



SOCIALSTYRELSEN

Charcot-Marie-Tooth sygdom

- [Beskrivelse](#)
- [Mere faglig viden](#)
- [Betydningen af en god udredning](#)
- [Støttemuligheder](#)
- [Andre med samme diagnose?](#)
- [Links](#)

[A](#) [B](#) [C](#) [D](#) [E](#) [F](#) [G](#) [H](#) [I](#) [J](#) [K](#) [L](#) [M](#) [N](#) [O](#) [P](#) [Q](#) [R](#) [S](#) [T](#) [U](#) [V](#) [W](#) [X](#) [Y](#) [Z](#) [Ø](#) [0-9](#)

Charcot-Marie-Tooth sygdom

Andre betegnelser: Hereditær motorisk sensorisk neuropati

Beskrivelse **Introduktion**

Charcot-Marie-Tooths sygdom er en række forskellige typer arvelige, fremadskridende lidelser, der påvirker de perifere nerver, som forbinder hjernen og rygmarven med musklerne og de sensoriske celler. Sidstnævnte registrerer berøring, smerte, varme og lyd. Sygdommen medfører bevægehandicap og sanseproblemer. Den kan ikke helbredes, men der er forskellige behandlingsmuligheder, som ofte kan mildne symptomerne. Levetiden er som regel ikke nedsat.

Symptomer

De første symptomer ved Charcot-Marie-Tooth sygdom viser sig almindeligvis i teenageårene eller i den tidlige voksenalder, men kan opstå når som helst fra tidlig



SOCIALSTYRELSEN

barndom til sen voksenalder. Første symptom er typisk muskelsvaghed i fødderne, som kan medføre forandringer såsom klumpfod eller hammertæer. Forandringerne fører ofte til mindre bevægelighed, hvilket kan påvirke gangarten og øge risikoen for ankelskader og fald.

Efterhånden som sygdommen skrider frem, svækkes også musklerne i underbenene. Almindeligvis bevares dog tilstrækkelig muskelkraft til, at man ikke har behov for en kørestol. Ofte udvikles også muskelsvaghed i hænderne, hvilket kan give problemer med hverdagsaktiviteter såsom at skrive, at knappe tøjet og at betjene dørhåndtag.

Forstyrrelser i impulserne til de sensoriske celler kan medføre smerter eller en brændende fornemmelser i fødder og underben. Der kan også være en nedsat følsomhed over for berøring, varme og kulde. I sjældnere tilfælde kan sanseproblemerne omfatte fremadskridende høretab.

Symptomer kan, selv inden for samme familie, variere meget i omfang og sværhedsgrad. Nogle personer med sygdommen er næsten symptomfri, mens andre oplever alvorlig muskelsvækkelse og i sjældne tilfælde livstruende symptomer. De fleste har moderate funktionsnedsættelser. Komplikationerne er ikke altid synlige.

Årsag og arvelighed

Der findes forskellige typer Charcot-Marie-Tooths sygdom, som adskiller sig mht. årsag og arvegang. Forstyrrelserne i de perifere nerver skyldes enten skader på selve nervetrådene eller på det isolerende fedtlag, der omgiver nerverne, kaldet myelin.

Sygdommen kan, alt efter type, forårsages af mutationer i en lang række gener (mindst 40 forskellige) og kan nedarves både autosomt recessivt, autosomt dominant samt x-bundet dominant. I nogle tilfælde kan sygdommen opstå ved nymutation, dvs. uden fortilfælde i familien.

Diagnosticering

Diagnosen stilles på grundlag af undersøgelse af de umiddelbare og synlige symptomer og eventuel forekomst af sygdommen hos familiemedlemmer. Der kan foretages undersøgelse af muskelvævs elektriske aktivitet samt af nervernes ledningshastighed.



I enkelte tilfælde tages der vævsprøver. DNA-analyse er også mulig.

Behandling

RehabiliteringsCenter for Muskelsvind tilbyder specialrådgivning samt hjælp fra fysioterapeuter, ergoterapeuter, læger og socialrådgivere. Behandling på RehabiliteringsCenter for Muskelsvind kræver lægehenvielse.

Prognose

Charcot-Marie-Tooths sygdom kan ikke helbredes og er langsomt fremadskridende. De fleste bevarer dog deres førlighed, og levetiden er almindeligvis ikke nedsat. Visse typer kan føre til betydelig funktionsnedsættelse.

Mere info

For yderligere information, se RehabiliteringsCenter for Muskelsvind's detaljerede beskrivelse i linksamlingen nedenfor.

