

UNA MALATTIA RARA AL MESE

La Sindrome di Charcot-Marie-Tooth

Autore: Dr. Paolo VINCI

*Specialista in Medicina Fisica e Riabilitazione**Direttore Scientifico dell'Associazione Italiana Charcot-Marie-Tooth AICMT-Onlus*

La Malattia di Charcot-Marie-Tooth (CMT) è una malattia genetica che colpisce le fibre motorie e sensitive dei nervi: pertanto, è conosciuta anche come "Neuropatia Sensitivo-Motoria Ereditaria" o con l'acronimo della sua traduzione inglese "HMSN". La fibra nervosa, similmente al cavo elettrico, è costituita da un filamento centrale, detto assone, che trasporta l'impulso di natura elettrica prodotto dalla cellula nervosa, e da un rivestimento isolante, detto mielina.

La CMT è dovuta all'alterazione dei numerosi geni (finora ne sono stati scoperti più di 30), costituiti da DNA, che determinano la formazione e il funzionamento della mielina e dell'assone.

Sia se il difetto iniziale è a carico della mielina, sia se riguarda l'assone, a un certo momento si ha degenerazione, cioè morte, dell'assone. Se la fibra nervosa è di tipo motorio le fibre muscolari, cui essa portava l'impulso, non possono più contrarsi e degenerano, per cui il muscolo si indebolisce e si assottiglia, cioè si atrofizza. Se la fibra nervosa è di tipo



Piede cadente atrofico

sensitivo, si riduce la sensibilità nella parte del corpo cui essa si distribuisce. Tipicamente la CMT colpisce i nervi più lunghi, con conseguente indebolimento muscolare e riduzione della sensibilità nelle estremità degli arti.

Una caratteristica della CMT è di avere una gravità variabilissima: a un



Mano atrofica

estremo ci sono i casi in cui sono colpite solo poche fibre dei muscoli dei piedi e l'unico difetto visibile è il piede cavo, all'altro estremo ci sono i pazienti cui si atrofizzano tutti i muscoli degli arti e, talora, anche alcuni del tronco. In mezzo c'è il caso tipico di CMT, in cui l'atrofia riguarda tutti i muscoli dei piedi e gran parte di quelli delle gambe e delle mani. La variabilità clinica è dovuta non solo al fatto che alcune mutazioni genetiche (alterazioni del DNA) sono più deleterie di altre, ma anche ad altri fattori che interagiscono con i geni e di cui ancora sappiamo ben poco: ad esempio, è ancora inspiegabile il fenomeno dell'anticipazione, per cui un figlio può sviluppare la malattia a un'età molto più precoce e in maniera più grave del proprio genitore, pur avendo entrambi la stessa mutazione. Spesso l'indebolimento, pur essendo limitato a pochi muscoli, produce una notevole menomazione funzionale perchè i muscoli non ancora colpiti dalla CMT, non essendo più bilanciati bene, piegano le articolazioni in maniera anormale. Le deformità articolari che si producono possono interessare i piedi (dita ad artiglio, piede cavo-varo-supinato, piede piatto-pronato), il ginocchio (recurvato), le anche (antiversione), la colonna vertebrale (cifosi, scoliosi), le mani

(mano da scimmia, dita ad artiglio). L'inizio della malattia avviene, nella maggior parte dei casi, nei primi 10-20 anni di vita, è lento e, spesso, nonostante sia possibile diagnosticare la CMT con una semplice elettromiografia (esame che, attraverso scosse elettriche ed elettrodi posti sopra o nel muscolo, rileva la velocità di conduzione del nervo e lo stato di salute delle fibre muscolari), i primi sintomi sono attribuiti a cause non neurologiche.

Alcune persone, a cui la CMT è diagnosticata dopo i 20 anni, riferiscono che le loro prestazioni motorie, a scuola in educazione fisica o nello sport, erano scarse rispetto ai coetanei, e che erano accusati di essere pigri. In alcuni casi, però, la malattia colpisce abbastanza rapidamente la muscolatura dei piedi, delle gambe e delle mani, causando notevole disabilità nella capacità di camminare (deambulazione) e di afferrare gli oggetti (prensione) già dall'infanzia.

I primi sintomi sono: inciampo sull'avampiede o per piccoli gradini, più frequente camminando a piedi nudi, distorsioni di caviglia, goffaggine nel camminare, crampi ai polpacci.

Spesso il paziente migliora spontaneamente la deambulazione, utilizzando scarpe con il tacco e facendo rialzare dal calzolaio la parte laterale della suola, ove si consuma di più per lo storcimento della caviglia. Con il passare del tempo l'indebolimento della dorsiflessione (capacità di alzare la punta del piede) si accentua e il paziente è costretto a sollevare le ginocchia più del normale, per evitare d'inciampare: questo cammino, che ricorda quello del cavallo, è detto deambulazione steppante o equina, ed è piuttosto stancante.

