



Hereditaire motorische sensorische neuropathie 3 (HMSN/CMT)

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 staat voor hereditaire motorische en sensorische neuropathie - een hereditaire (erfelijke) aandoening van de zenuwen (neuropathie) die signalen doorgeven van de (gevoels)zintuigen naar de hersenen (sensorisch) en van de hersenen naar de spieren (motorisch).

De signalen naar de spieren maken het mogelijk dat we kunnen bewegen. De 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 niet voldoende, omdat de zenuwvezels zijn aangetast waardoor de kracht van de spieren afneemt.

De spieren zelf zijn niet ziek maar worden dunner (atrofisch) doordat ze minder gebruikt worden. Ook worden gevoelssignalen niet goed doorgegeven aan de hersenen. Hierdoor kunnen afwijkingen in het gevoel ontstaan (bijvoorbeeld een verminderd pijngevoel).

HMSN 3 is zeldzaam, het is niet precies bekend hoe vaak de ziekte voorkomt.

Typen HMSN

Er zijn verschillende typen HMSN.

Bij *HMSN type 1* is de isolerende laag om de zenuwvezels, het myeline, aangetast (demyeliniserend type) waardoor de signalen minder goed worden geleid.

Bij *HMSN 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 meer axonaal, maar uitzonderingen hierop komen voor. Er is een aparte folder over HMSN 1 en 2 en de X-gebonden vorm (foldernummer K003).

Bij HMSN type 3, ook syndroom van Dejerine Sottas genoemd, is de isolerende laag ernstig aangetast of geheel afwezig. Hierdoor worden signalen minder goed doorgegeven en duurt het lang voordat een prikkel de spieren bereikt.

De verschijnselen zijn ernstiger dan bij HMSN 1 en 2 en de X-gebonden vorm.

HMSN 3 begint op jonge leeftijd, vaak al vanaf de geboorte. De spieren worden niet goed aangestuurd. Vooral de spieren in de voeten en handen en later ook de benen en armen verzwakken sterk. De meeste kinderen kunnen al jong niet meer zelfstandig lopen. Ook gevoelssignalen worden niet goed doorgegeven aan de hersenen.

Oorzaak

HMSN 3 wordt veroorzaakt door een afwijking in het DNA die tot uiting komt in de zenuwvezels. Er zijn verschillende genafwijkingen (mutaties) bekend die kunnen leiden tot HMSN 3. HMSN 3 is een erfelijke ziekte die zowel autosomaal recessief als autosomaal dominant kan worden overgedragen.

Autosomaal recessief wil zeggen dat, als beide ouders drager zijn, elk kind van deze ouders 50% kans heeft ook drager te worden en 25% kans de ziekte daadwerkelijk te krijgen.

Autosomaal dominant wil zeggen dat, als een van de ouders is aangedaan, elk kind van die ouder met HMSN 50% kans heeft om deze ziekte te ontwikkelen.

De ziekte treft meisjes zowel als jongens.

Verschijselen

De verschijnselen doen zich in de eerste levensjaren en vaak al vanaf de geboorte voor. De spierzwakte in de handen en voeten is dan het meest opvallend. Dikwijls hebben de kinderen holvoeten met een hoge wreef. Soms hebben kinderen in het begin ook slik- en ademhalingsproblemen.

De ziekte breidt zich in de loop van de kindertijd uit naar de armen en benen waardoor de kinderen al op jonge leeftijd afhankelijk zijn van een rolstoel. Vaak ontstaat een scoliose, een vergroeiing van de wervelkolom. Een enkele keer overlijdt een kind binnen enkele dagen of maanden na de geboorte.

Ook treden altijd gevoelsstoornissen op. Vooral de tastzin neemt af en in mindere mate ook het gevoel voor pijn. Door dit laatste kunnen ongemerkt wondjes ontstaan.

Diagnose

Mensen met genoemde verschijnselen worden meestal verwezen naar een (kinder)neuroloog. Met behulp van elektromyografisch en DNA-onderzoek kan deze de ziekte definitief vaststellen.

Bij elektromyografisch onderzoek (EMG) worden de snelheid en prikkelgeleiding van de zenuw gemeten. Deze is bij HMSN 3 erg laag. Voor DNA-onderzoek moet bloed worden afgenomen.

Behandeling

HMSN is nog niet te genezen. Behandelingen met fysiotherapie en ergotherapie kunnen de gevolgen van de ziekte enigszins verlichten. Het gebruik van hulpmiddelen zal de beperkingen in het dagelijks functioneren zo veel mogelijk op kunnen vangen. Soms worden medicijnen voorgeschreven tegen spierkrampen en -pijnen. Ook wordt wel eens aan voeten of handen geopereerd (verlenging van de achillespees, verplaatsing van spieren of het vastzetten van gewrichten).

Bij HMSN 3 is een goede begeleiding door een revalidatiearts en zijn team van groot belang, bijvoorbeeld in een in spierziekten gespecialiseerd revalidatieadviescentrum.

*Deze tekst is gecontroleerd door medisch adviseur
dr. H.M.E. Bienfait, neuroloog. Ko44-0620*

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 een magazine uit;
- organiseert cursussen, webcasts en bijeenkomsten;
- brengt mensen met elkaar in contact.

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

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. Veel uitgaven voor hulpverleners zijn gratis te downloaden van de site.

U staat er niet alleen voor

Voor informatie, steun en advies kunt u terecht bij Spierziekten Nederland. De vereniging biedt leden informatie op papier en via de persoonlijke pagina op de website. Er zijn jaarlijks rond de honderd bijeenkomsten. Elk jaar is er het Spierziektecongres voor leden.

Tientallen toponderzoekers zijn als adviseur verbonden aan de vereniging.

Spierziekten Nederland behartigt de belangen van mensen met een spierziekte, collectief en individueel.

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 Ko44