

Hereditär sensorisk och autonom neuropati typ V

Hereditär sensorisk och autonom neuropati typ V är en sjukdom som innebär nedsatt känslighet för värme, kyla och smärta. De första symtomen kan komma under barndomen eller i vuxen ålder. Förmågan att känna smärta är mycket nedsatt hos de som får symtom under barndomen. Det gör att de kan skada sig utan att vara medvetna om det. Skelettet och lederna påverkas av sjukdomen.

Hereditär sensorisk och autonom neuropati typ V är ärftlig. I Sverige känner man till ett fåtal personer som har svåra symtom. Hos ett 70-tal personer är symtomen lindriga.

SYM TOM

De personer som får symtom under barndomen känner inte smärta vid till exempel benbrott och brännskador. Signaler på smärta når inte det centrala nervsystemet och personer med sjukdomen saknar därför reflexer som skyddar dem från att skada sig. De första symtomen brukar märkas efter fyra års ålder. Barnen kan få benbrott utan att känna smärta och svullnader kan uppkomma runt lederna.

Det är vanligt med skador i knä- och fotleder, men även i andra leder. Med tiden tillkommer felställningar i lederna och många får svårt att gå.

De som får symtom i vuxen ålder får oftast symtom från lederna. Många får artros. Karpaltunnelsyndrom är vanligt. Det innebär smärtor och domningar i händerna som beror på att en nerv vid handleden blir klämd.

ORSAK

Hereditär sensorisk och autonom neuropati typ V beror på en förändring i en gen som gör att vissa nervtrådar inte blir fullt utvecklade.

BEHANDLING

Det finns ingen behandling som botar sjukdomen. Behandlingen inriktas därför på att förebygga skador. Det är viktigt att barn med sjukdomen tidigt får lära sig vad som normalt ger smärta och kan orsaka skador. Det är också viktigt att de vet vilken vattentemperatur som är lagom i samband med bad och dusch, och vilka kläder som behövs vid stark kyla.

Felställningar i lederna bedöms och behandlas av en ortoped. Ibland behövs operation.

En del med sjukdomen behöver rehabiliterande insatser. Hjälpmedel och anpassningar kan underlätta vardagen.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Utredning och diagnostik görs på kliniker för neurologi och barnneurologi vid universitetssjukhusen.

DNA-analyser görs vid avdelningar för klinisk genetik vid universitetssjukhusen.

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

SAMHÄLLETS STÖDINSATSER

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information om samhällets stöd finns att läsa 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 hereditär sensorisk och autonom neuropati typ V som finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd.

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska har i uppdrag av Socialstyrelsen att producera texterna som publiceras i kunskapsdatabasen för sällsynta hälsotillstånd.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se

Texten om det sällsynta hälsotillståndet är reviderad januari 2019.