Anslået antal

En europæisk kilde anslår, at der findes ca. 32 personer med Charcot-Marie-Tooths sygdom for hver 100.000 indbygger. Hvis disse tal kan overføres til danske forhold, skulle der her i landet være omkring 1.760 personer med sygdommen. Andre internationale undersøgelser tyder dog på en lavere hyppighed.

Kilde:	<u>Genetics Home Reference</u> <u>eMedicine</u> <u>GeneReviews</u>
Forfatter	Teksten er udarbejdet af medarbejdere på CSH på grundlag af de angivne kilder og er herefter kommenteret og lægefagligt kvalitetssikret af Christine í Dali, overlæge, Klinisk Genetisk Afdeling, RH samt af Elsebeth Østergaard, læge, Klinisk Genetisk Afdeling, RH.
Udarbejdet:	Marts 2011 Der findes en forening for denne diagnose: <u>Muskelsvindfonden</u>



SOCIALSTYRELSEN

Andre med samme diagnose?

Betydningen af en god udredning

Det er meget vigtigt, at der foretages en grundig udredning, som tydeliggør de forskellige symptomer, den sjældne diagnose indebærer for den enkelte. Der kan være tale om såvel lægefaglige, motoriske som psykosociale udredninger.

Syndromer kan ofte have sammensatte symptombilleder, der nødvendiggør en udredning af flere problemstillinger så forskelligartede som indlæringsvanskeligheder, smerter og organfejl. Det kan være naturligt at fokusere på det mest udtalte symptom, men manglende opmærksomhed på andre symptomer skaber risiko for fejludvikling. En række sjældne diagnoser kompliceres yderligere af, at handicappet er usynligt. Fx træthed, dårligt immunforsvar og kognitive problemer.

For at kunne yde mennesker med en sjælden diagnose den nødvendige medicinske behandling og sociale støtte er det derfor vigtigt at være opmærksom på både de enkelte symptomer og det samlede billede for den enkelte.

Støttemuligheder

Betingelser for offentlig støtte

Handicap og kroniske tilstande kan komme til udtryk på meget forskellige måder. Deraf følger, at der vil være meget forskelligartede behov for offentlig støtte.

Offentlig støtte afgøres ud fra graden af funktionsnedsættelse (en fysisk eller psykisk begrænsning). Det er derfor vigtigt, at funktionsevnen vurderes og følges nøje, så der kan sætte ind med den nødvendige støtte, afhængigt af, hvordan syndromet kommer til udtryk. Nedenfor nævnes et eller flere eksempler på støttemuligheder. Der er her kun tale om generelle eksempler, som ikke nødvendigvis har relevans i alle tilfælde. Ønsker du individuel rådgivning, kan du henvende dig til din kommune eller [Team Sjældne Handicaps Rådgivningsfunktion](#), hvor du kan komme til at tale med en socialrådgiver.

Merudgifter

Forældre til børn og unge under 18 år med en betydelig fysisk eller psykisk funktionsnedsættelse eller en indgribende langvarig eller indgribende kronisk sygdom, kan få dækket nødvendige merudgifter, som er en direkte følge af deres handicap/sygdom. Merudgifter skal være en del af forsørgelsen og kan f.eks. være



SOCIALSTYRELSEN

særlig kost, medicin, beskæftigelse i fritiden og handicaprettede kurser til forældrene.

Voksne mellem 18 og 65 år med varigt nedsat fysisk eller psykisk funktionsnedsættelse kan få dækket nødvendige merudgifter ved forsørgelsen. Ydelsen er skattefri og uafhængig af indkomstforhold.

Betingelserne for at blive omfattet af personkredsen for voksne er således skærpet i forhold til målgruppen for børn og unge under 18 år.

[Læs mere om merudgifter til handicappede børn](#)

[Læs mere om merudgifter til handicappede voksne](#)

[Læs også denne guide til forældre med handicappede børn \(pdf\)](#)

[Læs også DUKHs guide om merudgifter til børn](#)

[Læs også DUKHs guide om merudgifter til voksne](#)

Træning og fysioterapi

Som udgangspunkt er al træning nu et kommunalt ansvar. Har du brug for genoptræning f.eks. efter hospitalsindlæggelse eller vedligeholdende træning, kan du kontakte din kommune, der vil orientere dig om reglerne og vurdere, om du er berettiget.

Har du behov for vederlagsfri fysioterapi skal du opfylde nogle betingelser. Dels skal der være tale om et svært handicap i det daglige, dels skal din diagnose være omfattet af en diagnoseliste udvalgt af Sundhedsstyrelsen. Hvis du opfylder betingelserne, kan du hos din læge få henvisning til en fysioterapeut, der yder vederlagsfri fysioterapi.

