

## Vårdprogram för fysioterapeutisk intervention

### Charcot Marie Tooth (CMT)

Syftet med vårdprogrammet är att säkerställa evidensbaserat arbetssätt vid Fysioterapikliniken, Karolinska universitetssjukhuset.

Vårdprogrammen riktar sig främst till fysioterapeuter internt men även externt och till andra som kan tillgodogöra sig innehållet.

Innehåll	sid
Introduktion	2
Målsättning	3
Intervention	4
Mätmetoder	5
Restriktioner	5
Uppföljning/vårdkedja	5
Referenser	6

### Författare

- Margareta Holm, Susanne Littorin, Marie Kierkegaard  
Reviderat av Johan Gäverth, Susanne Littorin

### Kontaktinformation

[joan.gaverth@karolinska.se](mailto:joan.gaverth@karolinska.se)

08-517 720 22

[susanne.littorin@karolinska.se](mailto:susanne.littorin@karolinska.se)

08-517 720 22

### Sökvägar

- Databaser: Ovid MEDLINE(R) In-Process & Other Non-Indexed Citations and Ovid MEDLINE(R) <1948 to Present>
- Sökord: Charcot-Marie-Tooth Disease; Exercise; Exercise Therapy; Physical Therapy Modalities

### Produktionsår

- 2008

### Revideringsår

- 2012

## Introduktion

Charcot-Marie-Tooth (CMT) är en av de vanligaste ärftliga neurologiska sjukdomarna med en prevalens på ca 40 per 100 000 invånare.<sup>1</sup> CMT är också känd som Hereditär motorisk och sensorisk neuropati (HMSN) vilken innefattar en stor grupp av tillstånd som påverkar perifera sensoriska och motoriska nerver. Sjukdomen varierar mycket mellan familjer och olika individer. Orsaken är inte helt klarlagd, men kan bero på störd metabolism eller genetisk störning. Ålder för debut varierar beroende på typ av CMT och svårighetsgraden är mycket individuell. Överlevnaden för personer med CMT är förväntad normal.

Vanligt förekommande symtom beskrivs nedan.<sup>2</sup> Tabell 1 visar symtom per typ av CMT.

### *Muskelsvaghet*

Svaghet distalt i nedre och övre extremiteten. Karaktäristisk muskelatrofi i underbenen och distala delen av låren, så kallade flaskhalsatrofi. Svaghet i fötterna och underbenen ger droppfot, Figur 1. Patienten går med så kallad tuppfjätsgång med höga knäuppsdragningar för att inte snubbla. Gångförmågan kvarstår som regel hela livet. Atrofi uppstår även i övre extremiteten. Typiskt är atrofi av de små musklerna i händerna, framför allt extensorerna, vilket ger nedsatt finmotorik, Figur 1. Lätt ataxi i armar kan förekomma.

### *Fotdeformitet*

Pes cavus är vanligt liksom hammartår samt att calcaneus kan inta en varusställning, Figur 1.

### *Känslstörning*

Ytlig känselnedsättning i distalt, vilket debuterar i fingrar och tår och sprider sig uppåt, så kallad strump- och handskeutbredning. Patienterna kan ha problem med domningar, stickningar, krypningar (parestesier) etc. samt mer obehagligt brännande och svidande värk och smärta. Ökad känslighet för kyla är vanligt. Nedsatt proprioception är vanligt och ger svårigheter att gå på ojämt underlag och osäkerhet vid gång i mörker. För övre extremiteter kan det resultera i att patienten behöver titta på sina händer vid finmotorisk aktivitet för att kompensera för nedsatt känsel.

**Tabell 1 Karaktärsdragen hos de vanligaste typerna av CMT<sup>3</sup>**

Benämning	Hereditet	Debut	Skadetyper	Motoriska symtom	Felställningar	Sensoriska symtom	Övrigt
<b>CMT Typ 1</b>	Autosomalt dominant	2/3 före fyllda 10 år, flesta innan 20 år	Demyeliniserande Reflexer frånvarande	Först distalt i NE (peroneus och tib. ant) sedan proximalt NE (inverterad flaskhalsatrofi) och distalt ÖE. Fascikulationer och kramper förekommer Tremor förekommer.	Pes Cavus Hammartår Klohänder	Hypoestesi: Fötter strumpa Händer handske	Svårare hos män än kvinnor. Ingen cardiomyopati. Normal livslängd. Tuppffjätsgång. Oftast långsam progress. Tidig debut ger oftast svårare symtom.
<b>CMT Typ 2</b>	Autosomalt dominant	Vanligast efter fyllda 20 år	Neuronal Reflexer nedsatta	Mildare än Typ 1. Ovanligt med tremor.	Mildare än Typ 1	Mildare än Typ 1. Tydligast nedsatt proprioception NE.	Mildare än Typ 1
<b>CMT Typ 3 Dejerine-Sottas</b>	Autosomalt recessiv	Medfött eller tidig debut	Hypomyelinisering	Hypotrofiering av armar och ben. Försenad gång. Nedsatt finmotorik. Ataxi.	Fotdeformiteter	Nedsatt ytlig känsel, position och vibration	Blixtrande smärta i benen förekommer

NE= Nedre extremiteten, ÖE= Övre extremiteten,



**Figur 1** Bild från Reilly et al.,<sup>4</sup> (2011). Typiska bilder på pes cavus samt hammartår (A och B till vänster); distal atrofi i benen (C) samt distal atrofi i händer (B höger).

