

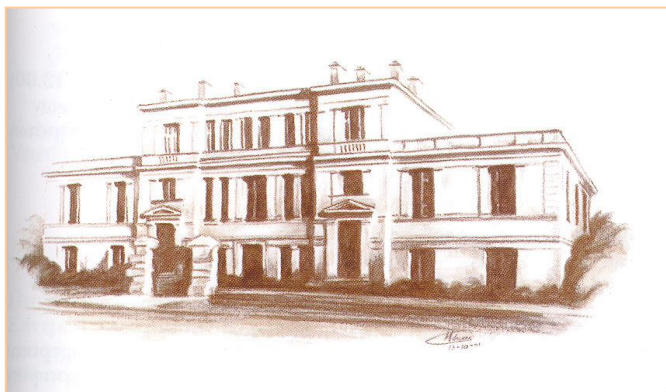
1837
2017
ΧΡΟΝΙΑ



**Α΄ ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΚΗ ΚΛΙΝΙΚΗ
ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟΥ ΑΘΗΝΩΝ
ΑΙΓΙΝΗΤΕΙΟ ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ**

ΜΟΝΑΔΑ ΝΕΥΡΟΓΕΝΕΤΙΚΗΣ

**ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΕΣ ΚΙΝΗΤΙΚΕΣ ΚΑΙ ΑΙΣΘΗΤΙΚΕΣ
ΠΟΛΥΝΕΥΡΟΠΑΘΕΙΕΣ
(ΝΟΣΟΣ ΤΩΝ CHARCOT-MARIE-TOOTH)**



ΑΘΗΝΑ 2022

**ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΕΣ
ΚΙΝΗΤΙΚΕΣ ΚΑΙ ΑΙΣΘΗΤΙΚΕΣ ΠΟΛΥΝΕΥΡΟΠΑΘΕΙΕΣ**

(Νόσος των Charcot-Marie-Tooth)

Τι είναι οι κληρονομικές πολυνευροπάθειες ;

Οι κληρονομικές πολυνευροπάθειες ή αλλιώς “νόσος των Charcot-Marie-Tooth” (CMT) είναι ένα κληρονομικό νόσημα που προσβάλλει τα περιφερικά νεύρα. Περιφερικά ονομάζονται τα νεύρα που είτε καταλήγουν στους μυς όλου του σώματος με σκοπό να τους κινούν και να τους θρέφουν (κινητικά νεύρα), είτε μεταφέρουν τις αισθήσεις (πόνου, θερμού, ψυχρού, αφής κλπ) από το δέρμα του κορμού, των χεριών και των ποδιών (αισθητικά νεύρα). Η κακή λειτουργία αυτών των νεύρων θα προκαλέσει αδυναμία και ατροφία των μυών καθώς και μούδιασμα στα χέρια και στα πόδια.

Οι κληρονομικές πολυνευροπάθειες περιγράφηκαν για πρώτη φορά το 1886 από τους Jean-Martin Charcot, Pierre Marie και Howard Henry Tooth από τους οποίους έλαβαν το όνομά τους.

Ως νόσημα δεν είναι ιδιαίτερα σπάνιο, καθώς υπολογίζεται ότι υπάρχουν 30-40 ασθενείς με κληρονομική πολυνευροπάθεια σε κάθε 100.000 άτομα του Ελληνικού πληθυσμού.

Ποια είναι τα κύρια συμπτώματα ;

Η κληρονομική πολυνευροπάθεια, συνήθως, κάνει την εμφάνισή της κατά την παιδική ηλικία, με τόσο ήπιο τρόπο που συχνά περνάει απαρατήρητη. Παρατηρείται ότι το παιδί δεν τρέχει με ευκολία, κουράζεται γρήγορα, σκοντάφτει συχνά, αποφεύγει να συμμετέχει στο παιχνίδι.

Κατά την εφηβεία ή την ενηλικίωση, σταδιακά, εμφανίζεται αδυναμία και ατροφία κυρίως των ποδιών κάτω από το γόνατο με αποτέλεσμα να δυσκολεύεται η βάδιση.