Også børn er omfattet af disse regler – dog kan specialiseret genoptræning finde sted i hospitalsregi.

[Læs mere om kommunens tilbud om genoptræning og vedligeholdelsestræning](#)

[Læs mere om genoptræning og vedligeholdelsestræning](#)

[Læs mere om vederlagsfri fysioterapi](#)

[Læs mere om genoptræning i hospitalsregi](#)

Tabt arbejdsfortjeneste



SOCIALSTYRELSEN

Forældre til børn og unge under 18 år med en betydelig fysisk eller psykisk funktionsnedsættelse eller indgribende kronisk sygdom, kan få dækket tabt arbejdsfortjeneste, hvis barnets lidelse gør det nødvendigt, at barnet passes i hjemmet, og det er mest hensigtsmæssigt, at det er af forældrene, der passer barnet. Det kan f.eks. være, hvis barnet er for syg til pasning ude eller hvis der mangler relevant dagtilbud i en periode.

Tabt arbejdsfortjeneste kan bevilges til dækning af indtægtstab ved delvis nedsættelse af arbejdstid begrundet i barnets handicap f.eks. hvis der er række praktiske opgaver, der skal løses, før barnet kommer hjem, hvis barnet udtrættes og ikke magter en hel dag i dagtilbud m.v. Kan yderligere gives for enkelt dage til kontrol, behandling m.v. og i sammenhængende perioder, hvis en forælder skal være hos sit barn under hospitalsindlæggelse eller hvis forældrene skal deltage i kurser, der skal sætte dem bedre i stand til at tage vare på barnet og dets særlige vanskeligheder.

Læs mere om tabt arbejdsfortjeneste

Læs også denne guide til forældre med handicappede børn

Læs også DUKHs guide om tabt arbejdsfortjeneste

Hjælpe midler

Ved betydelige fysiske funktionsnedsættelser, kan der være behov for hjælpemidler. Kommunen låner ud eller giver tilskud, hvis hjælpemidlet i væsentlig grad kan hjælpe dig eller lette dagligdagen i dit hjem, eller er nødvendigt for at du kan udføre et erhverv. Du skal søge kommunen inden du anskaffer et hjælpemiddel.

Mere information om hjælpemidler og om forbrugsgoder, som hjælpemidler

Praktisk hjælp og støtte

Hvis du har svært ved at klare hverdagen i hjemmet ved egen hjælp, kan du søge hjemmehjælp hos kommunen. Hjemmehjælp består af personlig hjælp og pleje samt hjælp til nødvendige praktiske opgaver i hjemmet.

Læs mere om praktisk hjælp og støtte



SOCIALSTYRELSEN

Ledsageordning

Er du mellem 16 og 67 år, og har du et fysisk eller psykisk handicap, der medfører, at du ikke ved egen hjælp kan komme fra et sted til et andet f.eks. hjemmefra til en aktivitet, kan du søge din kommune om at blive ledsaget op til 15 timer om måneden. Der er tale om praktisk ledsagelse til selvvalgte aktiviteter, og man skal selv kunne efterspørge aktiviteten. Der er ikke tale om et socialpædagogisk tiltag.

Læs mere ledsageordningen

Nødvendig boligtilpasning og -skift

Medfører syndromet, at du eller dit barn er stærkt bevægelseshæmmet, kan du efter en konkret vurdering få hjælp til indretningen af din bolig, så din bolig passer bedre til dig og dine behov. Det kunne fx være udvidelse af badeværelse og fjernelse af dørtrin. Hvis din nuværende bolig ikke kan ændres i tilstrækkelig grad, kan din kommune yde hjælp til at dække de udgifter, der er forbundet med at flytte til en ny bolig.

Læs mere i denne DUKH pjece om boligsager

Læs mere om boligindretning

Støtte til bil

I tilfælde, hvor en funktionsnedsættelse giver dit barn eller dig selv væsentlige begrænsninger i bevægelsesfriheden kan du på visse betingelser få støtte fra kommunen til at købe en bil. Eksempelvis hvis:

- evnen til at færdes er væsentlig forringet pga. nedsat gangdistance eller som følge af adfærd som forhindrer brug af offentlig transport
 - der er behov for at transportere hjælpemidler
 - muligheden for at opnå eller fastholde arbejde er væsentligt nedsat
 - eller det er svært at gennemføre en uddannelse uden brug af bil.
- Kørselsbehovet skal være af en vis størrelse og skal ikke kunne dækkes hensigtsmæssigt af andre kørselsordninger, for eksempel ordninger om individuel handicapkørsel med offentlige befordringsmidler.



