

Hereditaire motorische sensorische neuropathie type

1

Wat is HMSN?

HMSN (ook ziekte van Charcot Marie Tooth genoemd) is een verzamelnaam voor een aantal erfelijke ziekten waarbij de zenuwen zijn aangetast. HMSN betekent: 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).

Signalen naar de spieren maken bewegen 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 één op de tienduizend mensen voor.

Verschillende typen HMSN

Er zijn verschillende typen HMSN.

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

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 vaak meer axonaal, maar uitzonderingen hierop komen voor. Waar in het vervolg HMSN zonder toevoeging staat, betreft het HMSN 1 en 2 en de X-gebonden vorm.

Bij *HMSN 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 VSN-folder over HMSN 3.

Oorzaak

HMSN wordt veroorzaakt door een afwijking in het DNA die tot uiting komt in de zenuwvezels. Aan HMSN kunnen verschillende gendefecten ten grondslag liggen. HMSN 1 kent verschillende subtypen; van drie subtypen is de verandering (mutatie) in het DNA bekend. HMSN 1 en 2 worden meestal autosomaal dominant overgedragen: elk kind (jongens en meisjes) van een ouder met HMSN 1 of 2 heeft 50% kans om 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 van HMSN 1 en 2 en de X-gebonden vorm zijn 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 debuut op jonge leeftijd komt ook voor. Vrouwen met de X-gebonden vorm hebben vaak pas later ziekteverschijnselen. De verschijnselen verergeren langzaam en blijven beperkt 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 afliggen: 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 tien procent 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.

Uitgave nr. K003

mei 2009

Vereniging Spierziekten Nederland

De Vereniging 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 van de VSN. De VSN:

- geeft voorlichting over specifieke ziektebeelden;
- geeft persoonlijke ondersteuning;
- brengt mensen met elkaar in contact;
- stimuleert het wetenschappelijk onderzoek, ook internationaal.

De VSN werkt nauw samen met (gespecialiseerde) neurologen, revalidatieartsen, fysiotherapeuten en andere hulpverleners.

De vele vrijwilligers van de VSN zijn onder meer actief in diagnose- en regiowerkgroepen. De diagnosewerkgroepen volgen de medische ontwikkelingen rond specifieke ziektebeelden, stimuleren het wetenschappelijk onderzoek en houden contact met verenigingen in het buitenland. Ook organiseren zij jaarlijks een informatieve bijeenkomst voor de betreffende leden. De meeste diagnosewerkgroepen brengen een- of tweemaal per jaar een eigen nieuwsbrief uit. Daarnaast zijn er regionale werkgroepen. Deze brengen leden met elkaar in contact en organiseren bijeenkomsten voor nieuwe leden, contactdagen, themabijeenkomsten en gespreksgroepen. De regionaal consulent beantwoordt vragen over vervoersvoorzieningen en woningaanpassingen.

Meer informatie

U kunt bij de VSN terecht voor uitgebreide informatie. Ook kunt u inlichtingen krijgen over academische ziekenhuizen en revalidatieadviescentra.

De *Spierziekten Infolijn* van de VSN is op werkdagen bereikbaar van 9.00 tot 12.30 uur op nummer 0900 5 480 480, 7½ 0,15 per minuut.

Vereniging Spierziekten Nederland

Lt. Gen. van Heutszlaan 6

3743 JN Baarn

Telefoon 035 548 04 80

Fax 035 548 04 99

www.vsn.nl

www.spierziekten.nl