Ο ασθενής δεν έχει τη δύναμη να ανασηκώσει το πέλμα, με αποτέλεσμα τα δάκτυλα των ποδιών να σκοντάφτουν στο έδαφος. Για να μην πέσει, κατά τη βάδιση ανασηκώνει υπερβολικά τα πέλματα από το έδαφος (καλπαστικό βάδισμα). Κάποιοι ασθενείς εμφανίζουν μούδιασμα, κυρίως στα πόδια και ελάχιστοι μπορεί να παραπονεθούν για πόνους. Με την πάροδο των ετών, ενδέχεται να προσβληθούν και τα χέρια. Η βαρύτητα των συμπτωμάτων ποικίλει από άτομο σε άτομο.

Πολλοί ασθενείς εμφανίζουν μεγάλη καμάρα στα πέλματα (κοιλοποδία). Η άρθρωση του πέλματος (ποδοκνημική άρθρωση) χάνει τη σταθερότητά της, με αποτέλεσμα τα συχνά διαστρέμματα. Τα οστά της κνήμης είναι λεπτά και εύθραυστα, γι αυτό παθαίνουν εύκολα κατάγματα. Σημαντικός αριθμός ασθενών εμφανίζει παραμορφώσεις της σπονδυλικής στήλης (σκολίωση).

Πώς εξελίσσεται ;

Η εξέλιξη της νόσου είναι πολύ αργή. Δεν κινδυνεύει η ζωή του ασθενούς, καθώς δεν προσβάλλονται ζωτικά όργανα (καρδιά, ήπαρ, νεφροί, πάγκρεας) και δεν διαταράσσεται ο φυσιολογικός κύκλος της ζωής.

Πού οφείλεται ;

Η νόσος οφείλεται σε βλάβες (μεταλλαγές) συγκεκριμένων γονιδίων (δηλαδή περιοχών του DNA) που είναι υπεύθυνα για τη δημιουργία διαφόρων συστατικών των περιφερικών νεύρων. Η προσβολή αυτών των γονιδίων έχει ως αποτέλεσμα την κακή λειτουργία των περιφερικών νεύρων και την πρόκληση κληρονομικής

πολυνευροπάθειας. Καθώς το πρόβλημα ευρίσκεται στο DNA, η νόσος ενδέχεται να μεταβιβασθεί στους απογόνους.

Υπάρχουν πολλοί τύποι της νόσου;

Ανάλογα με το γονίδιο που έχει υποστεί βλάβη (έως σήμερα έχουν ανακαλυφθεί πάνω από είκοσι) υπάρχει και ο αντίστοιχος τύπος κληρονομικής πολυνευροπάθειας. Οι πιο κοινοί τύποι είναι οι: CMT1, CMT2, Dejerine-Sottas, CMTX, πολυνευροπάθεια με επιπρόσθετα στις πιεστικές βλάβες (HNPP).

Πώς κληρονομείται ;

Η κληρονομική πολυνευροπάθεια μπορεί να κληρονομηθεί με πολλούς διαφορετικούς τρόπους. Μπορεί να μεταβιβασθεί στους απογόνους είτε από έναν πάσχοντα γονέα, είτε από υγιείς γονείς, φορείς όμως του παθολογικού γονιδίου, είτε από πάσχουσες μητέρες. Πρέπει να σημειωθεί ότι η νόσος ενδέχεται να υπάρχει στην οικογένεια, ακόμα και αν δεν αναφέρονται άλλοι πάσχοντες στο γενεαλογικό δένδρο.

Πώς γίνεται η διάγνωση;

Η διάγνωση της νόσου γίνεται σε δύο στάδια:

- σε πρώτη φάση, ο ιατρός θα θέσει την πιθανή διάγνωση της νόσου
- ακολούθως, η ανάλυση DNA, με την ανίχνευση του γονιδίου που έχει υποστεί βλάβη, θα επιβεβαιώσει τη διάγνωση.

Υπάρχει θεραπεία;

Προς το παρόν δεν υπάρχει τρόπος ριζικής θεραπείας της νόσου.

Ωστόσο, υπάρχουν διάφοροι τρόποι αντιμετώπισης των συμπτωμάτων.

Σημαντική βοήθεια μπορεί να προσφέρει η φυσιοθεραπεία και κυρίως η κολύμβηση. Καλό είναι να αποφεύγονται τα “δυναμικά” αθλήματα, όπως ποδόσφαιρο, μπάσκετ και άλλα, καθώς μεγαλώνει ο κίνδυνος διαστρεμμάτων ή καταγμάτων των ποδιών. Ορθοπεδικά παπούτσια ή ορθοπεδικές διορθωτικές επεμβάσεις μπορούν να βελτιώσουν σημαντικά τη βαδίση.

