

Nevromuskulære diagnoser i et nøtteskall

Limb-girdle muskeldystrofi (LGMD) er en fellesbetegnelse på en gruppe sjeldne og arvelige nevromuskulære tilstander som fører til progredierende muskelsvinn. Sykdommen rammer fortrinnsvis proksimal muskulatur, altså rundt skuldre og hofter.

Diagnosen er inndelt i undergrupper hvor de recessive har navn mellom R1-R29, og de dominante D1-D5.

Se oversikt over gamle og nye navn på siden “*Diagnoseinformasjon*” på www.unn.no/sjeldensenteret

Se “*Vis oversikt over LGMD-typer*”

Limb-girdle muskeldystrofi

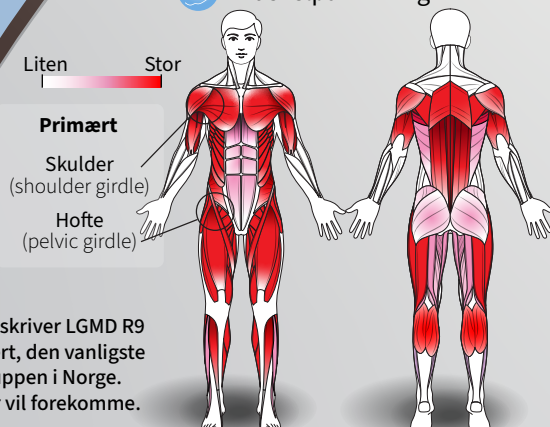
🇬🇧 Limb-girdle muscular dystrophy

🔄 **Synonymer:** skulder-hofte-muskeldystrofi, LGMD

🔍 **Systemkoder:** ICD-10: G71.0 ICPC-2: N99 ORPHA: 263*

*Hver subtype har egen ORPHA-kode.

Muskelpåvirkning



Andre mulige kjennetegn

🫀	Hjertepåvirkning	Typeavhengig
🫁	Respirasjonssvikt	Typeavhengig
👤	Skjev rygg (skoliose)	Særlig ved LGMD R1
🦶	Distal affeksjon	Ved LGMD R2/R12
🔋	Fatigue	

Mulig debut-symptom

Første symptom er vanligvis svakhet i bekkenmuskulatur.

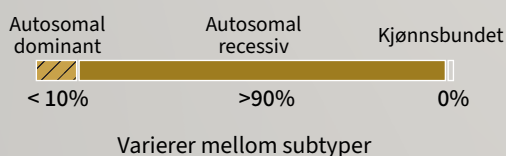
🔍 Hvor årsaken ligger



🌟 Debut

👶 Nyfødt ❌ 👤 Barn ✅ 👤 Ungdom ✅ 👤 Voksen ✅ 👤 Godt voksen ✅

🧬 Arvegang



⚖️ Kjønn

♀ = ♂ Menn og kvinner rammes like ofte

🌐 Forekomst

🌐 Globalt: ca. 1:20 000

🔧 Behandlinger

🏥 Kurativ behandling ❌	🧬 Årsaksrettet genterapi ❌	💊 Medisin som kan dempe progresjon * ❌
🧘 Fysio-/ergoterapi for funksjonsbevaring ✅	🦽 Tekniske og ortopediske hjelpemidler f.eks. rullestol, føttøy og skinner ✅	

*Studier pågår

⚠️ Kritisk informasjon ⚠️

Særlig årvåkenhet ved hjerte- eller lungesvikt, og ved narkose.



Lenker til mer diagnoseinformasjon