

# HMSN - Hereditær Motorisk og sensorisk neuropati /

## CMT - Charcot-Marie-Tooth

Det medicinske fagudtryk for sygdomsgruppen er hereditær motorisk sensorisk neuropati - forkortet HMSN, som betyder arvelig sygdom i bevæge- og føleenerver. Sygdommene kaldes også Charcot-Marie-Tooth (CMT) efter navnet på de tre læger, som samtidigt, men uafhængigt af hinanden beskrev sygdommene. Her vælger vi at kalde den CMT.

CMT inddeles i type 1, 2, 3 og 4. I det følgende vil vi kun beskrive type 1 og 2, da de forekommer hyppigst. Type 3 er sjælden, men anses i dag for at være en homozygot (genetisk sammenfaldende) form af type 1 eller 2.

### Hvor sidder sygdommen

Sygdommene sidder i de perifere nerver, det vil sige de nerver, som løber fra rygmarven ud til musklerne i arme, ben og krop.

En nerve består af en nervetråd (axonet) omgivet af en fedtskede (myelin), som er en form for isolering. Ved CMT type 1 svinder fedtskeden (demyelinisering), nervetråden er fortykket (hypertrofisk), og der dannes nerveknuder ("løgknuder").

Ved CMT type 2 er det nervetråden, der svinder, og denne type kaldes også axonal eller neural form.

### Hvem kan få sygdommen

Både drenge og piger kan få sygdommene, men de er hyppigere blandt mænd end blandt kvinder. Sygdommene findes hos 10 - 20 personer pr. 100.000, det vil sige, at der i Danmark findes mellem 500 og 1000 børn og voksne med CMT. I RCfM har vi registreret ca. 300 personer med CMT.

Sygdommene er arvelige. Arvegangen ved type 1 og 2 er oftest dominant, det vil sige, hvis én af forældrene har sygdommen, er der 50% risiko for, at deres barn får sygdommen. De andre former for arvegang: en recessiv (vigende) og en kønsbunden (X-bunden) forekommer dog også. Det vil derfor være en god idé at få arvebiologisk rådgivning, både når diagnosen stilles og i forbindelse med en eventuel graviditet.

Den arvelige defekt ved CMT sidder på de kromosomer, som hedder autosomer og kun en enkelt kendt form sidder på kønskromosomet.

Type 1 er underinddelt i 5 typer (type 1A, 1B, 1C, 1X og ERG 2), hvor man idag kender genproduktet for 3 af typerne og dermed er i stand til at lave fosterdiagnostik. Dette gælder for type 1A (kromosom 17), 1B (kromosom 1) og den kønsbundne form 1X.

Type 2 er også underinddelt og man kender idag 5 typer med forskellig placering på kromosomerne (type 2A, 2B, 2C, 2D, 2AR). Man kender endnu ikke genproduktet og der kan derfor ikke laves prænatal diagnostik, Type 2 A,B,C,D er dominant arvelige og den sidste (2AR) er recessiv. Type 2A og 2AR sidder begge på kromosom par 1, men ikke på samme sted. Type 2B findes på kromosompar 3 og 2D på kromosompar 7. Type 2C er ikke identificeret.

Type 1	Arvegang	Lokalisation	Gen-produkt	Fosterdiagnostik
CMT 1A	Dominant	17 q 11	Kendt	Ja
1B	Dominant	1 q 22	Kendt	Ja
1C	Dominant	?	Ukendt	Nej
1X	Kønsbunden	X q 13	Kendt	Ja
ERG 2	Dominant	10	Ukendt	Nej

Type 2	Arvegang	Lokalisation	Gen-produkt	Fosterdiagnostik
CMT 2A	Dominant	1 p 35	Ukendt	Nej
2B	Dominant	3 q	Ukendt	Nej
2C	Dominant	?	Ukendt	Nej
2D	Dominant	7 p 14	Ukendt	Nej
2AR	Recessiv	1 q 21	Ukendt	Nej

I nogle tilfælde opstår sygdommene spontant (mutation), uden at man har kunnet finde tidligere tilfælde i familien.

