



Hereditaire motorische en sensorische neuropathie (HMSN/CMT) 1, 2 en X-gebonden

Wat is HMSN?

HMSN (ook ziekte van Charcot Marie Tooth / CMT genoemd) is een verzamelnaam voor een aantal erfelijke ziekten waarbij de zenuwen zijn aangetast. HMSN is hereditaire motorische en sensorische neuropathie: een erfelijke (hereditaire) aandoening van de zenuwen (neuropathie) die signalen doorgeven van de (gevoels)zintuigen naar de hersenen (sensorisch) en van de hersenen naar de spieren (motorisch).

Signalen naar de spieren maken bewegingen mogelijk. Signalen van het lichaam naar de hersenen zorgen ervoor dat we voelen. Bij HMSN bereiken de signalen van het centrale zenuwstelsel de spieren niet meer of onvoldoende omdat de zenuwvezels zijn aangetast waardoor de kracht van de spieren afneemt. De spieren zelf worden minder gebruikt en daardoor dunner (atrofisch). Gevoelssignalen worden niet goed doorgegeven aan de hersenen waardoor afwijkingen in het gevoel ontstaan (bijvoorbeeld verminderd pijngevoel).

HMSN komt bij zeker een op tienduizend mensen voor.

Verschillende typen HMSN

Er is een aantal typen HMSN. Bij type 1 is vooral de isolerende laag om de zenuwvezels, het myeline, aangetast (demyeliniserend type) waardoor de signalen minder goed worden doorgegeven. Bij type 2 (axonale type) zijn de zenuwvezels zelf, de axonen, aangetast. Het aantal zenuwvezels neemt af. Het X-gebonden (geslachtsgebonden) type is een mengvorm: bij mannen is het meer een demyeliniserend type, bij vrouwen vaak meer axonaal; uitzonderingen hierop komen voor. Waar in het vervolg alleen HMSN staat, betreft het HMSN 1 en 2 en de X-gebonden vorm. Bij type 3, ook syndroom van Dejerine Sottas genoemd, is de isolerende laag ernstig aangetast of geheel afwezig. De verschijnselen zijn ernstiger dan bij HMSN 1 en 2. Er is een aparte folder over HMSN 3 (K044).

Oorzaak

HMSN wordt veroorzaakt door een afwijking in het DNA die tot uiting komt in de zenuwvezels. Er kunnen verschillende gendefecten aan ten grondslag liggen. HMSN 1 kent diverse subtypen; van drie subtypen is de verandering (mutatie) in het DNA bekend. HMSN 1 en 2 worden meestal autosomaal dominant overgedragen: elk kind van een ouder met HMSN 1 of 2 heeft 50% kans de ziekte te ontwikkelen.

X-gebonden HMSN wordt overgedragen via het X-chromosoom. Daarom hebben mannen, die maar één X-chromosoom hebben, dan altijd ziekteverschijnselen en vrouwen, die twee X-chromosomen hebben, minder of soms geen verschijnselen. Mannen dragen het ziektegen nooit over aan hun zonen, wel aan al hun dochters. Vrouwen die draagster zijn van het ziektegen dragen het over aan 50% van hun zonen en 50% van hun dochters. Soms ontstaat een nieuwe mutatie bij een kind van wie de ouders de ziekte niet hebben.

Verschijnselen

De verschijnselen zijn bij HMSN 1, 2 en X-gebonden hetzelfde. De mate waarin en de ernst van de aandoening kunnen variëren van persoon tot persoon. Bij de X-gebonden vorm zijn mannen binnen de familie meestal (niet altijd) ernstiger aangedaan dan vrouwen. Ook de leeftijd waarop de ziekte zich voordoet, varieert. Meestal doen de eerste klachten van HMSN 1 zich al voor bij kinderen rond de tien jaar. HMSN 2 openbaart zich vaak op latere leeftijd maar een begin op jonge leeftijd komt ook voor. Vrouwen met de X-gebonden vorm hebben vaak pas later ziekteverschijnselen die langzaam verergeren en beperkt blijven tot de benen en armen. Doordat de spieren in de voeten en onderbenen, later ook in de onderarmen en handen niet goed worden aangestuurd, verzwakken ze. De eerste verschijnselen treden altijd op aan ledematen die het verst van de ruggengraat af liggen: tenen, voeten en onderbenen.

De spierkracht neemt hier als eerste af. Het lopen kost meer moeite, men struikelt vaker en enkels verzwikken gemakkelijk. Kinderen kunnen niet goed huppelen, springen en hardlopen. Kenmerkend is een 'hanentred' met hoog opgetrokken knieën en wapperende voeten. Het is ook moeilijk om het evenwicht te bewaren als men stilstaat.

