

SEPN1 / Selenon-relatert myopati

SEPN1 eller selenon-relatert myopati, som før ofte ble kalt «rigid spine», er en sjelden muskeltilstand som kommer av en medfødt mangel på selenon-protein.

Selenon-protein har en viktig funksjon i dannelsen av muskelmasse før fødsel. En regner også med at selenon-proteinet er med på å beskytte muskelcellene mot «frie radikaler» og «oksidativt stress», som bygger seg opp ved fysisk aktivitet. Selenon-mangel kan dermed trolig føre til redusert beskyttelse mot nedbrytning av muskelceller. Et tilpasset aktivitetsnivå blir derfor anbefalt.

SEPN1 regnes som en ganske stabil og i utgangspunktet ikke-progressiv tilstand. Det er stor variasjon i utslag og symptom. Svakhet i kjernemuskulatur særlig rundt nakke, skuldre, rygg og bryst er blant kjennetegna, noe som kan gi skeiv rygg (skoliose) og redusert lunge- og pustekapasitet.

Vansker med å løfte hodet eller å reise seg fra liggende stilling fører til at tilstanden gjerne blir oppdaget i tidlig barndom, men symptomene blir ofte svakere i oppvekståra og en del er lite påvirket. Noen er derfor uvitende om tilstanden til langt ut i voksen alder og det mistenkes at en del tilfeller av den grunn ikke blir påvist / diagnostisert.

De senere årene har det blitt mulig å stille en presis diagnose ved hjelp av gentester gjennom blodprøver. SEPN1 følger et recessivt (ikke-dominant) arvemønster. Det betyr at begge foreldrene må være bærere av samme svært sjeldne gen-mutasjon, og at barnet må arve ett mutert gen fra begge foreldrene, for at barnet skal kunne få SEPN1. Noe det til sammen er svært liten sjanse for. Hvis bare ett gen i et genpar er påvirket, så gir det ikke utslag.

Her kan du lese mer om SEPN1 på andre nettsider:

Informasjon og videoer om SEPN1 fra støtteforeninga for muskeldystrofi, [CureCMD](#), i USA.

Om [Selenon-genet](#) på Nasjonal-biblioteket for medisin i USA.

[Forskningsartikler](#) om SEPN1 og Selenon-protein på Nasjonal-biblioteket for medisin i USA.

Om SEPN1 ved [Senteret for genetiske og sjeldne sykdommer](#) i USA.

Info om SEPN1 fra [støtteforeninga for muskeldystrofi](#) i Storbritannia.

Om Rigid Spine og SEPN1 fra det [danske rehabiliteringssenteret](#) for muskelsvinn, RCFM.

Forskning på Selenon-relatert myopati ved [Beggs Laboratory](#) på Boston Children's Hospital / Harvard.

Forskning på om [N-acetylcysteine \(NAC\)](#) eller [glukose / fett i kostholdet](#) har innvirkning på SEPN1.

[Familieguide](#) om ulike typer medfødte muskeldystrofier fra flere støtteforeninger.

Om ulike typer [medfødte muskeldystrofier](#) fra Organisasjonen for sjeldne sykdommer i USA.