

22

CHARCOT-MARIE-
TOOTHOVA BOLEST

Charcot-Marie-Toothova bolest skupina je poremećaja koji utječu na periferne živce, živce koji prolaze izvan mozga i kralježnice. Oštećenja mnogih različitih gena uzrokuju različite oblike ove bolesti. Uobičajeni simptomi mogu uključivati viseće stopalo, deformaciju stopala, gubitak mišića potkoljenice, ukočenost stopala ili nogu, „pijetlov hod“ (stopala jako udaraju o pod u hodu) te slabost kukova, nogu ili stopala.

Simptomi CMT obično počinju u kasnom djetinjstvu ili ranoj odrasloj dobi no u nekih se ljudi simptomi ne pojavljuju prije ranih tridesetih ili četrdesetih, a glavne značajke bolesti su deficiti kao posljedica oštećenja donjeg motornog neurona, senzorički znakovi i simptomi.

Slabost počinje distalno u stopalima i napreduje proksimalnu u uzlaznom paternu. Razvijaju se neuropatske deformacije kostiju, a za Charcot-Marie-Tooth bolest karakteristični su viseće stopalo (pes cavus) i pandžasti palčevi. Kako bolest napreduje može se javiti slabost mišića ruku. U ranoj fazi nestaju mišićni refleksi u skočnom zglobu, a kanije i patelarni te refleksi u gornjim udovima. Znaci disfunkcije senzoričkog sustava javljaju se kod oko 70% oboljelih i uključuju gubitak osjećaja vibracije i pozicije zglobova praćeno smanjenjem osjećaja boli i temperature u području šaka, stopala i donjeg dijela potkoljenica. Mogu se javiti i parestezije ali one su rjeđe nego kod drugih neuropatija. U gotovo 40% slučajeva CMT tipa 2 javlja se sindrom nemirnih nogu.

Trenutno nema lijeka za Charcot-Marie-Toothovu bolest, ali fizikalna terapija, radna terapija, ortoze i druga ortopedska pomagala, lijekovi protiv bolova i ortopedska kirurgija mogu pomoći u upravljanju i poboljšanju simptoma.

Postoji više od 40 vrsta Charcot-Marie-Toothove bolesti.