Οι μεγάλες ελπίδες για την αντιμετώπιση των κληρονομικών πολυνευροπαθειών (όπως και των άλλων γενετικών νοσημάτων) στηρίζονται στην εντυπωσιακή πρόοδο που παρουσιάζει η μοριακή βιολογία. Η μελέτη των γονιδίων που ευθύνονται για τη νόσο αναμένεται να θέσει τις βάσεις για αιτιολογική θεραπεία στο μέλλον.

Τι πρέπει να προσέχει ο ασθενής ;

Η κατάχρηση οινόπνευματος είναι ένας σημαντικός επιβαρυντικός παράγοντας.

Χημειοθεραπευτικά φάρμακα, όπως αυτά που χορηγούνται για την καταπολέμηση του καρκίνου, π.χ. η βινκριστίνη, μπορεί να επιβαρύνουν σημαντικά την νευροπάθεια. Οι ασθενείς που πρόκειται να λάβουν για πρώτη φορά κάποιο νέο φάρμακο, να συμβουλευονται τον ιατρό τους. Όταν στις ανεπιθύμητες ενέργειες του φαρμάκου αναγράφονται οι λέξεις: *νευροπάθεια, πολυνευροπάθεια, παραισθησίες, νευραλγίες, προσβολή περιφερικών νευρών*, καλό θα ήταν, αν είναι δυνατό, να αποφεύγεται.

Μπορεί να γίνει πρόληψη;

Εάν είναι γνωστό το γονίδιο που φέρει τη βλάβη, μπορεί να πραγματοποιηθεί προγεννητικός έλεγχος κατά τη διάρκεια των 8-10 πρώτων εβδομάδων της κύησης για να διαπιστωθεί εάν το έμβryo έχει κληρονομήσει το παθολογικό γονίδιο και επομένως εάν κινδυνεύει να εμφανίσει τη νόσο.

Πώς μπορεί κανένας να μάθει περισσότερα για τις κληρονομικές πολυνευροπάθειες;

Περισσότερες πληροφορίες για τις κληρονομικές πολυνευροπάθειες ή τη νόσο των Charcot-Marie-Tooth παρέχονται στις παρακάτω ηλεκτρονικές διευθύνσεις:

- **Charcot-Marie-Tooth Association (CMTA):** www.charcot-marie-tooth.org
- **Neuropathy Association:** www.neuropathy.org
- **Muscular Dystrophy Association:** <http://www.mda.org>
- **National Ataxia Foundation:** <http://www.ataxia.org>

Πού μπορεί να απευθυνθεί ο ενδιαφερόμενος ;

Στη Μονάδα Νευρογενετικής , της Α΄ Νευρολογικής Κλινικής του Πανεπιστημίου Αθηνών, “Αιγινήτειο Νοσοκομείο”, λειτουργεί Ειδικό Ιατρείο καθώς και Εργαστήριο Νευρογενετικής για τη διερεύνηση των κληρονομικών νοσημάτων του νευρικού συστήματος.

Στο πλαίσιο διερεύνησης των κληρονομικών πολυνευροπαθειών γίνεται γενετικός έλεγχος για τους τύπους : **CMT1A**, **CMTX** και **HNPP** οι οποίοι καλύπτουν περίπου το 60% των κληρονομικών πολυνευροπαθειών.

Δομή της Μονάδας

Συνυπεύθυνοι της Μονάδας Νευρογενετικής:

Γεωργία Καραδήμα Επ. Καθηγήτρια Βιολογίας-Νευρογενετικής
Γεώργιος Κούτσης Επ. Καθηγητής Νευρολογίας-Νευρογενετικής

Επιστημονικός σύμβουλος της Μονάδας Νευρογενετικής:

Μάριος Πάνας τ. Αν. Καθηγητής Νευρολογίας -Νευρογενετικής

Επιστημονικοί συνεργάτες:

Σταυρούλα Αριστείδου, Νευρολόγος
Χρύσα Κόνιαρη, Ειδικευόμενη Νευρολόγος
Αμαλία Μάνεση, Διοικητικός & Οικονομικός Επιστήμων