## Hvornår og hvordan viser sygdommen sig

De første symptomer kan vise sig fra barnealderen og op i voksenalderen. Symptomerne er mangeartede, og selv inden for den samme familie kan der være stor forskel på, hvordan og hvor hurtigt sygdommene udvikler sig. Generelt viser symptomerne sig ved CMT type 1 inden for de første 20 leveår, mens de ved CMT type 2 som regel viser sig senere i livet - helt op til 50-60-års alderen.

De første symptomer er nedsat muskelkraft i fødder og underben. Det viser sig ved, at fødderne har en høj svang og vrist, og tærne er krummede - en såkaldt hulfod. Fodballen bliver specielt fremstående og kan blive øm, når man går.

I begyndelsen af sygdomsforløbet vil man på grund af den svage muskelkraft i fodledet være nødt til at løfte knæene højt, når man går, for at få foden fri af underlaget. Man vil desuden gå lidt kluntet, trippe meget og have besvær ved at gå på ujævnt underlag. Nogle personer har problemer med at stå stille, da den nedsatte muskelkraft giver ustabile ankelled.

Der er ikke altid nedsat muskelkraft i hænderne, men hos nogle personer med CMT kan dette symptom høre til det første. Symptomerne ses ved svind af musklerne oven på hænderne, som kan føre til fejlstillinger i hænderne. Det betyder blandt andet, at man har svært ved f.eks. at knappe knapper og samle små ting op.

Også følesansen kan være påvirket af sygdommen. Det kan blandt andet betyde, at man har svært ved at mærke varme og kulde f.eks. på badevand. Man kan også få sår på fødderne efter fodtøj, der har trykket, uden at man har bemærket det. Hos nogle personer med CMT kan følesansen være forøget, så det kan være smertefuldt at blive berørt bestemte steder.

Stillingssansen kan også blive påvirket af sygdommen. Det vil sige den sans, der giver besked om, hvordan en legedel er placeret. Det kan være svært at vide, hvordan fødderne er placeret, uden at man ser på dem samtidig. Det kan desuden give problemer med at holde balancen og færdes i mørke.

Hos nogle personer med CMT kan der også forekomme hørenedsættelse.

## **Hvordan stilles diagnosen**

Diagnosen stilles på baggrund af forskellige undersøgelser:

- En klinisk undersøgelse suppleret af personens beskrivelse af symptomer på sygdommen
- Blodprøve til DNA undersøgelse
- En arvebiologisk rådgivning for at afdække en eventuel arvegang
- Elektromyografi (EMG) - en undersøgelse, der vil vise, hvor hurtigt impulserne løber i nerven (nerveledningshastigheden). Hastigheden vil være nedsat.
- Nervebiopsi - en vævsprøve af nerven. Biopsien kan bidrage til at skelne type 1 fra type 2. Undersøgelsen udføres kun i enkelte tilfælde.

De vigtigste undersøgelser er den kliniske undersøgelse, den genetiske test af blodprøven og elektromyografien.

## **Hvordan forløber sygdommen**

Sygdommene kan være langsomt fremadskridende eller stationære i lange perioder. Variationerne er store, men det er sjældent, at der findes udtalt kraftnedsættelse og at kraftnedsættelsen og føleforstyrrelserne breder sig mere end 15 cm over knæ og over handskehøjde.

Ved CMT type 1 vil muskelkraften efterhånden blive mindre, så foden hænger slapt (dropfod). Kraftnedsættelsen i hænderne er mere udtalt og optræder tidligere end ved type 2.

Ved CMT type 2 vil kraftnedsættelsen i fødderne desuden sprede sig til musklerne i underbenet, og der kan opstå udtalt svind af muskler i underbenene. Man får "omvendte champagneflaske-atrofi", også kaldet "storkeben". Det vil sige meget tynde underben og kraftige lår. Man kan desuden få problemer med balancen på grund af den nedsatte muskelkraft i ankelleddet.

I nogle tilfælde vil sygdomsudviklingen betyde, at man i voksenlivet får behov for en elektrisk kørestol, når man færdes udendørs, men kun få personer vil få brug for kørestol permanent.

