

SÄLLSYNTA  
HÄLSOTILLSTÅND

# Charcot-Marie-Tooths sjukdom typ 3

Charcot-Marie-Tooths sjukdom typ 3 (CMT3) ingår i sjukdomsgruppen Charcot-Marie-Tooth, som är samlingsnamn för en grupp nedärvida polyneuropatier, som alla påverkar funktionen i de perifera nerverna. CMT3 finns i olika former.

CMT3 är en mycket ovanlig form av Charcot-Marie-Tooths sjukdom vars exakta förekomst är okänd. I Sverige finns det ett fåtal personer med CMT3.

## SYM TOM

De fyra idag (2020) kända formerna av CMT3 kan endast skiljas åt med hjälp av DNA-analys. Samtliga former har likartade symtom med muskelförsvagning och muskelförtvining som visar sig tidigt i barndomen, vanligen före tre års ålder.

Den begränsade motoriska förmågan gör att barnen ofta inte lär sig gå i normal tid. En del kan lära sig gå med hjälp av stöd.

Försvagningen fortskrider långsamt fram till tonåren och därefter snabbare med svåra motoriska funktionsnedsättningar som följd.

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

Felställningar i fötterna med markant höga fotvalv och böjda tår är vanliga och kan leda till smärta. Sned rygg (skolios) förekommer ofta.

Med tiden blir gångsvårigheterna hos de flesta så uttalade att de behöver använda rullstol vid förflyttning.

Känslen för beröring, kyla och värme är nedsatt i fötterna och underbenen, och med tiden även i händerna. Nedsatt rörlighet i ögonens muskler och ögonarr (nystagmus) samt lindrig hörselnedsättning kan också förekomma.

## ORSAK

Orsaken är en förändring i någon av de gener som påverkar bildningen av myelin. Sjukdomen är ärftlig och förekommer med olika nedärvningsmönster.

## 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 CMT1 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 3 i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare: [socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand](https://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](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se), [agrenska.se/informationscentrum](https://agrenska.se/informationscentrum)  
Reviderad oktober 2020.