

Charcot-Marie-Tooth betegség

A **Charcot-Marie-Tooth betegség** (CMT) öröklődő, érző és mozgató idegek polyneuropathiával járó megbetegedés. Genetikai háttere nagyon összetett, számos génhiba okozhatja a betegséget, ezért komoly diagnosztikai kihívást nyújt az orvosoknak és a molekuláris biológusoknak. Magyarországon közel 4.000 érintett beteget feltételezhetünk.

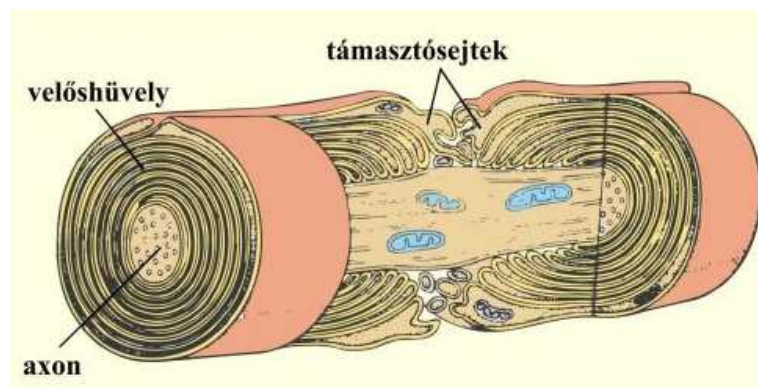
Tünetei

A polyneuropathia esetén több ideg egyidejű érintettsége áll fenn. A betegség tünetei közt szerepel az izmok fogyása (ún. gólyaláb deformitás) és gyengülése (sarokra vagy lábujjhegyre állás nem kivitelezhető, ügyetlen mozgás, palackok kinyitása vagy a gombolkozás nehezített lehet), az ínreflexek csökkenése vagy kiesése, érzékelési zavar (a tapintás vagy a fájdalom érzése csökken az érintett bőrterületeken, sötétben bizonytalanabb járás), illetve különböző ortopédiai elváltozások (gerincferdülés, magas rüsztt, kalapácsujj). A tünetek típusosan a végtagok legtávolabbi pontjain jelennek meg először, majd fokozatosan terjednek felfelé. A betegség súlyossága széles skálán mozog, és családokon belül is eltérhet.

A betegség általában fiatal felnőtt korban kezdődik (CMT1 – 10-20 éves korban; CMT2 – 20-30 éves korban), de megjelenhet bármely életkorban.

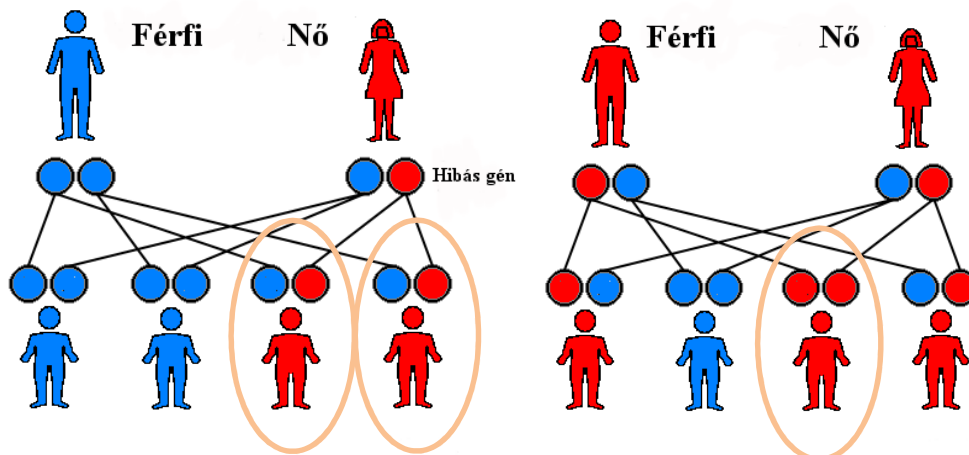
Típusai

A károsodást tekintve a polyneuropathia érintheti a velőshüvelyt (CMT1 vagy demyelinizációs típus), az idegrostot (CMT2 vagy axonális típus) vagy a kettőt egyszerre (CMTI, kevert típus).