Doordat de voetspieren verslappen, kan de voet veranderen in een holvoet met een hoge wreef of soms ook een platvoet. De tenen kunnen samentrekken tot zogenaamde hamertenen of klauwtenen. Meestal gaat iemand met HMSN op de buitenkant van zijn voeten lopen. De onderbenen worden zichtbaar dunner (ooievaarsbenen).

Later kan ook de spierkracht in handen en onderarmen afnemen. Een pen vasthouden of knopen vastmaken gaat moeilijker, of mensen laten snel dingen vallen. Vingers, handen, polsen en onderarmen worden dunner. De vingers staan gebogen, het is moeilijk ze te strekken. De verzwakte spieren vragen een extra inspanning waardoor mensen met HMSN snel moe worden.

Bij minder dan 10% van de mensen met HMSN worden ook spieren aangetast die dicht bij de romp liggen zoals de bovenbenen en -armen. Deze kleine groep wordt afhankelijk van een rolstoel.

Bij HMSN treden altijd gevoelsstoornissen op in de tastzin maar deze worden minder snel onderkend. Het gevaar van een verminderd pijngevoel is dat er wondjes kunnen ontstaan zonder dat iemand dit direct merkt.

Diagnose

Mensen met genoemde verschijnselen worden meestal verwezen naar een neuroloog. Na het eerste onderzoek in de spreekkamer volgen meestal verschillende onderzoeken. Met een elektromyografisch onderzoek (EMG) worden snelheid en prikkelgeleiding van de zenuw gemeten. Bij HMSN 1 is de geleidingssnelheid verminderd. Hiermee kan meestal het verschil tussen HMSN 1 en 2 worden aangetoond. Om de wijze van overerving te bepalen, kunnen familiegegevens onderzocht worden. De uitkomst van het EMG wordt gebruikt om een keuze te maken voor diagnostisch genetisch onderzoek (DNA-onderzoek). Bij HMSN 1 en de X-gebonden vorm kan de diagnose vaak gesteld worden op basis van DNA-onderzoek van het bloed. Ook is prenataal onderzoek dan mogelijk. Omdat de ziekte niet heel ernstig is, vindt dit nauwelijks plaats. Voor HMSN 2 is sinds kort ook DNA-onderzoek mogelijk. Dit levert slechts in een klein gedeelte van de patiënten een diagnose op.

Behandeling

HMSN is nog niet te genezen. Behandelingen met fysiotherapie en ergotherapie zijn gericht op het beperken van de gevolgen ervan. Hulpmiddelen als aangepaste schoenen, een wandelstok of andere ondersteunende middelen helpen bij het dagelijks functioneren. Spieroefening en een verbetering van de lichaamshouding kunnen overbelasting van spieren en gewrichten voorkomen.

Soms worden mensen met HMSN aan de voeten of handen geopereerd (verlenging van de achillespees, verplaatsing van spieren of het vastzetten van gewrichten). Begeleiding door een revalidatiearts is meestal wenselijk.

Deze tekst is gecontroleerd door medisch adviseur dr. H.M.E. Bienfait, neuroloog. K003-0218

Spierziekten Nederland

Spierziekten Nederland is een vereniging van en voor mensen met een neuromusculaire aandoening. Mensen met deze aandoeningen, ouders, partners, kinderen en andere familieleden kunnen lid worden.

Spierziekten Nederland:

- geeft voorlichting over ziektebeelden;
- geeft brochures en tijdschriften uit;
- geeft persoonlijke ondersteuning;
- organiseert lezingen, workshops en gespreksgroepen;
- brengt mensen met elkaar in contact.

Spierziekten Nederland werkt nauw samen met (gespecialiseerde) neurologen, revalidatieartsen, fysiotherapeuten en andere hulpverleners.

Jaarlijks is er voor leden een landelijk Spierziektecongres.

Meer informatie

Op www.spierziekten.nl vindt u meer informatie, ook over academische ziekenhuizen en revalidatiecentra.

In de webwinkel van Spierziekten Nederland zijn veel publicaties beschikbaar, ook voor hulpverleners. Een aantal uitgaven is gratis te downloaden via de website. Spierziekten Nederland biedt leden informatie op papier en via de persoonlijke pagina op de website.

Kijk op www.spierziekten.nl/aanmelden of bel 035 548 04 80.

Hebt u vragen over spierziekten?

Kijk op www.spierziekten.nl; word lid van Spierziekten Nederland.

Foldernummer K003