

**MJESEC
SVJESNOSTI O**

CHARCOT-MARIE-THOOTH

LISTOPAD

CMT

INCIDENCIJA: 1:5000

- bolest perifernih živaca koji kontroliraju mišiće (za razliku od mišićne distrofije koja zahvaća same mišiće)
- najčešće nasljedna periferna neuropatija
- javlja se u oba spola i u svim rasama i etničkim skupinama
- zahvaća više od 3 milijuna ljudi diljem svijeta
- iako se CMT obično nasljeđuje od roditelja, može se također javiti kao rezultat nove ili spontane mutacije
- obično polako napreduje, uzrokujući gubitak normalne funkcije i/ili osjeta u stopalima/nogama i šakama/rukama
- trenutno je neizlječiva, ali bolest nije smrtonosna - može uzrokovati ozbiljan invaliditet kod nekih ljudi



150,000

1.500,000

KLINIČKA SLIKA



hodanje na prstima, često saplitanje, uganuće gležnja, nespretnost osjećaj "peckanja" ili bockanja u stopalima ili rukama



osjećaj "peckanja" ili bockanja u stopalima ili rukama



strukturni deformitet stopala - visoki svodovi stopala ili batičasta stopala (neke osobe mogu imati ravna stopala)



padanje stopala, loša ravnoteža i problemi s hodaњem (slabost mišića potkoljenice i stopala)



poteškoće sa pisanjem i rukovanjem patentnim zatvaračima ili gumbićima rezultat je gubitka mišića ruku



narušen osjet - gubitak sposobnosti osjeta laganog dodira, nemogućnost osjeta (razlikovanja) toplo/hladno i gubitak propriocepcije neuropatska bol, bol u mišićima ili zglobovima

KLINIČKA SLIKA



slaba cirkulacija - hladna stopala i ruke



kronični umor



apneja za vrijeme spavanja



problemi s disanjem



disfagija (poteškoće s gutanjem)



oslabljeni refleksi



fleksijske kontrakture prstiju (savijeni prsti), tremor, gubitak snage ruku, atrofija mišića



skolioza i kifoza



problemi sa sluhom



razdražljivost, depresija, anksioznost, izolacija, gubitak zadovoljstva

TIPOVI CMT

- CMT koji izravno oštećuje mijelin perifernog živca poznat je kao demijelinizirajući CMT (tipovi 1, 4 i X)
- CMT koji izravno oštećuje akson perifernog živca poznat je kao aksonski CMT (tip 2)
- Intermedijarni (srednji) CMT odnosi se na tip CMT koji pokazuje karakteristike provođenja perifernih živaca koje se preklapaju s onima koje su karakteristične za demijelinizirajući CMT i one koje su karakteristične za aksonski CMT

CMT TIP 1

- CMT tip 1 (CMT1) definiran je kao **autosomno dominantan demijelinizirajući** oblik
- ovaj tip čini oko 55% svih slučajeva CMT-a

POSTOJE I PODTIPOVI CMT1:

CMT1A, CMT1B, CMT1C, CMT1D, CMT1E, CMT1F, CMT1J, CMT1X

OBOLJELE OSOBE IMAJU SIMPTOME KAO ŠTO SU:

☐

SLABOST

☐

ATROFIJA

☐

GUBITAK OSJETA U NOGAMA I RUKAMA

☐

*DEFORMACIJE STOPALA I AREFLEKSIJA
(ODSUTNOST NEUROLOŠKIH REFLEKSA)*

KADA SE POJAVLJUJU SIMPTOMI CMT1?

Prvi simptomi CMT se javljaju između prvog i drugog desetljeća života dok se ostale kliničke manifestacije mogu pojaviti kasnije

CMT TIP 2

- CMT tip 2 predstavlja **aksonske oblike** bolesti koji se **dominantno** nasljeđuju i čine otprilike jednu trećinu svih dominantnih slučajeva CMT-a
- oboljeli s tipom 2 imaju širi raspon godina za pojavu poremećaja i više varijacija u stupnju invaliditeta

POSTOJE I PODTIPOVI CMT2:

CMT2A, CMT2A2B, CMT2B, CMT2C, CMT2D, CMT2E, CMT2F, CMT2K, CMT2O, CMT2P, CMT2S, CMT2Y, CMT2Z

KLINIČKA SLIKA JE SLIČNA TIPU 1:

☐

SLABOST

☐

ATROFIJA

☐

GUBITAK OSJETA

☐

DEFORMACIJE STOPALA

KADA SE POJAVLJUJU SIMPTOMI CMT2?