Som følge af sygdomsudviklingen kan der opstå en række komplikationer:

- Forstuvninger af anklerne - på grund af de ustabile ankelled
- Knogle- og ledforandringer i fødder, knæ, hofter og hænder
- Træthed både fysisk og psykisk - som blandt andet kan forklares ved, at man bruger mange kræfter på at udføre et arbejde, som for andre ikke kræver så meget
- Smerter - som kan opstå uden forudgående belastning og beskrives som jagende, krampeagtige smerter
- Kuldefornemmelser - en "dyb" kulde, specielt i fødderne
- Tremor - det vil sige, at hænder og fødder ryster i hvile og ved bevægelse.

I sjældne tilfælde kan der opstå rygskevthed (skoliose), eller der kan komme nedsat vejrtrækningsevne på grund af nedsat kraft i vejrtrækningsmusklerne.

## **Sygdommens påvirkninger og behandling af disse**

De fleste muskelsvindsygdomme er fremadskridende sygdomme, hvis følger har betydning for personens fysiske, psykiske og sociale liv.

Det er derfor væsentligt, at den iværksatte behandling og de tilbudte hjælpeforanstaltninger tilpasses personens aktuelle livssituation og som et overordnet begreb for indsatsen tales om *rehabilitering*.

Rehabilitering er en individuel proces, som tager udgangspunkt i den enkelte brugers mål og behov. Ressourcepersoner (fagpersoner, patientforening etc.) samarbejder i en interaktiv proces med

brugeren om at give den nødvendige assistance til brugerens egen indsats for at opnå bedst mulig funktions- og mestringssevne, selvstændighed og deltagelse socialt og i samfundet.

CMT kan ikke helbredes, men der kan gives behandling, som forebygger eller mindsker de komplikationer, der opstår som følge af sygdommene. Her er det vigtigt, at de fagpersoner (speciallæger, terapeuter m.fl.), der er involveret i behandlingen, kender sygdomsudviklingen, så de hele tiden kan være forud og i samarbejde med personen med CMT kan tilrettelægge en behandling og sætte den i gang på rette tidspunkt i sygdomsforløbet.

Den behandling og den indsats, der kan blive tale om, er fysioterapi, operation, forskellige former for skinnebehandling og hjælpemidler.

Når et fysioterapiprogram skal tilrettelægges, er det vigtigt at fokusere på de væsentlige problemer og at tage højde for eventuelle smerter som følge af overbelastning, føleforstyrrelser og træthedstærskel.

En god, hensigtsmæssig fysioterapeutisk behandling bør indeholde:

- Forebyggelse af stivhed i leddene - det vil sige udspænding af stramme muskler i hænder og fødder for at undgå yderligere stramninger og fejlstillinger
- Aktive øvelser - så man vedligeholder kraften i de svage muskler og styrker de stærke
- Smertebehandling - f.eks. i form af varme, bløddelsmassage af overbelastede muskelgrupper, elektrisk stimulering (TNS), laser eller lignende.

For at stabilisere fodleddene og modvirke, at fødderne hænger slapt, når man går, kan det være nødvendigt at gå med skinner (dropfodsskinner).

Har man hulfødder, kan det blive så svært at gå, at det kan blive nødvendigt med et operativt indgreb, hvor sener i foden flyttes, overskæres eller forlænges. Specialsyet fodtøj kan også være aktuelt.

For at forebygge fejlstillinger i hænderne kan man få brug for håndskinner. Det kan desuden være nødvendigt at bruge specielle spise- og skriveredskaber, redskaber til personlig hygiejne, til husholdningen m.m. Også hjælpemidler, der kan tilgodese både den nedsatte følesans og den nedsatte muskelkraft kan komme på tale. Det kan f.eks. være en termostat på vandhaner.

De omtalte komplikationer til sygdommene skal behandles på de rigtige tidspunkter i sygdomsforløbet. Det er derfor vigtigt med mellemrum at blive undersøgt af speciallæger og terapeuter, som har kendskab til sygdomsforløbet. De fleste personer med CMT går til kontrol på en ortopædkirurgisk og/eller en neurologisk afdeling.

## **Medicin**

Man skal generelt være tilbageholdende med at give medicin til personer med CMT, da mange typer medicin kan have uheldige bivirkninger. Selv ved brug af håndkøbsmedicin vil det være en god idé at rådføre sig med sin læge, inden man tager medicinen.