## Målsättning

### Övergripande målsättning

- Säkerställa ett enhetligt sjukgymnastiskt omhändertagande med hög kvalitet utifrån aktuell vetenskap och beprövad erfarenhet.
- Bibehålla funktion och förmåga till aktivitet i dagliga livet. Specifika mål utformas i dialog mellan sjukgymnast och patient utifrån varje patients behov.

### Specifika mål:

- Öppenvård: sjukgymnasten deltar i MYO öppenvårdsteam (Solna) med syfte att delta i samordning av insatser.

## Intervention

Fysioterapeutens roll är att bistå med specialiserad fysioterapeutisk bedömning och rådgivning. Patienten kommer via remiss eller på eget initiativ. Första steget i val av intervention är probleminventering. Specifika mål utformas sedan i dialog mellan fysioterapeut och patient och utefter det väljs lämpliga åtgärder. Primärt sker ingen träning eller behandling inom Fysioterapikliniken. Den sker inom specialiserad rehabilitering, primärvård, privatpraktiserande fysioterapeut eller inom friskvård.

### *Rådgivning om lämplig fysisk aktivitetsnivå och träning*

Hos denna patientgrupp finns det en risk för nedsatt fysisk aktivitet. Detta kan relateras till muskelsvaghet men också till problem med inskränkt rörlighet och kontrakturer samt nedsatt motivation och rädsla för att försämra sitt tillstånd genom muskulärt överutnyttjande.<sup>13,14</sup> Det finns ingen evidens för att träning skulle vara skadligt på medeltung/-intensiv nivå.<sup>15-17</sup> Studier har visat att motståndsträning tolereras väl och kan ge signifikant styrkeökning. Slutsatsen blir att patientens mål, motivation och fysiska förutsättningar får styra utformandet av ett individuellt träningsprogram.

### *Bibehålla rörlighet*

Aktivt och/eller passivt rörelseuttag är ofta indicerat, speciellt i fötter och händer. Fokus ligger på att undvika felställningar som leder till nedsatt funktionsförmåga och/eller smärta i aktuell led eller intilliggande leder. Nedsatt rörlighet i fotens dorsalflexion kan ge ökade gångsvårigheter och nedsatt balans. Patient och eventuella närstående/ hjälpare instrueras enligt ett individuellt anpassat program.

### *Hjälpmedel för förflyttning och aktivitet*

Behovsbedömning och förskrivning av förflyttningshjälpmedel, t.ex. käppar, kryckkäppar, rollatorer och transportrullstolar görs vid behov.

### *Ortopedtekniska hjälpmedel*

Bedömning görs om behov finns av ortopedtekniskt hjälpmedel. Det kan vara

- Hjälpmedel för att minska effekt av droppfot med t.ex. Dictusband, enklare plastskenor såsom AFO Light<sup>®</sup> eller mer avancerade skenor av Toe-off<sup>®</sup>-typ.
- Hjälpmedel för att minska effekten av felställningar i foten såsom fotbäddar med medialt stöd och pelott vid hammartår.
- Individuellt anpassade egna skor eller subventionerade bekvämskor, t.ex. med öppning framtill för att rätta till tårna och dragkedjor med förlängning för bättre handgrepp.

Ordination av ortopedtekniska hjälpmedel görs av specialistläkare eller av fysioterapeut med delegering via webportalen Thord, Tekniska Hjälpmedel Ordersystem ([www.thord.sll.se](http://www.thord.sll.se)).

### *Smärta*

Fysioterapeuten kan bedöma och ge råd kring fysisk aktivitet, ortopedtekniska hjälpmedel och förflyttningshjälpmedel för att avlasta smärtande leder. Råd ges om

aktiv/passiv rörelseträning för att öka eller bibehålla rörlighet och minska negativa effekter av immobilisering.

### Hembesök och utbildning

Patienter informeras om Neurologiklinikens Råd och stödenhet. Verksamheten vänder sig till personer som har en neurologisk sjukdom, har stora problem i sin dagliga tillvaro och/eller har behov av råd- och stödsatser från fler än en yrkesgrupp. De erbjuder bl.a. kartläggande hembesök, diagnosspecifik patientutbildning och utbildning till personal.

## Mätmetod/Utvärderingsinstrument

De vanligaste symtomen och bedömningsinstrumenten som vi använder hos patienter med CMT är listade i Tabell 2.