Simptomi se mogu pojaviti između dječje i starije dobi (60 godina).

CMT TIP 4

- svi slučajevi CMT-a tipa 4 nasljeđuju se **autosomno recesivno** i rijetki su
- CMT4 je **demijelizirajuć** te ima različite prezentacije, od kojih su neke blage a neke teške

KADA SE POJAVLJUJU SIMPTOMI CMT4?

Prvi simptomi bolesti vidljivi su oko 3 godine života ali mogu se i kasnije očitovati

SIMPTOMI CMT4

PES EQUINO-VARUS (RUKE POPUT KANDŽI)

DEFORMACIJE KRALJEŽNICE

KATARAKTA (MRENA)

GLUHOĆA

VISOKI ILI RAVNI LUKOVI STOPALA

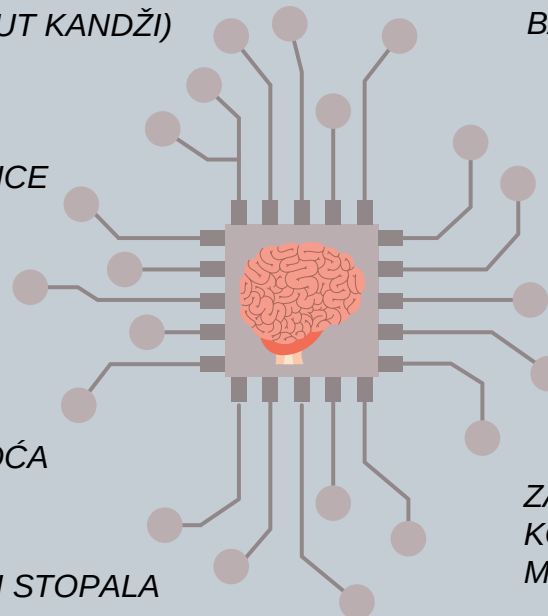
BATIČASTI PRSTI

*RESPIRATORNI PROBLEMI ZBOG
PROGRESIJE BOLESTI*

SLABOST DIJAFRAGME

DEFORMACIJE KOSTIJU ILI ZGLOBOVA

*ZAHVAĆENOST CNS-A (PROBLEMI S
KOGNICIJOM ILI DRUGIM FUNKCIJAMA
MOZGA)*



CMT TIP X

- simptomi CMTX-a mogu biti različiti
- progresija može biti promjenjiva
- težina bolesti može varirati
- muškarci koji imaju CMTX imaju težu kliničku sliku za razliku od žena

POSTOJE I PODTIPOVI CMTX :

X1, X2, X3, X4, X5 I X6

SIMPTOMI CMTX SLIČNI SU SIMPTOMIMA DRUGIH PODTIPOVA CMT-A:



PROGRESIVNA SLABOST I ATROFIJA MIŠIĆA (OSOBITO U STOPALIMA, POTKOLJENICAMA I RUKAMA)



GUBITAK OSJETA I UTRNULOST U ZAHVAĆENIM PODRUČJIMA



STRUKTURALNI DEFORMITETI STOPALA (VISOKI SVODOVI, BATIĆASTI PRSTI, ITD.)



SPUŠTENA NOGA



KONTRAKTURE AHILOVE TETIVE (SKRAĆENJE/ZATEZANJE TETIVE)



SMETNJE U HODU (ZBOG DEFORMITETA STOPALA, NESTABILNOSTI SKOČNOG ZGLOBA, PAD STOPALA I SL.



GRČENJE MIŠIĆA



HODANJE NA PRSTIMA



OTEŽANO DISANJE

CMT TIP X

SIMPTOMI TEŽEG OBOLJENJA MOGU UKLJUČIVATI:

-  ZAHVAĆENOST SREDIŠNJEG ŽIVČANOG SUSTAVA
-  RAZLIČITI STUPNJEVI KOGNITIVNOG OŠTEĆENJA
-  OPTIČKA NEUROPATIJA
-  POTEŠKOĆE GOVORA (POTEŠKOĆE U OBLIKOVANJU RIJEČI)
-  GLUHOĆA

KADA SE POJAVLJUJU SIMPTOMI CMT4X?

