



Charcot-Marie-Tooths sjukdom typ I

Charcot-Marie-Tooths sjukdom typ I (CMTI) ingår i sjukdomsgruppen Charcot-Marie-Tooth, som är samlingsnamn för en grupp nedärvda polyneuropatier, som alla påverkar funktionen i de perifera nerverna. CMTI finns i flera olika former.

CMTI förekommer hos uppskattningsvis 20 personer per 100 000 invånare. Den vanligaste formen är CMT1A, följt av CMT1B. Övriga varianter är mycket sällsynta.

SYM TOM

De olika formerna av CMTI har liknande förlopp, sjukdomsbild och svårighetsgrad, fränsett CMT1E som är en svårare variant.

Hos de flesta startar sjukdomen i tonåren, med långsamt fortskridande muskelförtvining i fötter och underben. Detta medför snubblig gång och balansproblem. Så småningom utvecklas droppfot. Med tiden påverkas finmotoriken i händerna, vilket gör det svårare att t ex hantera bestick och knäppa knappar.

Felställningar i fötterna med höga fotvalv och böjda tår är vanliga och kan leda till smärta. Gångsvårigheterna ökar efter hand men blir sällan uttalade. Återkommande stukningar och frakturer kan uppstå. En del har koordinationssvårigheter och skakningar (tremor).

Känslen är nedsatt i fötterna och underbenen och så småningom även i händerna.

Skolios och lindrig hörselnedsättning är vanligt. En del barn med CMTI föds med höfterna ur led. Kvinnor med denna typ kan vid graviditet ibland få förvärrade symtom.

ORSAK

Orsaken är en förändring i någon av de gener som påverkar myelinet. Sjukdomen är ärftlig. Om en förälder har sjukdomen är sannolikheten att barnet får den 50 procent.

BEHANDLING

Det finns ingen behandling som botar sjukdomen.

Insatserna inriktas på att lindra symtom och kompensera för funktionsnedsättningarna.

Felställningar i fötterna och händerna kan ibland fördröjas med skenor (ortoser). Droppfot motverkas med en särskild ortos, och ortopediska skor och inlägg gör det lättare att gå.

Läkemedel som kan förvärra perifera nervskador bör om möjligt undvikas. Vid operationer och gipsning av frakturer är det extra viktigt att undvika tryck mot perifera nerver.

Gravida kvinnor med CMTI behöver stå i kontakt med specialistmödravården.

Personer med sjukdomen bör erbjudas habiliteringsinsatser, samt psykologiskt och socialt stöd.

RESURSER

Utredning av diagnosen görs på de neurologiska eller barnneurologiska klinikerna vid universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns också Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta sjukdomar och syndrom.

SAMHÄLLETS STÖDINSATSER

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser från samhället. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd under *Samhällets stödinsatser*.

INTRESSEORGANISATIONER

- Neuro
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om Charcot-Marie-Tooths sjukdom typ I i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Reviderad oktober 2020.



ÅGRENKA