Raramente la malattia diffonde ai



muscoli delle cosce, con conseguente scarso controllo del ginocchio e cadute, che possono portare alla decisione di utilizzare una sedia a rotelle.

Alle mani la malattia inizia più tardivamente e, spesso, l'indebolimento non determina un grosso deficit funzionale. I disturbi più frequentemente lamentati sono: difficoltà ad abbottonarsi e sbottonarsi, a usare chiusure lampo, a cucire, a scrivere calcando, a girare la chiave, a svitare tappi e coperchi di barattoli. Questi problemi si accentuano con il freddo, che comporta anche dolore alle gambe e peggioramento dell'equilibrio.

Verso i 50 anni la maggioranza dei malati lamenta peggioramento e dolo-



re per l'artrosi secondaria alle deformità articolari e ai traumi da caduta. L'esercizio muscolare intenso e prolungato, l'alcool, i farmaci neurotossici e la gravidanza possono causare peggioramento della CMT.

La CMT non riduce la durata della vita ma ne peggiora sensibilmente la qualità.

Esistono forme rare di CMT in cui s'indeboliscono anche i muscoli respiratori e quelli della fonazione, come pure forme in cui sono compromessi altri organi ed apparati: l'orecchio (con sordità), l'occhio (con cecità), e il sistema nervoso centrale (con spasticità e ritardo mentale).

La CMT ha una frequenza di un caso ogni 2500 persone (circa 25 mila affetti in Italia) e si può avere per mutazione spontanea del DNA dello spermatozoo o dell'ovocita da cui si origina, oppure, più frequentemente, per trasmissione ereditaria da uno, o molto raramente, ambedue i genitori. Dato che, nella maggioranza dei casi, il rischio di trasmettere la malattia alla prole è del 50%, ricordiamo che è possibile conoscere quasi sempre il gene responsabile della propria CMT con un semplice prelievo di sangue ed evitare di avere figli malati grazie alla diagnosi genetica pre-impianto e a quella prenatale.

Non è invece possibile guarire dalla CMT né rallentarne la progressione. Un oculato trattamento riabilitativo, inteso come prendersi cura in maniera globale della persona affetta da parte di un'équipe multidisciplinare esperta di CMT, può aiutare a convivere con la malattia. La figura più importante della riabilitazione è il tecnico ortopedico, dato che l'utilizzo di scarpe adatte, meglio se di fabbrica (per una migliore estetica) opportunamente modificate, di plantari ben con-



stivale con
tutore visibile

fezionati e di tutori di caviglia, possibilmente nascosti per un minore impatto psicologico, migliora notevolmente il cammino.

Anche la chirurgia ortopedica del piede può essere di grande giovamento, sebbene sia poco utilizzata per la scarsità di ortopedici esperti e di studi sulle tecniche da utilizzare. Il ruolo della fisioterapia è modesto, in quanto non è possibile rafforzare i muscoli denervati dalla CMT, e si limita alla correzione delle alterazioni posturali e al miglioramento della deambulazione dopo l'adozione di cal-

zature e tutori appropriati. Il terapeuta occupazionale può essere di grande utilità per allestire modifiche agli oggetti di uso quotidiano che consentano di svolgere le normali attività, incluso quelle lavorative, con efficacia, sicurezza e minimo dispendio di energia. Infine va sottolineato il ruolo dello psicologo esperto nella gestione della disabilità e delle associazioni di pazienti affetti da CMT nell'aiutare a superare l'isolamento e vincere la depressione, spesso presenti dopo la diagnosi o nelle fasi di peggioramento.

Ulteriori informazioni sono disponibili sul sito web dell'Associazione Italiana Charcot-Marie-Tooth Onlus
www.aicmt.org

**Associazione Italiana
Charcot-Marie-Tooth Onlus**

Sede legale:

via Carlo Pisacane, 10
00152 Roma

Sede operativa:

Via Rossini, 37/b
10093 Collegno (Torino)

N.verde: 800.180.437

Fax: 06.875.499.769

E mail: aicmt@aicmt.org

Internet: www.aicmt.org

Conto corrente

poste italiane: 16475048

Conto corrente bancario: 0528
4834 4050

Banca Sella

IBAN:

IT 03 K 03268 22300 0528

48344 050

Codice fiscale:

9638 9450 584



19 Maggio 2010

La Giornata Mondiale dell'EPATITE



**Il 19 MAGGIO
si è svolta la Giornata Mondiale dell'Epatite**

Al mondo, **1 PERSONA SU 12** è venuta a contatto con i virus dell'epatite B o C, ma ancora troppe persone non

sanno di avere contratto l'infezione.

Se vuoi fare un controllo, parlane con il tuo medico. **Il test è semplice e veloce.**

Per ulteriori informazioni collegati al sito dell'Associazione EpaC onlus www.epac.it