SOCIALSTYRELSEN

Læs mere om støtte til bil

Læs også om parkeringskort for handicappede

Læs også DUKHs guide om støtte til handicapbil

Støtte i daginstitutionen og folkeskolen

Nogle børn og unge kan få brug for støtte i forbindelse med daginstitution og folkeskolen. Nogle har brug for praktisk hjælp, som f.eks. kørestolsramper og plads tæt på tavlen i skolen. Andre har mindre indlæringsvanskeligheder, og har brug for f.eks. specialundervisning eller anden hjælp. Andre igen er udviklingshæmmede, og har brug for et specialdagtilbud eller undervisning på en specialskole. Vurderingen af, hvilken hjælp, der er behov for, skal foretages i et samarbejde mellem forældrene og daginstitutionen eller forældrene og skolen. Pædagogisk Psykologisk Rådgivning (PPR) og / eller kommunens hjælpemiddelafdeling vil ofte deltage i vurderingen, men det er henholdsvis daginstitutionen og skolen, der har ansvar for at tildele den nødvendige hjælp. CSHs rådgivning kan hjælpe med mere viden, og man kan læse mere i nedenstående artikler.

Læs mere om dag- og døgntilbud til børn og unge med handicap og særlige dagtilbud

Læs mere om specialundervisning for børn med særlige behov

Læs mere om de dagtilbud, som findes til handicappede børn

Læs også DUKHs guide til specialundervisning

Støtte i forbindelse med uddannelse

Hvis din sygdom medfører betydelige begrænsninger i at kunne gennemføre en kortere eller længerevarende uddannelse, findes der forskellige støttemuligheder på de enkelte uddannelsesområder, som du kan søge om. Eksempelvis kan der søges om Specialpædagogisk støtte, SPS, på Gymnasier og HF, en lang række Erhvervsuddannelser samt på de videregående uddannelser. SPS skal sikre, at elever og studerende med en fysisk eller psykisk funktionsnedsættelse kan gennemføre en uddannelse på lige fod med andre. På videreuddannelsesområdet har man bl.a. regler om SU (Statens Uddannelsesstøtte) Handicaptillæg til mennesker med handicap, som grundet deres sygdom ikke kan have et studenterjob ved siden af studiet. Unge med sjældne handicap har også mulighed for at få UU-vejledning (Ungdommens



SOCIALSTYRELSEN

Uddannelsesvejledning), hvor der også rådgives i forhold til den 3 årige Særligt Tilrettelagte Ungdomsuddannelse (STU).

Læs mere om uddannelse og handicap

Læs mere om specialpædagogisk støtte (SPS) og Specialpædagogisk støtte til uddannelse

Læs mere om handicaptillæg fra Statens Uddannelsesstøtte

Læs mere om Ungdommens Uddannelsesvejledning og finde det lokale tilbud

Læs mere om STU

Læs også denne guide om vigtige valg til unge

Støtte i job

Mennesker med sygdom kan have svært ved at fastholde et job eller starte igen efter et langvarigt sygdomsforløb på grund af den øgede risiko for sygefravær. Der er derfor mulighed for at arbejdsgiver og lønmodtager kan lave en aftale, hvor der opnås refusion af sygedagpenge fra første fraværsdag.

Læs mere om støtte i job

Arbejdsevnevurdering: Flexjob, skånejob, revalidering & pension

Vi har erfaring for, at nogen med sjældne diagnoser, har svært ved at komme ind på arbejdsmarkedet eller har svært ved at fastholde deres job. Det kommunale Jobcenter kan vurdere, om der skal sættes støtte ind, og de kan beslutte at foretage en egentlig arbejdsevnevurdering, hvor man vurderer hvilke muligheder den enkelte har for at få et job og fastholde dette job. Kan man ikke bestride et job på normalt vilkår kan flexjob, skånejob, revalidering eller førtidspension komme på tale.

Arbejdsevne metoden skal anvendes, når der er formodning om, at revalidering, fleksjob eller pension kan komme på tale.

Læs mere om fleksjob, skånejob, revalidering

Læs også disse portrætter af mennesker i flexjob

Læs mere om arbejdsevne metoden

Læs også DUKHs guide til arbejdsevne metoden og fleksjob



SOCIALSTYRELSEN

Førtidspension

Førtidspension gives efter arbejdsevnekriteriet. Ved arbejdsevne forstås om, man har evnen til at tjene en indtægt til hel eller delvis selvforsørgelse ved at passe et arbejde ud fra de krav, der stilles på arbejdsmarkedet. Hvis de ikke er i stand til at opfylde de krav, kan man tildeles førtidspension. Forud for en tildeling skal arbejdsevnen vurderes.