Kod CMTX vrijeme pojave prvih simptoma može varirati. Oni se mogu pojaviti u dječijoj dobi ili u 60-ima. Kod nekih oboljelih žena simptomi mogu biti neprepoznatljivi sve do kasnije životne dobi. Većina oboljelih od CMTX pokazat će prve simptome u 20-im.



CMT INTERMEDIJARNI TIP

- trenutačno postoji deset intermedijarnih CMT podtipova
- klasificirani su u dvije kategorije prema obrascu nasljeđivanja: dominantni ili recesivni

KADA SE POJAVLJUJU SIMPTOMI CMTX?

Poput drugih podtipova CMT-a, početak simptoma CMTX-a može varirati od ranog djetinjstva do pedesetih ili šezdesetih godina.

DOMINANTNI INTERMEDIJARNI CMT

Dominantni intermedijarni CMT-DI ili CMTDI, skupina je od šest podtipova CMT koji su intermedijarni prema rezultatima studije živčanog provođenja i svaki je autosomno dominantan u nasljeđivanju.

RECESIVNI INTERMEDIJARNI CMT

Recesivni intermedijarni CMT-RI ili CMTRI, skupina je od četiri podtipa CMT koji su intermedijarni prema rezultatima istraživanja živčanog provođenja i svaki je autosomno recesivan u nasljeđivanju.

KLINIČKA SLIKA CMT INTERMEDIJARNI TIP :



PROGRESIVNA SLABOST I ATROFIJA MIŠIĆA



NEDOSTATAK DUBOKIH TETIVNIH REFLEKSA



GUBITAK OSJETA I UTRNULOST



STRUKTURALNI DEFORMITETI STOPALA (VISOK SVODOVI, BATIČASTI PRSTI, ITD.)



KONTRAKTURE AHILOVE TETIVE



KONTRAKTURE PRSTIJU



GRČENJE MIŠIĆA



HODANJE NA PRSTIMA



OTEŽANO DISANJE

RESPIRATORNE TEŠKOĆE KOD CMT

- CMT je spektar poremećaja koji utječu na periferne živce a tako i na frenične živce koji kontroliraju funkciju disanja
- ako su zahvaćeni uzrokuje disfunkciju živaca što može rezultirati otežanim disanjem
- iako respiratorna disfunkcija nije vrlo česta kod osoba s CMT-om, ona se može se pojaviti

DISFUNKCIJA FRENIČNIH ŽIVACA MOŽE SE OČITOVATI KAO:

PARALIZA GLASNICA

- jednostrana ili obostrana
- može prouzrokovati kroničnu aspiraciju želučanog sadržaja - rezultira ponavljanjem upala pluća
- obostrana paraliza glasnica može rezultirati stridorom i otežanim disanjem

SLEEP APNEA

- prestanak disanja za vrijeme spavanja
- loš san, buđenje noću, umor i jutarnje glavobolje

DISFUNKCIJA DIJAFRAGME

- dispneja - otežano disanje pri ležanju na ravnom (zaduha, hvatanje daha)
- promjena položaja olakšava disanje
- oslabljen kašalj

DIJAGNOSTICIRANJE CMT

- sveobuhvatna anamneza i pregledi ostaju srž utvrđivanja i procjene dijagnoze CMT-a

ANAMNESTIČKI PREGLED

- povjest bolesti
- obiteljska anamneza

SPECIJALISTIČKI PREGLEDI

- neurološki
- ortopedski
- internistički

NCV I EMG

- **NCV** - test brzine provodljivosti živaca
- **EMG** - elektromiografija koja mjeri električne signale u mišićima

DNK ANALIZA

- **DNK analiza** - uzimanjem uzorka krvi ili uzorka sline, osmišljeni su za otkrivanje najčešćih genetskih defekata koji uzrokuju CMT



