

شارکوت ماری توت (Charcot marie tooth) یا به اختصار CMT نوعی بیماری مادرزادی ژنتیکی (ارثی) در اعصاب محیطی می باشد که انواع مختلف داشته و به صورت هتروژن وجود دارد. در این بیماری اعصاب اندام تحتانی تخریب می شوند که موجب ضعف عضلات ساق و تغییر شکل کف پا می گردد. این بیماری شروعی تدریجی داشته و معمولاً پیشرونده است ولی معمولاً سیر پیشرفت کندی دارد. اکثر بیماران مبتلا به این بیماری طول عمر طبیعی داشته و در مدت زندگی می توانند راه بروند. در نوار عصبی که از اندام مبتلا به این بیماری گرفته می شود سرعت هدایت عصبی در عصب پروئال کم می شود.

✓ شیوع بیماری:

این بیماری شایعترین بیماری عصبی-عضلانی ارثی است که از هر ۱۰۰ هزار نفر ۳۰-۱۰ نفر را درگیر می کند.

✓ علائم بیماری:

- ضعف و آتروفی عضلات ساق و پا
- اختلال حس در ساق و پا
- معمولاً در این بیماری درد وجود ندارد ولی گاهی درد نیز گزارش می شود.
- تشدید قوس های پا



- افتادگی پا یا فوت دراپ (Foot drop)



- انگشتان چکشی (Hammer toes)



- اختلال در تعادل و راه رفتن
- ممکن است ران ها، بازوها و دست ها نیز درگیر شوند.
- ✓ عوارض بیماری:
- لرزش دست ها
- کرامپ و اسپاسم عضلات
- سیانوز یا کبود شدن انگشتان
- بزرگ شدن اعصاب (اعصاب هیپرتروفیک): در مواردی اعصاب آنقدر سفت و کلفت می شوند که می توان آنها را لمس کرد.
- بیمار به علت اختلال حس لامسه در معرض بروز زخم و سوختگی در انگشتان دست و پا می باشد.
- پیچ خوردن پا و شکستگی های پا و ساق بیشتر از حد معمول
- زایمان این افراد ممکن است با عوارض بیش از معمول همراه باشد.
- ممکن است بیمار به علت فلج حنجره، دچار عفونت تنفسی ناشی از رفتن ترشحات حلق و موارد غذایی به دستگاه تنفس شود.
- ✓ نحوه توارث:
- این بیماری بر اساس نوع، ممکن است به صورت اتوزوم غالب یا مغلوب و یا به صورت وابسته به جنس به ارث برسد. گاهی هم هیچ سابقه فامیلی در بیمار وجود ندارد و ایجاد آن به علت جهش ژنتیکی در فرد (De novo) می باشد.

✓ انواع بیماری:

۱- شاکوت ماری توٹ نوع یک (CMT1): این نوع از بیماری با آسیب پوشش میلینی در اعصاب محیطی مشخص می‌شود. زن این نوع بیماری (PMP-22) روی کروموزوم ۱۷ قرار گرفته و به صورت اتوزوم غالب به ارث می‌رسد. سستی و آتروفی عضلانی، از دست دادن حس و پایین آمدن سرعت هدایت اعصاب تا حد ۵ تا ۳۰ متر در ثانیه (در حالت نرمال این میزان بیشتر از ۴۰ تا ۴۵ متر در ثانیه است) از نشانه‌های این بیماری است. پیشرفت این نوع بیماری به صورت تدریجی می‌باشد. علائم این نوع بیماری بین ۵ تا ۲۵ سالگی آشکار می‌شود. کمتر از ۵ درصد بیماران وابسته به ویلچر می‌شوند. ۳ نوع CMT1 وجود دارد که از لحاظ تظاهرات بالینی مشابه هستند و تنها با آزمایشات ژنتیک از هم تفکیک می‌شوند:

- CMT1A که در اثر مضاعف شدگی (Duplication) در ژن عامل بیماری ایجاد می‌شود.
- HNPP که در اثر حذف (Deletion) در ژن عامل بیماری ایجاد می‌شود.
- CMT1B که در اثر جهش (Mutation) در ژن عامل بیماری ایجاد می‌شود.

۲- شاکوت ماری توٹ نوع دو (CMT2): این نوع از بیماری ناشی از ناهنجاری در آکسون سلول عصب محیطی می‌باشد. در این نوع بیماری سلول‌های آکسونی اعصاب محیطی با اختلال مواجه می‌شوند. این بیماری از لحاظ بالینی مشابه CMT نوع یک است اما کاهش هدایت جریان عصبی در این نوع کمتر است. CMT2 چند زیر گروه (CMT2A, CMT2B, CMT2D, CMT2E, CMT2H و CMT2I) دارد که نشانه‌های بالینی آنها مشابه است و با آزمایشات ژنتیک از هم تفکیک می‌شوند.

۳- شاکوت ماری توٹ نوع سه (CMT3 یا Dejerine-Sottas disease): این نوع از بیماری نادر می‌باشد و به صورت نوروپاتی شدیدی است که از نوزادی شروع می‌شود. نوزادان مبتلا دچار تحلیل عضلات، ضعف و مشکلات حسی می‌شوند. این نوع بیماری در اثر جهش نقطه ای در ژن P0 و یا PMP-22 به وجود می‌آید.