Læs mere om førtidspension

Borgerstyret Personlig assistance (BPA)

Er du voksen og har et omfattende hjælpebehov, som følge af din funktionsnedsættelse, kan du søge om at få bevilget BPA. Med BPA kan du selv ansætte personer, der kan give dig praktisk og personlig hjælp i hverdagen.

Læs mere om BPA

Mere faglig viden:

RehabiliteringsCenter for Muskelsvind (Vest)

Afd. vest
Kongsvang Allé 23
8000 Århus C
Tlf.: 8948 2222
Mail: infovest@rcfm.dk

RehabiliteringsCenter for Muskelsvind (øst)

Afd. øst
Bernstorffsvej 20
2900 Hellerup
Tlf.: 3962 2205
Mail: infoost@rcfm.dk

ÅUH, Skejby (Center for Sjældne Sygdomme)

Børneafdeling A
Center for Sjældne Sygdomme
Brendstrupgårdsvej 100
8200 Århus N



SOCIALSTYRELSEN

Tlf.: 7845 1474

Rigshospitalet (Klinisk Genetisk Afdeling)

Klinisk Genetisk Afdeling

Afsnit 4062

Blegdamsvej 9

2100 København Ø

Tlf.: 3545 4062

Danske og nordiske
links:

RehabiliteringsCenter for Muskelsvind

Centrene rådgiver og underviser personer med en muskelsvindsygdom, deres familier og fagpersoner. Det sker i tæt samarbejde med det offentlige. Centrene indsamler og udvikler specialviden om rehabilitering af personer med muskelsvind. Der er en afdeling i Århus og i Hellerup (København)

rarelink.dk

Nordisk linksamling. Information om sjældne handicap og kontaktmuligheder. Informationen er produceret af offentlige videnskavere på sjældne-handicap-området i Danmark, Norge, Sverige og Finland.

Internationale links:

GeneReviews

Beskrivelser af sygdomme, hvor gen-tests anvendes i diagnostisering og genetisk rådgivning af patienter og familier med specifikke nedarvede tilstande. Informationen er på engelsk og primært målrettet læger.

eMedicine

En database med kvalitetssikret information om en bred vifte af sygdomme og syndromer, almindelige og sjældne, genetiske og ikke-genetiske. Informationen er på engelsk og primært målrettet læger.

Mayo Clinic

Mayo Clinic består af en gruppe non-profit hospitaler i USA. Informationen er på engelsk og målrettet til alle.

eMedicine

En database med kvalitetssikret information om en bred vifte af sygdomme og syndromer, almindelige og sjældne, genetiske og ikke-genetiske. Informationen er på



SOCIALSTYRELSEN

engelsk og primært målrettet læger.

Genetics Home Reference

Artikler fra U.S. National Library of Medicine med information om genetiske tilstande og de gener eller kromosomer, der forårsager disse tilstande. Informationen er på engelsk og målretter sig både fagpersoner og patienter og deres pårørende.

Health on the Net foundation

Health on the Net (eller HON) er en non-profit, ikke-statslige organisation, som arbejder for at fremme, og vejledende om, pålidelige online medicinske og sundhedsmæssige oplysninger. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og ikke fagpersoner.

Family Village

Amerikansk netsted for handicappede børn og voksne, deres familier, venner og hjælpere. Her er links til information om diagnoser, foreninger og diskussionsfora. Informationen er på engelsk.

Orphanet

En database med information om sjældne sygdomme. Databasen indeholder en encyklopædi med beskrivelser, hvorfra der linkes videre til forskellige services, blandt andet foreninger og netværk. Artiklerne kan læses på både engelsk og fransk.

Medpedia

Medpedia er et Wikipedia inspireret site (vidensdeling på nettet), hvor fagfolk fra hele verden skriver om viden indenfor den medicinske verden. Teksterne er på engelsk, og henvender sig både til fagfolk og private.

National Institutes of Health (NIH) Office of rare diseases (ORD)

ORD er den amerikanske sundhedsstyrelses (NIH) afdeling for sjældne diagnoser. Deres hjemmeside er en portal til information og research om sjældne diagnoser. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og private.

Læs også artikel fra European Journal of Human Genetics (2009)

Erfaringer fra andre med samme

En amerikanske Muscular Dystrophy Association s hjemmeside om Charcot-Marie-Tooth.



SOCIALSTYRELSEN

diagnose: [The Charcot-Marie-Tooth Association](#) har en beskrivelse af syndromet.

Læs også:

- Se artikelserien om CMT i [Muskelkraft 1/2010](#)