



SÄLLSYNTA
HÄLSOTILLSTÅND

Charcot-Marie-Tooths sjukdom typ 4

Charcot-Marie-Tooths sjukdom typ 4 (CMT4) ingår i sjukdomsgruppen Charcot-Marie-Tooth, som är samlingsnamn för en grupp nedärvda polyneuropatier, som alla påverkar funktionen i de perifera nerverna. CMT4 finns i olika former.

Den exakta förekomsten av CMT4 är okänd. Några tiotal personer med denna typ är kända i Sverige. En fjärdedel av alla med CMT4 har den vanligaste formen, CMT4A.

SYM TOM

De tolv idag (2020) kända formerna av CMT4 kan endast skiljas åt med hjälp av DNA-analys. Samtliga former har likartade symtom med fortskridande muskelförsvagning och muskelförtvining som visar sig tidigt i barndomen, vanligen före tre års ålder.

Symtomen ses först i fötterna och underbenen, vilket ger snubblande gång och balansproblem. Så småningom utvecklas droppfot. Med tiden påverkas finmotoriken i händerna, vilket gör det svårare att klara vardagen.

Felställningar i fötterna med höga fotvalv och böjda tår är vanliga och kan leda till smärta. Gångsvårigheterna blir med tiden så uttalade att de flesta i vuxen ålder behöver använda rullstol vid förflyttning.

Känsln för beröring, kyla och värme är nedsatt i fötterna och underbenen, och med tiden även i händerna.

Förutom den gemensamma sjukdomsbilden kan andra symtom förekomma i de respektive formerna. Vid CMT4A försvagas till exempel även lår- och bäckenmusklerna. Andra symtom kan vara sned rygga (skolios), heshet, ögonproblem och hörselnedsättningar.

ORSAK

Orsaken är förändringar i någon av de gener som påverkar bildningen av myelin. Sjukdomen är ärftlig. Båda föräldrarna måste vara bärare av en förändrad gen.

Sannolikheten för att de ska få ett barn med sjukdomen är då 25 procent.

BEHANDLING

Det finns ingen behandling som botar sjukdomen.

Insatserna inriktas på att lindra symtom, kompensera för funktionsnedsättningarna och ge god omvårdnad.

Barn med sjukdomen behöver habiliteringsinsatser som fortsätter upp i vuxen ålder.

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 CMT4 behöver följas av specialistmödravården i samarbete med neurolog.

Barn med sjukdomen och deras närstående bör erbjudas psykologiskt stöd när diagnosen ställs. Detta stöd bör vid behov erbjudas fortlöpande upp i vuxen ålder.

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 4 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.