۴- شاکوت ماری توٹ نوع چهار (CMT4): این نوع از بیماری به صورت اتوزوم مغلوب به ارث می‌رسد و با علائم ضعف ساق پا در دوران کودکی و نوجوانی همراه می‌باشند. راه رفتن برای مبتلایان به این نوع بیماری بسیار سخت است. این بیماری انواع مختلفی دارد که با آزمایشات ژنتیک از هم تفکیک می‌شوند:

- CMT4A که در اثر جهش ژن GDAP1 ایجاد می‌شود.
- CMT4B1 که در اثر جهش ژن MTMR13 ایجاد می‌شود.
- CMT4B2 که در اثر جهش ژن MTMR2 ایجاد می‌شود.

- CMT4C که در اثر جهش ژن SH3TC2 ایجاد می شود.
- CMT4D که در اثر جهش ژن NDG1 ایجاد می شود.
- CMT4E که در اثر جهش ژن EGR2 ایجاد می شود.
- CMT4F که در اثر جهش ژن PRX ایجاد می شود.
- CMT4H که در اثر جهش ژن FDG4 ایجاد می شود.
- CMT4J که در اثر جهش ژن FIG4 ایجاد می شود.

۵- شارکوت ماری توٹ نوع پنج (CMTX): این نوع بیماری در اثر جهش نقطه ای در ژن Connexin-32 (واقع بر روی کروموزوم X) به وجود می آید و به صورت وابسته به جنس به ارث می رسد. این جهش ژنی بر روی ارتباطات سلول های شوان با آکسون اثر می گذارد. مردانی که از مادر خود این ژن جهش یافته را دریافت می کنند، مبتلا به این نوع بیماری هستند که علائم آن در اواخر دوران کودکی نمایان می شود. زنانی که این ژن جهش یافته را از یکی از والدین خود دریافت می کنند، ناقل بیماری هستند که علائم خفیفی را در دوران نوجوانی و یا در دوران بعدی نشان می دهند و یا ممکن است آنها هیچ علامتی را نشان ندهند.

✓ تشخیص بیماری:

در ابتدا پزشک از فرد در خصوص سابقه بیماری در خانواده و ماهیت و طول مدت علائم سوالاتی پرسیده و معاینه عصبی را انجام می دهد. پزشک در طی معاینه عصبی، به ضعف عضلانی در دست ها و پاها، کاهش حجم عضلات، بزرگ شدن اعصاب، کاهش رفلکس تاندون ها و از دست دادن حس ها پی می برد. همچنین پزشک، تغییر شکل پاها را بررسی می کند. گاهی اوقات مشکلات ارتوپدی دیگر از قبیل اسکولیوز و رشد غیرمعمول لگن نیز ممکن است وجود داشته باشد. اگر پزشک مشکوک به CMT باشد، آزمایش های الکترودیآگنوستیک را تجویز می کند. همچنین برای تعیین نوع بیماری آزمایشات ژنتیک را توصیه می کند.

✓ درمان بیماری:

هیچ درمانی برای این بیماری وجود ندارد. تنها می توان با انجام آزمایشات ژنتیک به موقع از انتقال این بیماری به نسل های بعد جلوگیری کرد. درمان های فیزیکی، استفاده از دستگاه ها و گاهی اوقات جراحی در برخی مواقع می توانند کمک کننده باشند. برخی از این موارد عبارتند از:

- بستن مچ پا که به راه رفتن کمک می کند.
- داروهای ضد درد که برای تسکین درد استفاده می شوند.

- تمرینات قدرتی برای عضلات، کشش رباط ها، تمرینات استقامتی و ورزش های هوازی که می توانند باعث تقویت عضلات و تاخیر در تحلیل آنها شوند. اگر تمرینات قدرتی قبل از انحطاط اعصاب و ضعف عضلانی صورت گیرند، نتایج بهتری خواهند داشت. همچنین ورزش های کششی از تغییر شکل مفاصل جلوگیری می کنند.
- استفاده از چکمه و یا بوت ها و یا کفش هایی با پاشنه های بلند و پهن که برای حفاظت قوزک پای ضعیف مفید است.



✓ منابع:

- Physical Medicine and Rehabilitation for Charcot-Marie-Tooth Disease: Background, Pathophysiology, Epidemiology. Emedicine.medscape.com. Retrieved 2016-11-13.
- Charcot-Marie-Tooth Disease Fact Sheet". Ninds.nih.gov. 2016-01-14. Retrieved 2016-11-13.
- CMT News. Lindacrabtree.com. Retrieved 2016-11-13
- Berger, Philipp; Young, Peter; Suter, Ueli (2002). "Molecular cell biology of Charcot-Marie-Tooth disease".
- Charcot-Marie-Tooth Disease Fact Sheet | National Institute of Neurological Disorders and Stroke". www.ninds.nih.gov. Retrieved 24 July 2017.