Υποψήφιοι Διδάκτορες:

Χρυσούλα Καρτάνου, Βιολόγος, MSc
Ζωή Κοντογεωργίου Βιολόγος, MSc

Διπλωματικοί φοιτητές μεταπτυχιακού επιπέδου :

Αλεφάντη Ιωάννα, Ιατρός
Παπαγιαννοπούλου Γεωργία, Ιατρός, ειδικευόμενη Νευρολόγος
Πομώνη Στέλλα, Βιολόγος

Επικοινωνία:

Υπεύθυνη επικοινωνίας: Μάνεση Αμαλία, Διοικητικός & Οικονομικός Επιστήμων
Ωρες Επικοινωνίας: Καθημερινές 10:00π.μ με 14:00 μ.μ
Τηλ 210 7289118,288
emails: gkaradim@med.uoa.gr, gkoutsis@med.uoa.gr

Διεύθυνση

Αιγινήτειο Νοσοκομείο, Α΄ Νευρολογική Κλινική, Μονάδα Νευρογενετικής
Βασ. Σοφίας 74, 115 28 Αθήνα

**ΦΑΡΜΑΚΕΥΤΙΚΕΣ ΟΥΣΙΕΣ
ΠΟΥ ΑΝΤΕΝΔΕΙΚΝΥΝΤΑΙ ΣΕ ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΜΕ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΗ
ΠΟΛΥΝΕΥΡΟΠΑΘΕΙΑ**

Στη λίστα που ακολουθεί αναγράφονται τα φάρμακα των οποίων η δράση είναι τοξική για τα άτομα που πάσχουν από τη νόσο των Charcot-Marie-Tooth.

Θα πρέπει να σημειωθεί ότι η χρήση της βινκριστίνης (Vincristine) είναι ιδιαίτερα επικίνδυνη, έως και θανατηφόρα, τόσο για τους συμπτωματικούς όσο και για τους μη συμπτωματικούς ασθενείς. Η τοξικότητα των υπολοίπων φαρμακευτικών ουσιών κυμαίνεται από ουσία σε ουσία και έχει ως αποτέλεσμα επιδείνωση της συμπτωματολογίας της νόσου.

Τόσο ο θεράπων ιατρός όσο και οι ασθενείς με CMT θα πρέπει να είναι ιδιαίτερα προσεκτικοί κάθε φορά που πρόκειται να γίνει χρήση κάποιας φαρμακευτικής ουσίας.

Υψηλής επικινδυνότητας (ακόμα και για τους μη συμπτωματικούς)

- Vinca alkaloids (Vincristine/Vinblastine)

Μέτριας έως σημαντικής επικινδυνότητας

- Amiodarone
- Bortezomib
- Cisplatin & Oxaliplatin
- Colchicine
- Dapsone
- Didanosine
- Dichloroacetate
- Disulfiram
- Gold salts
- Leflunomide
- Metronidazole/Misonidazole
- Nitrofurantoin
- Nitrous oxide
- Perhexiline
- Pyridoxine
- Stavudine
- Suramin
- Taxols
- Thalidomide
- Zalcitabine

Μη επιβεβαιωμένης ή μικρής επικινδυνότητας

- 5-Fluoracil
- Adriamycin
- Almitrine
- Chloroquine
- Cytarabine
- Ethambutol
- Etoposide

- Gemcitabine
- Griseofulvin
- Hexamethylmelamine
- Hydralazine
- Ifosphamide
- Infliximab
- Isoniazid
- Lansoprazole
- Mefloquine
- Omeprazole
- Penicillamine
- Phenytoin
- Podophyllin resin
- Sertraline
- Statins
- Tacrolimus
- Zimeldine
- α -Interferon

Αμελητέας ή αμφισβητήσιμης επικινδυνότητας

- Allopurinol
- Amitriptyline
- Chloramphenicol
- Chlorprothixene
- Cimetidine
- Clioquinil
- Clofibrate
- Cyclosporin A
- Enalapril
- Fluoroquinolones
- Gluthethimide
- Lithium
- Phenzine
- Propafenone
- Sulfonamides
- Sulphasalazine

*Έκδοση
Μονάδας Νευρογενετικής
Α΄ Νευρολογική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών
Αιγινήτειο Νοσοκομείο*