

## Informatie over Hereditaire Motorische en Sensorische Neuropathie (HMSN)

### Wat is HMSN?

Hereditaire Motorische en Sensorische Neuropathie (HMSN) is een verzamelnaam voor verschillende erfelijke (*hereditaire*) aandoeningen waarbij de zenuwen zijn aangetast (*neuropathie*). Zowel de zenuwen die signalen doorgeven van de hersenen naar de spieren (*motorisch*) als van de zintuigen naar de hersenen (*sensorisch*) kunnen hierbij zijn aangedaan. De aandoening wordt ook wel de ziekte van Charcot-Marie-Tooth (CMT) genoemd. HMSN komt voor bij ongeveer 1 op de 2500 mensen. De eerste verschijnselen van HMSN ontstaan meestal op kinderleeftijd of op jong volwassen leeftijd. Vaak is de eerste klacht spierzwakte in de voeten en enkels, waardoor het lopen lastiger gaat. Ook kunnen de spieren van het onderbeen dun worden en kan de vorm van de voeten en de tenen veranderen. Later kan ook de spierkracht in de handen en onderarmen afnemen. Er kunnen ook gevoelsstoornissen ontstaan, met name in de voeten, en pijn. Bij HMSN komt heupdysplasie vaker voor. Heupdysplasie is een afwijking van het heupgewricht, waarbij de heupkom te ondiep is.

De klachten van HMSN nemen in de loop van de jaren meestal langzaam toe. De verschijnselen kunnen per persoon wisselen in ernst, ook binnen een familie. Hierdoor ondervinden sommige mensen weinig last van de aandoening, terwijl voor andere de aandoening veel beperkingen geeft. Het is niet te voorspellen wanneer en in welke mate iemand met aanleg voor HMSN klachten krijgt. De aandoening HMSN wordt gesteld op basis van de verschijnselen die iemand heeft en de afwijkingen bij zenuwgeleidingsonderzoek (EMG). Er bestaan verschillende typen HMSN. Bij type 1 is de zenuwgeleiding vertraagd. Dit wordt veroorzaakt door afname van de isoleerlaag (myeline) rondom de zenuwvezels. Bij type 2 is de zenuwgeleiding normaal maar zijn de zenuwvezels zelf (de axonen) aangetast. Op grond van de DNA-verandering kan soms ook binnen type 1 en 2 weer een onderverdeling worden gemaakt. Zo wordt bijvoorbeeld HMSN type 1 door een verandering in het PMP22-gen HMSN1A veroorzaakt.

### Welke medische adviezen zijn er?

Genezing van HMSN is niet mogelijk. De behandeling door bijvoorbeeld een revalidatiearts, fysiotherapeut en ergotherapeut, is er op gericht zo goed mogelijk om te gaan met de klachten. Wanneer de klachten toenemen of de stand van de voet steeds meer verandert, kan een operatie worden overwogen. Aan kinderen waarbij de voeten nog groeien (meisjes jonger dan 12 jaar en jongens tot 16 jaar) worden daarom regelmatige controles bij een revalidatiearts geadviseerd (twee- tot viermaal per jaar). Ook worden aan kinderen met HMSN regelmatige controles op heupdysplasie geadviseerd. Bij kinderen die een verhoogd risico op HMSN hebben maar (nog) geen verschijnselen, zijn controles niet nodig.

### Wat is de oorzaak?

Er zijn inmiddels tientallen genen bekend die betrokken zijn bij HMSN. Het is niet altijd mogelijk om de ziekte veroorzakende mutatie aan te tonen met DNA-onderzoek. Dit komt waarschijnlijk omdat ook mutaties in andere, nog onbekende, genen HMSN kunnen veroorzaken.

### Hoe erft HMSN over?

HMSN kan op verschillende manieren overerven:

- *Autosomaal dominant*. Dit betekent dat zowel mannen als vrouwen de erfelijke aanleg voor HMSN kunnen hebben en doorgeven. Ieder kind van iemand met HMSN heeft een kans van 50% (1 op 2) om deze erfelijke aanleg te erven. Dit geldt voor zowel zonen als dochters.
- *Autosomaal recessief*. Mensen hebben twee kopieën van hun genen: één geërfd van vader en één geërfd van moeder. Wanneer in een familie HMSN autosomaal recessief overerft, kan de aandoening zich alleen ontwikkelen als iemand in *beide* kopieën van het gen een afwijking heeft. De ouders zijn dan drager van één afwijkend gen en hebben zelf geen verschijnselen van de aandoening. Als beide ouders drager zijn, heeft ieder kind van deze ouders 25% (1 op 4) kans om de aandoening te krijgen. Dit geldt zowel voor zonen als voor dochters.
- *X-gebonden*. Bij de X-gebonden vorm (HMSN-X) is de mutatie gelegen op het X-chromosoom, één van de geslachtschromosomen. Vrouwen hebben twee X-chromosomen, mannen hebben een X en een Y chromosoom. Kinderen van een vrouw met HMSN-X hebben ieder een kans van 50% om de aanleg te erven. Als mannen HMSN-X hebben, kunnen zij deze erfelijke aanleg niet doorgeven aan hun zoons, maar zij geven de erfelijke aanleg voor HMSN-X altijd door aan hun dochters. Vrouwen die (aanleg voor) HMSN-X hebben kunnen klachten krijgen, maar vaak zijn deze milder dan bij mannen met HMSN-X.

### Wat betekent dit voor familieleden?

(Voorspellende) DNA-diagnostiek naar HMSN is mogelijk voor familieleden als een mutatie is aangetoond in de familie. Als dat niet het geval is, kunnen familieleden zich (bij klachten) door een neuroloog laten onderzoeken op aanwijzingen voor HMSN op dat moment.

### Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Er zijn verschillende keuzemogelijkheden voor invulling van kinderwens voor iemand met een erfelijke aandoening. Een eerste mogelijkheid is het accepteren van het risico, proberen om zwanger te worden en geen onderzoek te laten doen. Andere mogelijkheden zijn onderzoek naar de erfelijke aandoening bij het ongeboren kind tijdens de zwangerschap (prenatale diagnostiek) of preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD). Andere overwegingen zijn eicel- of spermadonatie, adoptie, of afzien van (verdere) kinderen.

Voor de meeste vormen van HSMN zijn PGD en prenatale diagnostiek niet gebruikelijk. Zie [erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven](http://erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven) voor meer informatie over de verschillende opties. Voor informatie over de kans op de aandoening bij kinderen en de mogelijkheden bij een kinderwens kan ook een afspraak worden gemaakt bij een klinisch geneticus.

**Waar vind ik meer informatie?**

Meer informatie kunt u vinden via [erfelijkheid.nl/ziektes/hereditaire-motorische-en-sensorische-neuropathie-hmsn](http://erfelijkheid.nl/ziektes/hereditaire-motorische-en-sensorische-neuropathie-hmsn) en via de patiëntvereniging Spierziekten Nederland: [www.spierziekten.nl/overzicht/hereditaire-motorische-sensorische-neuropathie-type-1-2-en-x-gebonden/](http://www.spierziekten.nl/overzicht/hereditaire-motorische-sensorische-neuropathie-type-1-2-en-x-gebonden/).

12-12-2019.