sjukdomen behöver habilitering och rehabilitering med anpassade träningsprogram. Med tiden behövs ibland rullstol eller andra hjälpmedel för att förflytta sig. Många behöver anpassningar av bostaden, skolan eller arbetsplatsen.

Användning av skenor (ortosbehandling) och rörelseträning kan fördröja utvecklingen av felställningar i lederna. Träning i vatten är exempel på en träningsform som är skonsam för lederna.

Personer med vissa former av sjukdomen behöver regelbundna kontroller av hjärtat. Om hjärtfunktionen är påverkad behövs läkemedel för att stärka hjärtats pumpförmåga.

Inför en operation är det viktigt att informera om sjukdomen eftersom den ökar risken för komplikationer i samband med narkos och intensivvård.

Det är viktigt med psykologiskt och socialt stöd.

Resurser

Limb-girdle muskeldystrofi utreds och diagnostiseras vid neuromuskulära enheter 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
- 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 december 2025.