**Tabell 2**

Funktionsnedsättning/ Hälsotillstånd	Mätmetod	Ref	Kroppsfunktion	Aktivitet/ Delaktighet
Nedsatt muskelkraft	Observation Funktionella rörelser Manuellt muskeltest enligt Daniels & Worthingham	Hislop et al. <sup>5</sup>	X	
Nedsatt ledrörlighet	Observation Aktiv och passiv mätning av rörlighet med goniometer	Norkin et al. <sup>6</sup>	X	
Nedsatt förmåga att förflytta sig själv	Observation Intervju 20 m gångtest 6 minuters gångtest	Finch et al. <sup>7</sup> Bohannon et al. <sup>8,9</sup>	X	X
Nedsatt berörings och proprioceptiv funktion	Sensoriktest, ytlig beröring och proprioception	Fugl-Meyer et al. <sup>10</sup>	X	
Nedsatt förmåga att bibehålla balans i stående och gående	Intervju Observation Romberg Bergs balansskala	Finch et al. <sup>7</sup>	X	
Smärta	Visuell analog skala (VAS) Smärtteckning	Finch et al. <sup>7</sup>	X	
Upplevd ansträngning	Borg RPE	Borg <sup>11</sup>	X	
Hälsotillstånd	EuroQuol, five dimensions, EQ-5D	Brooks et al. <sup>12</sup>		

## Restriktioner

Långvarigt sängliggande bör undvikas eftersom dessa patienter har svårare att återfå förlorad muskelmassa/-funktion efter immobilisering.

## Uppföljning / vårdkedja

MYO-team (läkare, sjuksköterska, fysioterapeut, arbetsterapeut och kurator) finns i Solna (Norra) med regelbundna teamträffar.

Patienter identifieras via remiss från neurolog eller via slutenvården. Efter första kontakt kan patienten själv initiera ny kontakt och återbesök bokas på egen mottagning vid behov.

Vid behov slussas patienter vidare till fysioterapeut inom specialiserad rehabilitering, primärvården eller till privatpraktiserande fysioterapeut.

## Referenser

1. Banchs I, Casasnovas C, Albertí A, et al. Diagnosis of Charcot-Marie-Tooth Disease. *J. Biomed. Biotech.* 2009;2009:1–11.
2. Swash M, Schwartz MS. *Neuromuscular Diseases: A Practical Approach to Diagnosis and Management*. 3rd ed. Springer; 1997:541.
3. Chance PF, Pleasure D. Charcot-Marie-Tooth syndrome. *Arch. Neurol.* 1993;50:1180–1184.
4. Reilly MM, Murphy SM, Laurá M. Charcot-Marie-Tooth disease. *J. Peripher. Nerv. Syst.* 2011;16:1–14.
5. Hislop HJ, Montgomery J, Connelly B, Daniels L. *Daniels and Worthingham's Muscle Testing: Techniques of Manual Examination*. 6th ed. W B Saunders Co; 1995:454.
6. Norkin C, White JD. *Measurement of Joint Motion: A Guide to Goniometry (Measurement of joint motion: A guide to goniometry)*. 4th ed. F.A. Davis Company; 2009:448.
7. Finch E, Brooks D, Stratford PW. *Physical rehabilitation outcome measures*. 2nd ed. Hamilton, Ontario: Decker; 2002.
8. Bohannon RW. Comfortable and maximum walking speed of adults aged 20-79 years: reference values and determinants. *Age Ageing.* 1997;26:15–19.
9. Bohannon RW, Andrews AW, Thomas MW. Walking speed: reference values and correlates for older adults. *J Orthop Sports Phys Ther.* 1996;24:86–90.
10. Fugl-Meyer AR, Jääskö L, Leyman I, Olsson S, Steglind S. The post-stroke hemiplegic patient. 1. a method for evaluation of physical performance. *Scand J Rehabil Med.* 1975;7:13–31.
11. Borg G. *Borg's Perceived Exertion and Pain Scales*. 1st ed. Human Kinetics; 1998:104.
12. Brooks RG, Jendteg S, Lindgren B, Persson U, Björk S. EuroQol: health-related quality of life measurement. Results of the Swedish questionnaire exercise. *Health Policy.* 1991;18:37–48.
13. Mhandi EI L, Millet GY, Calmels P, et al. Benefits of interval-training on fatigue and functional capacities in Charcot-Marie-Tooth disease. *Muscle Nerve.* 2008;37:601–610.
14. Lindeman E, Spaans F, Reulen J, Leffers P, Drukker J. Progressive resistance training in neuromuscular patients. Effects on force and surface EMG. *J Electromyogr Kinesiol.* 1999;9:379–384.

15. Cup EH, Pieterse AJ, Broek-Pastoor ten JM, et al. Exercise therapy and other types of physical therapy for patients with neuromuscular diseases: a systematic review. *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*. 2007;88:1452–1464.

16. Aitkens SG, McCrory MA, Kilmer DD, Bernauer EM. Moderate resistance exercise program: its effect in slowly progressive neuromuscular disease. *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*. 1993;74:711–715.

17. Chetlin RD, Gutmann L, Tarnopolsky M, Ullrich IH, Yeater RA. Resistance training effectiveness in patients with Charcot-Marie-Tooth disease: recommendations for exercise prescription. *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*. 2004;85:1217–1223.