

## ARVELIG POLYNEVROPATI

## ARVELIG POLYNEVROPATI

## Diagnosebrosjyre for ARVELIG POLYNEVROPATI

### Å leve med arvelig polyneuropati

Det er viktig for deg med sykdommen å ha tett kontakt med lege, fysioterapeut og ergoterapeut, slik at du får den hjelpen / de tiltakene / de hjelpemidlene du trenger ved behov.

Ved å få den oppfølgingen man trenger, er det mulig å leve et aktivt sosialt liv. Det er veldig viktig å ikke sette i gang med trening uten å ha snakket med lege og/eller fysioterapeut først. For trener man feil kan det gjøre sykdommen verre. Mange synes det er vanskelig å begynne å bruke rullestol og andre hjelpemidler. Derfor er det viktig at man har noen å snakke med når ting blir vanskelige. FFM har likepersoner som kan hjelpe med dette.

### Likepersonsarbeid i FFM

Hvis du har fått en muskelsykdom, eller kjenner noen som har det, så kan det være godt å snakke med noen som vet hvordan du har det. Det kan være vanskelig for familie og venner å forstå alle tankene som kommer når en får en muskelsykdom.

“I Foreningen for Muskelsyke har vi noe som heter likepersonsarbeid. Det betyr at vi kan sette deg i kontakt med noen som har opplevd det samme som deg, og som

du kan dele erfaringer med. Likepersonen har taushetsplikt, og forteller ikke til noen det du har snakket om.”

Som regel snakker en med likepersonen sin på telefonen, men ikke alle vil snakke direkte med en likeperson, da går det an å skrive e-poster til hverandre, eller kanskje møtes på nettet for å chatte.

### Ønsker du en likeperson?

Les mer på våre nettsider [www.ffm.no](http://www.ffm.no) eller skriv en e-post til likepersonsutvalget: [lpu@ffm.no](mailto:lpu@ffm.no)

Denne brosjyren ble laget i 2016 som en del av prosjektet «Nevroelementært», et informasjonsprosjekt om nevromuskulære sykdommer rettet mot barn og unge.

Prosjektet ble gjennomført av Foreningen for Muskelsyke, og ble finansiert ved hjelp av midler fra Helsedirektoratet.

[www.ffm.no](http://www.ffm.no)



Arvelige polyneuropatier tilhører gruppen nevromuskulære sykdommer. Dette er en gruppe med forskjellige sykdommer som har ulike symptomer. Sykdommene deles inn i forskjellige undergrupper.

Eksempel på diagnoser/undergrupper av arvelig polyneuropati:

- Charcot-Marie-Tooth (CMT)
- Dejerine-Sottas sykdom (undergruppe av CMT)
- Arvelig sensorisk og autonom neuropati med tendens til trykktåler (HNPP)
- Arvelig motorisk neuropati (HMN)
- Arvelig sensorisk og autonom neuropati (HSAN)

### Hvordan stilles diagnosen?

Det å finne frem til nøyaktig diagnose, kan være veldig vanskelig og kan ta lang tid. I tillegg til grundige legeundersøkelser (også av nær slekt) blir det tatt en nevrofysiologisk undersøkelse (ulike tester av nervevev og muskelvev), og resultatene er som oftest grunnlag for å stille diagnosen. Gentesting kan gi svar for noen, men gir ikke alltid et svar. Biopsi kan i sjeldne tilfeller være aktuelt å gjøre. Den vanligste biopsien er en hud/nervebiopsi hvor man teller nervefibertettheten. Som en siste diagnostisk mulighet kan man også utføre biopsi av EN nerve.

### Hvordan utvikler sykdommen seg?

Symptomene kan komme fra tidlig barndom til voksen alder, men de fleste polyneuropatier gir økende symptomer over tid. Det kan være stor forskjell på symptomer både mellom de forskjellige typene neuropati og innen samme type, også innen samme

familie. Dette gjør det vanskelig å gi informasjon om hvordan sykdommen utvikler seg hos den enkelte. Felles for de fleste typene er bl.a. nedsatt muskelkraft og muskelsvinn, feilstillinger i ledd, og motoriske og sensoriske vansker. Dette kan blant annet medføre ustødig gange, prikking og stikking eller nummenhet, nedsatt følsomhet og overfølsomhet. Ved overfølsomhet kan man få smerter ved berøring.

### Behandling

For noen enkelte, sjeldne varianter av polyneuropati finnes det spesifikk behandling. For de aller fleste er det ingen tilgjengelig behandling rettet mot grunnsykdommen, men for mange er det viktig med tilpasset trening som ikke overbelaster svak muskulatur. Det er viktig å huske på at muskelsvekkelse som er forårsaket av en neuropati, ikke kan bedres gjennom trening. Muskulatur som ikke er påvirket av sykdommen kan bli sterkere ved å trene, men den kan også være i fare for overbelastning - når noen muskler er svake, bruker vi ofte de friske mer.

**“Trener du feil kan sykdommen din bli verre. Tren derfor alltid i samråd med helsepersonell som har kunnskap om sykdommen din.”**

Smertebehandling kan hjelpe noen med polyneuropati, men da er det viktig at legen kjenner til hvorfor man har smerter, og har kunnskap om hvilke medisiner som ikke er hensiktsmessige ved en del nevromuskulære sykdommer.

