



Choroba Charcota-Mariego-Tootha

Jadwiga Ingot, Karol Bednarz, Julia Ingot, Maksymilian Kłosowicz, Antoni Pyrkosz

Opiekun naukowy: dr n. med. Antoni Pyrkosz

Uniwersytet Rzeszowski, Kolegium Nauk Medycznych, kierunek lekarski



WSTĘP

Choroba Charcota-Mariego-Tootha (CMT) należy do neuropatii dziedzicznych. Jest najczęstszą dziedziczną chorobą nerwowo-mięśniową. Nazwa wywodzi się od nazwisk trzech badaczy, którzy jako pierwsi rozpowszechnili informacje na jej temat. Jest to grupa chorób dotykających obwodowy układ nerwowy, a dokładniej nerwy obwodowe. Najczęstszym wzorcem dziedziczenia jest autosomalny dominujący, chociaż istnieją również podtypy sprzężone z płcią i autosomalne recesywne. Choroba Charcota-Mariego-Tootha wskazuje na genetycznie niejednorodną grupę pierwotnych neuropatii genetycznych z klasycznym zajęciem czuciowym i motorycznym, określaną jako dziedziczna neuropatia czuciowo-ruchowa. W zależności od szybkości przewodzenia impulsów nerwowych, można wyróżnić typ I – neuropatię demielinizacyjną, oraz typ II – neuropatię aksonalną. Obecna klasyfikacja łączy zarówno geny sprawcze oraz wzorce dziedziczenia. Najczęstszym typem choroby jest typ 1A (CMT1A). Stanowi on około 50% wszystkich wariantów. Choroba jest powodowana duplikacją na krótkim ramieniu chromosomu 17 w regionie p11.2-p12, gdzie zlokalizowany jest gen PMP22, kodujący białko osłonki mielinowej nerwów obwodowych. CMT1A charakteryzuje się powolnym osłabieniem i atrofią mięśni dystalnych, przede wszystkim kończyn dolnych, a w późniejszych okresach choroby również kończyn górnych. Ponadto, u prawie wszystkich pacjentów występują dystalne deficyty czuciowe, zwykle symetryczne. Deformacje stóp przyjmują charakterystyczny wygląd stopy wydrażonej. Występuje również charakterystyczny wygląd palców – szponiasty. Odruchy ścięgnowe są osłabione lub nieobecne. W przypadku wystąpienia neuropatii dziedzicznej należy zbadać członków rodziny na obecność mutacji, co pomoże we wcześniejszym rozpoznaniu choroby.

MATERIALY

Analiza publikacji medycznych oraz opisów przypadków od stycznia 2009 roku do maja 2022 roku z bazy danych Google Scholar, Pubmed oraz strony omim.org na temat choroby Charcota-Mariego-Tootha. Brano

CEL PRACY

Celem pracy jest analiza publikacji naukowych dotyczących choroby Charcota-Mariego-Tootha. Dzięki lepszemu poznaniu etiopatogenezy, obrazu klinicznego i przebiegu naturalnego, możliwe jest właściwe diagnozowanie pacjentów i wcześniejsze wdrażanie odpowiedniej terapii.

WYNIKI I WNIOSKI

W publikacjach naukowych istnieje wiele doniesień na temat choroby Charcota-Mariego-Tootha. Jednak CMT stanowi ciągle problem dla lekarzy, ponieważ nie istnieje leczenie przyczynowe. Jediną metodą, którą można zaproponować pacjentom jest rehabilitacja, szczególnie istotna w zapobieganiu przykurczom stawu skokowego. Obecne badania koncentrują się na odkrywaniu mechanizmów patofizjologicznych i opracowaniu skutecznych metod leczenia. Zrozumienie, dlaczego i w jaki sposób zachodzi i rozwija się degeneracja aksonów, jest ważne w leczeniu nie tylko CMT, ale również innych neuropatii obwodowych. Rozwój badań genetycznych i molekularnych zapewnia pacjentom dokładniejszą diagnozę oraz pozwala na postawienie trafnego rozpoznania. Postępy w nowatorskich podejściach mogą doprowadzić w nadchodzących latach do opracowania konkretnych terapii lekowych dla CMT.

BIBLIOGRAFIA

1. Klein CJ. Charcot-Marie-Tooth Disease and Other Hereditary Neuropathies. Continuum (Minneapolis, Minn). 2020 Oct
2. Pareyson D, Marchesi C. Diagnosis, natural history, and management of Charcot-Marie-Tooth disease. Lancet Neurol. 2009 July
3. Perkin David Miller Douglas C Lane Russell - Atlas neurologii klinicznej, Edra Urban & Partner, 2012
4. Omim.org