VALJA NAPOMENUTI DA NEGATIVNA DNK ANALIZA **NE MORA** ZNAČITI ODSUTNOST CMT-A

LIJEČENJE I REHABILITACIJA



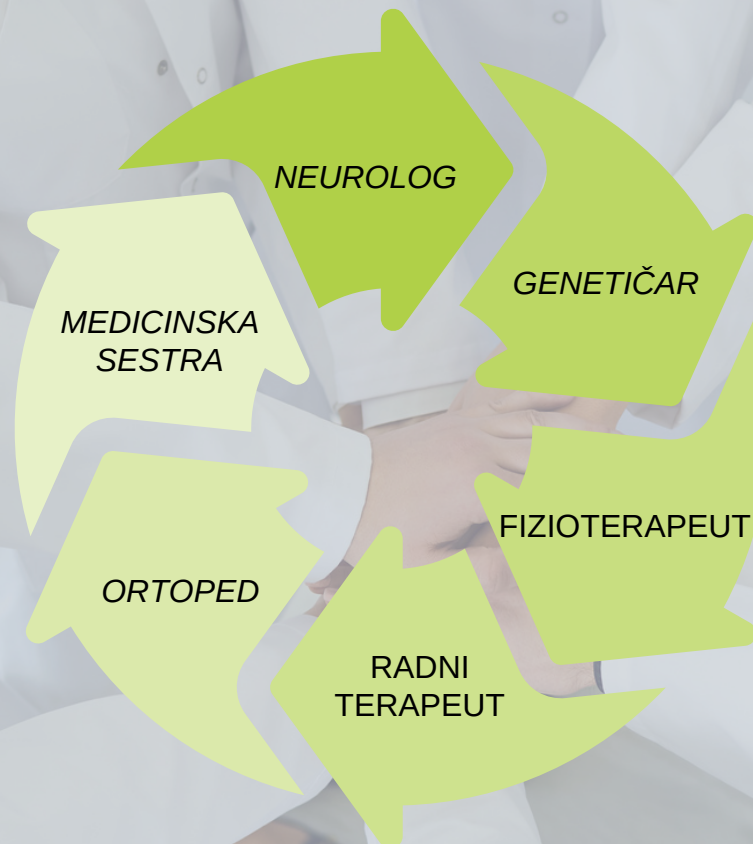
Iako ne postoji lijek za CMT, postoje tretmani i lijekovi koji mogu uvelike pomoći pri ublažavanju simptoma



Glavni tretmani rehabilitacije uključuju rad s fizioterapeutom i radnim terapeutom



Liječenje i rehabilitacija se temelje na transdisciplinarnom pristupu



LIJEČENJE I REHABILITACIJA

FIZIKALNA TERAPIJA I REHABILITACIJA



- vježbe s malim opterećenjem (vježbe s utezima)
- istezanje
- plivanje
- respiratorna terapija

RADNA TERAPIJA



- uključuje prepoznavanje problema u izvršavanju svakodnevnih aktivnosti osobe s CMT, kao što je odijevanje, hranjenje, rukovanje raznim predmetima te pronalaženje praktičnih rješenja

ORTOPEDSKA POMAGALA



- ortopedski ulošci
- ortopedska obuća (po mjeri)
- udlage

ORTOPEDSKI ZAHVATI



- osteotomija (uklanjanje ili premještanje kosti)
- artrodeza (umjetno zakočenje zgloba)
- otpuštanje plantarne fascije (mišićne opne)
- kirurško liječenje skolioze

LIJEČENJE DEFORMITETA STOPALA KOD CMT

UOBIČAJENE DEFORMACIJE STOPALA KOD CMT

PES CAVUS:

- najtipičniji tip
- visoko zakrivljeno stopalo
- žuljevi su česti na jabučicama stopala
- kronična uganuća gležnja i pad stopala također su česti
- tipični su batičasti prsti, kandže i kurje oči na prstima
- mišići unutar samog stopala (intrinzični mišići) atrofiraju i uzrokuju savijanje prstiju

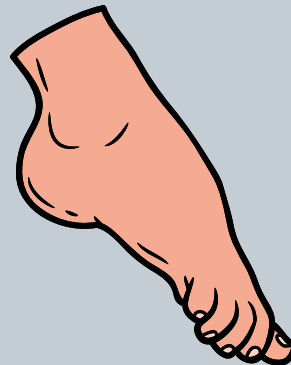
LIJEČENJE: započinje nošenjem ortopedskih uložaka do operacije



PAD STOPALA:

- slabost mišića prednjeg dijela potkoljenice uzrokuje pad stopala
- korištenje ortoza može biti učinkovito do operacijskog zahvata

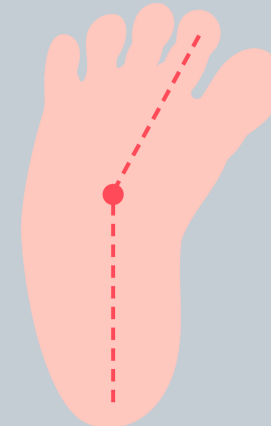
LIJEČENJE: korištenje ortoza te operacijski zahvati "presađivanje mišića"



PARALITIČKO RAVNO STOPALO:

