

Nevromuskulære diagnoser - i et nøtteskall

CMT er en fellesbetegnelse på en gruppe sjeldne og arvelige nevromuskulære tilstander som fører til progredierende muskelsvinn og nedsatt førlighet.

Oppkalt etter nevrologene Jean-Martin Charcot, Pierre Marie og Howard Henry Tooth

Charcot-Marie-Tooths sykdom (CMT)

Charcot-Marie-Tooths disease



Synonymer: Hereditær motorisk og sensorisk neuropati



Systemkoder: ICD-10: G60.0 ICPC-2: N99 ORPHA: 166*

*Hver subtype har egen ORPHA-kode.

CMT deles inn i ulike undergrupper ut ifra genfunn og arvegang. De vanligste kan også avdekkes ved nevrografi.

Undergruppene kalles CMT1, CMT2, CMT4 og CMTX.

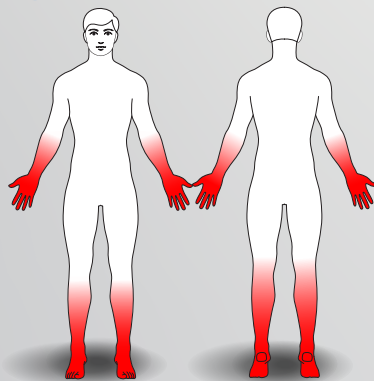
Noen regner også med arvelig trykknevropati her.



Påvirkning

Primært
Muskelsvinn
Nedsatt førlighet

Liten  Stor



Gjelder de fleste typer CMT



Andre mulige kjennetegn

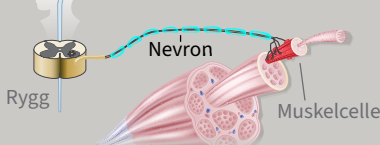
	Ustøhet	
	Hørselstap	Ved CMT2A2, 3, 4 og X
	Skjev rygg (skoliose)	Ved CMT1, 3 og 4
	Hulfot og hammertær	
	Skjelving	Ved CMT1 og 2
	Fatigue	

Mulige debut-symptomer

- Snubletendens
- Dårligere balanse
- Redusert følesans
- Svekkelse i ankene
- Feilstillinger i føttene



Hvor årsaken ligger



CMT forårsakes av ulike arvelige genforandringer i nervecellene eller isolasjonsmaterialet/myelinet rundt nervene.

Genene koder for proteiner som er nødvendige for de perifere nervernes struktur og funksjon.

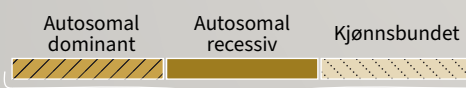


Debut

 Nyfødt   Barn   Ungdom   Voksen   Godt voksen 



Arvegang



Varierer mellom subtyper



Kjønn



Menn og kvinner rammes like ofte



Forekomst



I Norge:
ca. 1 : 3 300



Behandlinger

 Kurativ behandling   Årsaksrettet genterapi   Medisin som kan dempe progresjon 



Fysio-/ergoterapi for funksjonsbevaring



Tekniske og ortopediske hjelpemidler f.eks. rullestol, føttøy og skinner



Kritisk informasjon



- Lege må være klar over diagnosen når det forskrives nye medisiner. Spesielt gjelder dette cellegift og andre medisiner som kan være skadelig for nerver.
- Kan forekomme lang oppvåkning etter narkose.



Lenker til mer diagnoseinformasjon



NASJONALT SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Kilder:
- Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser
- Orpha.net
- GeneReviews®
- Sosialstyrelsen.se
- ERN Euro NMD
- Norsk Elektronisk Legehåndbok: NEL

Oppdatert januar 2026