

SÄLLSYNTA
HÄLSOTILLSTÅND

Charcot-Marie-Tooths sjukdom, X-kromosombunden

Den X-kromosombundna typen av Charcot-Marie-Tooths sjukdom (CMTX) ingår i sjukdomsgruppen Charcot-Marie-Tooth, som är samlingsnamn för en grupp nedärvda polyneuropatier, som alla påverkar funktionen i de perifera nerverna. CMTX finns i flera olika former.

CMTX förekommer hos 4–5 personer per 100 000 invånare. Det innebär att det finns omkring 500 personer med denna typ i Sverige. Av dessa har 90 procent den vanligaste formen, CMTX1.

SYM TOM

Gemensamt för alla former av CMTX är att män får mer uttalade och tidiga symtom än kvinnor. Hos män startar sjukdomsförloppet under barndomsåren eller i tonåren med snabbt fortskridande muskelförtvinning i fötterna och underbenen. Detta medför snubblande 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 ofta snabbt hos pojkarna och kan med tiden medföra behov av rullstol för att underlätta vid förflyttning.

Känslen för beröring, kyla och värme är nedsatt i fötterna och underbenen, och så småningom även i händerna. Ytterligare symtom kan förekomma i de respektive varianterna.

Vid CMTX1 är det t ex vanligt med försämringar i samband med feber eller vistelse på hög höjd. Andra symtom är koordinations- och talsvårigheter (ataxi och dysartri) samt lindrig hörselnedsättning.

ORSAK

Orsaken är en förändring i någon av de gener som påverkar den perifera nervens funktion. Sjukdomen är ärftlig via X-kromosomen. Kvinnor med en muterad gen har

50 procents sannolikhet att överföra den till sina barn. Män överför sjukdomen till sina döttrar men inte till söner.

BEHANDLING

Det finns ingen behandling som botar sjukdomen.

Insatserna inriktas på att lindra symtom och kompensera för funktionsnedsättningarna som varierar från person till person, och särskilt mellan kvinnor och män.

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.

Personer med sjukdomen och deras närstående bör erbjudas psykologiskt/socialt stöd och habiliteringsinsatser, som vid behov fortgår återkommande 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 för barn, unga och vuxna med utvecklingsstörning
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om Charcot-Marie-Tooths sjukdom, X-kromosombunden 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.