



SÄLLSYNTA
HÄLSOTILLSTÅND

Charcot-Marie-Tooths sjukdom – en översikt

Charcot-Marie-Tooths sjukdom (CMT) är en grupp nedärvda polyneuropatier. Polyneuropatier är sjukdomar som påverkar funktionen i de perifera nerverna (nervsystemet utanför hjärnan och ryggmärgen). Sjukdomsgruppen omfattar idag (2020) ett 80-tal sjukdomar indelade i olika typer.

Uppskattningsvis 40 personer per 100 000 invånare har någon typ av Charcot-Marie-Tooths sjukdom. Den vanligaste typen är CMT1, följt av CMT2, HNPP och därefter CMTX. Övriga typer är mycket sällsynta.

SYMPTOM

Flertalet med CMT har likartade symptom oberoende av typ. Hos de flesta startar sjukdomen i tonåren, med långsamt fortskridande muskelförtvining i fötterna och underbenen

Detta medför snubblande gång och balansproblem, och så småningom utvecklas droppfot. Stukningar och fotledsfrakturer uppstår lätt.

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

Förutom den generella sjukdomsbilden finns skillnader i ålder för insjuknande och symptom mellan de olika typerna.

ORSAK

Orsaken är en förändring i någon av de gener som påverkar den perifera nervens struktur och funktion. Olika nedärvningsmönster förekommer.

BEHANDLING

Det finns ingen behandling som botar sjukdomen. Insatserna inriktas på att lindra symptom 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.

Vissa läkemedel kan förvärra perifera nervskador och bör användas med försiktighet. I samband med operationer eller vid gipsning av frakturer är det extra viktigt att undvika tryck mot perifera nerver, särskilt hos personer med HNPP.

Gravida kvinnor med CMT behöver följas av specialistmödravården i samarbete med neurolog.

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 hälsotillstånd.

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 översiktstexten om Charcot-Marie-Tooths sjukdom (CMT) i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare: socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/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.