

# Motion till riksdagen

1987/88:So446

av Göte Jonsson (m)

om muskeldystrofi

---

Var tretusende pojke som föds i världen får Duchenne muskeldystrofi (som är en ärftlig sjukdom). De blir tidigt rullstolsbundna, och få upplever sin 20-årsdag. Trots det myckna tysta lidandet är sjukdomen i det närmaste helt okänd för allmänheten fastän den är så vanlig. Detta gör i sin tur att mycket små resurser ställs till förfogande för forskning. Ingen statlig resurs är destinerad till muskeldystrofiforskning. Men det betyder inte att ingen forskning pågår; den sker med utomordentligt knappa resurser och lite vid sidan om.

## Linköping

Man vet i dag att den primära skadan i muskeln sitter i muskelcellens hölje — dess membran. Man känner dock inte till arten av denna membranskada. Forskningen vid Regionsjukhuset i Linköping har visat att ett membranbundet enzym (Fosfolipas A2) är 70-faldigt förhöjt i muskeln från patienter med Duchenne muskeldystrofi. Man vet inte om denna förhöjda enzymaktivitet är direkt orsakad av den sjuka genen (anlaget) eller om man endast registrerat ett följdfeomen till den ursprungliga membranskadan. Det är emellertid helt säkert att ett klarläggande av förhållandet som rör Fosfolipas A2 i den sjuka muskeln skulle kunna ge information, som dels kan bidra till att förklara sjukdomens orsak och dels kunna ge vägledning för terapi.

Den muskelära enheten vid Regionsjukhuset i Linköping är riskklinik för neuro-muskelära sjukdomar. En sådan är Duchenne muskeldystrofi. Där har man kontakt med de patienter som har denna form av muskeldystrofi. Man har också under flera år bearbetat problemställningar som har med reglering av Fosfolipas A2 att göra. För att komma vidare måste undersökningar utföras på levande muskelceller från patienter. Sådan forskning är så arbets- och resurskrävande att den kräver ett ekonomiskt stöd utöver vad som kan erhållas från universitet och sjukhuset. I Linköping behövs en laboratorieassistent till forskningscentralen vid universitetet.

## Uppsala

En rad tekniska framsteg i framför allt hybrid-DNA-tekniken har revolutionerat den biologiska forskningen. Denna teknik gör det möjligt att isolera och mångfaldiga enskilda arvsanlag från människans arvsmassa.

Vid ärftliga muskelsjukdomar kan DNA-forskningen förväntas ge möjlighet att påvisa anlagsbärare. Den genetiska forskningen om ärftliga muskelsjukdomar, som bedrivs i Uppsala, syftar till att påvisa skillnader mellan de friska och de sjukdomsframkallande arvsanlagen (generna). På så sätt kan man klarlägga sjukdomens orsak och därmed ge förutsättningar för effektiv behandling.

Uppsala är en naturlig plats för sådan forskning, eftersom omfattande genteknologisk verksamhet bedrivs vid Uppsala universitet och DNA-baserad diagnostik av ärftliga sjukdomar i landet utföres här. Till avdelningen för klinisk genetik vid Akademiska sjukhuset i Uppsala behövs också en laboratorieassistent.

Det är av utomordentlig vikt att forskningsarbetet blir framgångsrikt. Under tiden som gåtan är olöst dör i Sverige i genomsnitt 1–2 barn i månaden.

Även i andra länder pågår givetvis forskning för att lösa gåtan muskeldystrofi. I Sverige har t. ex. nyligen uppmärksammats forskarrön som gjorts i Boston i USA. Forskarna där har identifierat ett tidigare okänt äggviteämne som patienter med denna svåra sjukdom saknar i sina muskler. De kallar ämnet dystrofin.

Varje nytt fall av muskeldystrofi som kan elimineras medför ett minskat mänskligt lidande. Jag anser att socialstyrelsen snarast bör få i uppdrag att göra en ingående kartläggning av sjukdomen muskeldystrofi, samt att analysera de resursbehov som finns såväl inom forskning som på andra områden, t. ex. vård, rehabilitering och stöd till anhöriga.

## Hemställan

Med anledning av det anförda hemställs

att riksdagen som sin mening ger regeringen till känna vad i motionen anförts om ingående kartläggning av sjukdomen muskeldystrofi samt analys av de resursbehov som finns beträffande forskning, vård, rehabilitering och stöd till anhöriga.

Stockholm den 25 januari 1988

*Göte Jonsson (m)*