A képen az idegrost felépítése látható. A velőshüvely körülöleli az idegrostot (axon), feladata az idegi információ terjedésének gyorsítása, az axon védelme és táplálása. Az információ áramlása az idegrostban keresztül történik.

Autoszomális és nemi kromoszómán is öröklődhet a betegség, valamint lehet domináns vagy recesszív is az öröklődésmenet.



Autoszomális domináns öröklődés esetén a hibás gén 50%-os eséllyel örökíthető tovább. Ilyenkor jellemzően a hordozó szülő is beteg, és az átörökítés során hibás gént kapó gyermek is beteg lesz. Autoszomális recesszív öröklődés esetében az egészséges szülők egy-egy hibás gént hordoznak. Az a gyermekük lesz csak beteg, amelyik két hibás allélt örököl. A betegség kialakulásának esélye ebben az esetben 25%.

Kivizsgálás

A CMT kivizsgálása a családi és általános kórtörténet felvételével valamint részletes neurológiai vizsgálattal kezdődik. A vizsgáló orvos kíváncsi lesz a tünetek fennállásának kezdetére és a hasonló tünetekkel rendelkező családtagokra is. A vizsgálat során a CMT gyanúját elsősorban az örökletesség, a gyengült alsó végtag, az érzőköri érintettség és a lábdeformitások vetik fel. Elektroneurográfias (ENG) vizsgálat segítségével megállapítható a neuropathia típusa. Fontos, hogy bizonytalan esetben a neuropathia egyéb okait is ki kell zárni, így számos más diagnosztikus vizsgálat válhat szükségessé.

Kezelés

A Charcot-Marie-Tooth betegségre jelenleg nincs ismert gyógymód. A CMT-s betegek ellátása az egyes orvosi szakterületek közös munkáján alapszik, a folyamatban részt vesznek neurológusok, klinikai genetikusok, pszichiáterek, ortopédusok, fizioterapeuták. A kezelés fő pillérei a betegség romlásának lassítása, az életminőség javítása és a szövődmények megelőzése rendszeres gyógytorna és fizioterápia segítségével.

Az izomgyengeség vagy ízületi helyzet- és mozgásérzékelési zavar következtében kialakult járásromlás támogatása történhet gyógyászati segédeszközökkel (pl. peroneus emelő, ToeOFF®) vagy méretre készült cipőkkel, amelyek könnyebbé tehetik a mindennapos életvitelt.



Peroneus emelő és ToeOFF®

Rendszeresen végzett gyógytorna segít az izomerő fenntartásában, lassítja a betegség előrehaladását. Műtéti korrekcióval stabilizálható az alsó végtag, korrigálható a deformitás, de a műtét szükségessé válhat a betegség lassításának vagy a kialakult kontraktúrák kezelése céljából is. Az örökletes polyneuropathiák a betegek negyedénél a mindennapi életvitelt befolyásoló ízületi és izom vagy neuropathiás fájdalommal társulhat, így a fájdalomcsillapítók adása szükségessé válhat.

Bizonyos gyógyszerek, mint például egyes daganatellenes szerek (vincristin), CMT-s betegeknél a súlyos idegkárosító mellékhatásai miatt szigorúan ellenjavalltak, míg számos más gyógyszer (pl. N₂O, metronidazol, nitrofurantion, statinok, sertalin) pedig a neuropathia romlását okozhatja.

Genetikai tanácsadás

Az elvégzett genetikai vizsgálat eredményét genetikai tanácsadás keretében lehet közölni. Ennek során a betegre és a következő generációnak történő átadás valószínűségéről is tájékoztatást ad a klinikai genetikus szakorvos. Érintett családok esetén lehetőség van a családtagok vizsgálatára is. Családalapításnál, amennyiben ismert az örökletes polyneuropathia háttérében álló genetikai eltérés a szülőnél, a magzatból vett genetikai mintából célzottan megvizsgálható a keresett eltérés jelenléte.

Hasznos oldalak:

<http://www.angyalszarnyak.hu/>

<http://rirosz.hu>

<http://www.cmtausa.org/>