

:: Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 1

Orpha number: [ORPHA65753](#)

Definicja choroby:

Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 1 (CMT1) to grupa autosomalnie dominujących demielinizujących neuropatii obwodowych charakteryzująca się osłabieniem i atrofią mięśni dystalnych, utratą czucia, zniekształceniem stóp oraz spowolnieniem prędkości przewodnictwa nerwowego.

Epidemiologia:

Częstość występowania CMT1 szacowana jest pomiędzy 1/7000 a 1/5000, przy czym CMT1A stanowi 70% przypadków.

Obraz kliniczny:

Wiek zachorowania na CMT1 jest bardzo zmienny od okresu niemowlęcego do czwartej lub kolejnych dekad życia. Najczęściej objawy pojawiają się pomiędzy pierwszą a drugą dekadą życia; jednakże do wystąpienia rozwoju pełnego obrazu klinicznego może dochodzić później. Nasilenie objawów klinicznych jest zmienne, od bardzo łagodnego, które pozostaje nierozpoznane, do znacznego osłabienia i niepełnosprawności. U pacjentów zazwyczaj dochodzi do osłabienia mięśni dystalnych, symetrycznej atrofii mięśni (głównie strzałkowych) oraz obniżenia lub braku odruchów ścięgniastych. Zaburzenia czucia pozycji, drgań oraz bólu i temperatury najczęściej pojawiają się w stopach, a później dłoniach. Często od wieku dziecięcego obecna jest stopa wydrążona (lub płaska) z palcami młotkowatymi. W wieku młodzieńczym może dochodzić do rozwoju skoliozy.

Etiologia:

CMT1A i CMT1E spowodowane są odpowiednio z 1,5 Mb duplikacjami i mutacjami punktowymi w genie *PMP22* (17p12). CMT1B związana jest z mutacjami genu *MPZ* (1q22). CMT1C, CMT1D i CMT1F są związane z patogenicznymi wariantami *LITAF* (1613,3), *EGR2* (10q21,1) i *NEFL* (8p21,2)

Metody diagnostyczne:



Rozpoznanie CMT1 stawia się na podstawie stwierdzenia postępującej, obwodowej neuropatii ruchowej i czuciowej; spowolnienia prędkości przewodnictwa nerwowego (nerve conduction velocity – NCV) z NCV <38 m/s w kończynach górnych; obciążony wywiad rodzinny (jednakże, mogą występować przypadki sporadyczne spowodowane mutacjami *de novo*). Złotym standardem jest badanie genetyczne.

Rozpoznanie różnicowe:

W rozpoznaniu różnicowym należy uwzględnić inne neuropatie genetyczne, szczególnie CMT sprzężoną z chromosomem X, autosomalnie dominującą CMT2, CMT4 oraz dziedziczną neuropatię z nadwrażliwością na ucisk. Rozpoznanie CMT1 stanowi wyzwanie w przypadku braku przypadków choroby w rodzinie i należy wykluczyć nabyte neuropatie demielinizujące.

Diagnostyka prenatalna:

Genetyczne badanie przedimplantacyjne jest możliwe w rodzinach , w których zidentyfikowano wariant chorobotwórczy.

Poradnictwo genetyczne:

Dziedziczenie jest autosomalne recesywne z całkowitą penetracją i zalecane jest uzyskanie porady genetycznej.

Postępowanie i leczenie:

Leczenie jest wielodyscyplinarne i obejmuje wykorzystanie specjalistycznego obuwia, stabilizatorów i(lub) ortozy stawu skokowego; kul, laski oraz wózka inwalidzkiego w najcięższych przypadkach, wykonanie operacji chirurgicznej stopy wydrążonej; ćwiczenia na wzmocnienie mięśni w ramach tolerancji wysiłku, rozciąganie aby zapobiec skróceniu ścięgna Achillesa; a także regularne badania stóp. Terapia zajęciowa ukierunkowana na wspomaganie pacjentów w czynnościach życia codziennego jest szczególnie polecana dla osób z osłabieniem mięśni rąk.

Rokowanie:

CMT1 postępuje powoli i u pacjentów występuje długi okres plateau bez wyraźnego pogorszenia. Większość pacjentów pozostaje mobilna przez całe życie, a długość życia jest normalna.

Recenzent-ekspert: Dr Davide Pareyson i Dr Chiara Pisciotta



Aktualizacja: Marzec 2016

Tłumaczenie: Czerwiec 2016

This publication is part of the project / joint action '677024 / RD-ACTION' which has received funding from the European Union's Health Programme (2014-2020).



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