I RehabiliteringsCenter for Muskelsvind kan man få et medicinkort, som beskriver de præparatgrupper, der skal anvendes med særlig forsigtighed. Generelt er det altid vigtigt at fortælle sin diagnose, når man er til behandling hos tandlæge, på skadestue eller ved eventuelle operationer.

## Praktiske hjælpeforanstaltninger

Det er vigtigt hele tiden at være opmærksom på, hvordan personen kan opnå og vedligeholde færdigheder blandt andet ved at bruge hjælpemidler. Er man voksen, handler det om, at man - i takt med at kræfterne forsvinder - skal have hjælpemidler og i et vist omfang hjælp til at udføre personlige og daglige færdigheder. Det gælder om, at man bliver så selvhjulpnen som muligt, og får den støtte, der er nødvendig for f.eks. at kunne forblive i arbejde.

Behovet for og kravene til hjælpemidler ændres hele tiden i takt med udviklingen i sygdommen og alder. Det skal derfor jævnligt vurderes, om hjælpemidlerne dækker de aktuelle behov, som personen med CMT har. Dette gælder også for bil søgt i henhold til Servicelovens § 99.

Hjælpemidler kan søges i kommunen.

I forhold til familiens bolig skal det vurderes, om der skal ske ændringer, for at personen med CMT kan fungere bedst muligt. Det gælder uanset, om der er tale om et barn eller en voksen. Sociallovgivningen giver mulighed for at få tilskud til de nødvendige boligindretninger. Hvad der er nødvendigt, vil altid bero på myndighedernes skøn i hvert enkelt tilfælde.

Drejer det sig om et barn med CMT, har familien mulighed for via Serviceloven at få dækket de merudgifter, der er forbundet med at have et barn med fysisk handicap. Barnet skal være under 18 år, for at familien kan opnå tilskud. Forældrene har desuden mulighed for at søge om dækning af tabt arbejdsfortjeneste.

Når barnet/den unge bliver 18 år, ophører forældrenes forsørgelsespligt, og dermed også deres mulighed for at få dækket merudgifter. Den unge skal herefter selv søge socialforvaltningen om råd, vejledning og økonomisk støtte ud fra de paragraffer i sociallovgivningen, som gælder voksne.

For voksne gælder, at den nedsatte muskelkraft i hænder og fødder og en hurtig træthed kan medføre, at man må skifte beskæftigelse. Her kan et revalideringsforløb blive aktuelt. Det kan også blive nødvendigt at indrette arbejdspladsen, så man har mindst mulige gener af sin sygdom, eller man kan få brug for pension eventuelt kombineret med arbejde under særlige vilkår.

De nævnte tilskudsmuligheder gives efter et individuelt skøn, og det er derfor vigtigt nøje at beskrive behovet, så man får den hjælp, man er berettiget til.

## Psykelige og psykosociale aspekter

Komplikationerne til CMT er ikke altid synlige, og det kan give psykiske problemer, når man ikke kan leve en normal dagligdag på grund af det faktiske bevægelseshandicap. Samtidig skaber de

usikre situationer, der følger med, og det uforudsigelige fremtidsperspektiv bekymring og usikkerhed. Det er vigtigt, at hele familien får mulighed for at få hjælp til at tackle disse problemer. Det kan ske i form af rådgivning og information fra kompetente fagfolk. Desuden kan det ofte være til stor støtte at få kontakt til andre personer med samme sygdom eller til andre forældre, som har været igennem det samme.

RehabiliteringsCenter for Muskelsvind arrangerer kurser, der - udover det faglige indhold -lægger vægt på, at brugere i samme situation eller med samme diagnose får mulighed for at udveksle erfaringer og støtte hinanden.

I Muskelsvindfondens regi er der oprettet bruger- og interessegrupper, som blandt andet arrangerer møder og temadage, der både har et socialt og fagligt formål.

I nogle tilfælde kan der være brug for professionel hjælp til at komme igennem problemerne. Det kan ske i form af en eller flere samtaler med en psykolog. Henvielse til en psykolog kan ske via den praktiserende læge.

SB d. 18.11.09