

Charcot-Marie-Tooths sjukdom typ 2

Charcot-Marie-Tooths sjukdom typ 2 (CMT2) ingår i sjukdomsgruppen Charcot-Marie-Tooth, som är samlingsnamn för en grupp nedärvda polyneuropatier, som alla påverkar funktionen i de perifera nerverna. CMT2 finns i flera olika former.

Totalt förekommer sjukdomen hos cirka 12 personer per 100 000 invånare, vilket i Sverige motsvarar omkring 1 200 personer. De flesta former av CMT2 startar i vuxen ålder och medför måttliga funktionsnedsättningar.

Undantagen är CMT2A2 och CMT2C som båda startar i barndomen och ger svårare sjukdom. CMT2A2 är den vanligaste formen. Övriga former är mycket sällsynta.

SYMPTOM

Gemensamt för alla former av CMT2 är en långsamt ev fortskridande muskelförtvining i fötter och underben. Detta medför snubblande gång och balansproblem, och så småningom 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 tilltar men medför sällan behov av rullstol. Återkommande stukningar och frakturer kan förekomma, och i en del fall även koordinationssvårigheter och skakningar (tremor).

Känslen för beröring, kyla och värme är nedsatt i fötterna och underbenen, och med tiden även i händerna. En del personer har problem med smärta till följd av påverkan på de smärtreglerande nervfibrerna.

ORSAK

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

Sjukdomen är ärftlig. Om en förälder har sjukdomen är sannolikheten att barnet får sjukdomen 50 procent.

BEHANDLING

Det finns ingen behandling som botar sjukdomen. Insatserna inriktas på att lindra symtom och kompensera för funktionsnedsättningarna, som varierar i svårighetsgrad från person till person.

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. Vid operationer och gipsning av frakturer är det extra viktigt att undvika tryck mot perifera nerver.

Gravida kvinnor med CMT2 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 för Rörelsehindrade Barn och Ungdomar
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om Charcot-Marie-Tooths sjukdom typ 2 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.