- nije tako često
- obično zahtjeva neku vrstu spajanja stopla kako bi se stabiliziralo i spriječili lomovi

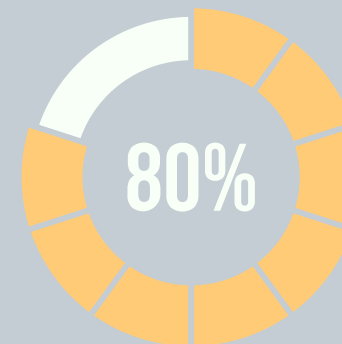
LIJEČENJE: operativni zahvat



FARMAKOLOŠKA TERAPIJA LIJEČENJA BOLI

UZROKUJE LI CMT BOL?

- osobe s CMT-om često imaju bolove koji mogu biti povezani s ozljedama živca ili mišićno-koštanih struktura.
- čak oko 80% oboljelih od CMT-a ima neku vrstu boli.



OSOBE OBOLJELE OD CMT ZA LIJEČENJE BOLI MOGU KORISTITI UOBIČAJENE LIJEKOVE I NEMAJU VEĆI RIZIK ZA RAZVOJ EVENTUALNIH NUSPOJAVA U ODNOSU NA ZDRAVU POPULACIJU

- mogu se preporučiti - **analgetici**: *paracetamol*, *nesteroidni antireumatici* (*indometacin*, *ibuprofen*, *ketoprofen*, *naproksen*) te blagi **opioidi**: *tramadol*
- oboljeli koji imaju neuropatsku bol liječe se po algoritmu za neuropatsku bol - **antiepileptici** (*gabapentin*), **antidepresivi** (*dulaksetin*) i **lidokainski flasteri**

NEUROTOKSIČNI LIJEKOVI

NEUROTOKSIČNI LIJEKOVI KOJI SU OBOLJELIMA OD CMT KONTRAINDICIRANI SU:

citostatici: vinkristin, cisplatina, taxoli

OD LIJEKOVA KOJI IMAJU **UMJERENI** DO **ZNAČAJNIJI RIZIK** A ČEŠĆE SE PRIMJENJUJU NAVODE SE:

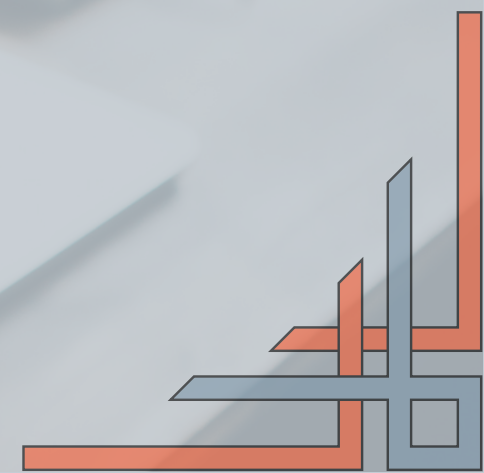
Amniodaron (srčane bolesti), **Nitrofuradantin** (uroantiseptik), **Medonizol** /**Medazol** (antibiotik) te **Pyridoxin** (vitamin B6) u visokim dozama



KAKO PODIĆI SVJEST O CMT?



- *ŠIRITI INFORMACIJE O CMT PUTEM RAZNIH LETAKA I BROŠURA TE REDOVITO DIJELITI NOVE INFORMACIJE VEZANE ZA OVU BOLEST*
- *PODIJELITI SVOJE ISKUSTVO ŽIVLJENJA S CMT PUTEM VIDEOA, PODCASTA, DRUŠTEVNIH MREŽA..ITD.*
- *EDUCIRATI RADNE KOLEGE, UČENIKE/STUDENTE, PROFESORE O TOME ŠTO JE CMT, KAKO SE MANIFESTIRA TE KOJE SU POTREBE OBOLJELOG OD CMT*
- *ZAMOLITI JAVNE USTANOVE (ŠKOLE, FAKULTETE, BOLNICE, DOMOVE ZDRAVLJA, KAZALIŠTA, TERETANE) DA NA SVOJIM STRANICAMA, ČASOPISIMA, LETCIMA, PODSJETE NA MJESEC SVJESNOSTI O CMT*





DRUŠTVO DISTROFIČARA ZAGREB

Zagreb, Dalmatinska 1

tel.: 01 48 48 908

IBAN: HR 60 2360000 1101462323

OIB: 79315449004

