

ASOCIAȚIA CHARCOT
MARIE TOOTH ROMÂNIA

GHIDUL PACIENTULUI CU BOALA CHARCOT MARIE TOOTH



Îmbunătățirea calității vieții
persoanelor care suferă
de boala Charcot Marie Tooth

**ÎN STARE
DE BINE**
Program pentru ONG-uri
susținut de Kaufland

Proiect finanțat în cadrul programului
În Stare de Bine, susținut de:



Implementat de:



Fundația pentru
Dezvoltarea
Societății
Civile

MARTIE, 2022

CUPRINS

01	Introducere	Pag. 3-4
02	Perspectiva neurologului	Pag. 5-11
03	Simptome rare ale bolii Charcot Marie Tooth	Pag. 12-17
04	Aspecte genetice și importanța testării genetice	Pag. 18-25
05	Chirurgie ortopedică în CMT	Pag. 26-32
06	Un stil de viață sănătoas	Pag. 33-43
07	Trăind cu Charcot Marie Tooth	Pag. 44-57

CAPITOLUL 1

Acest ghid este realizat de către ACMTR în cadrul proiectul „Îmbunătățirea calității vieții persoanelor care suferă de boala Charcot Marie Tooth”, finanțat prin programul În Stare de Bine susținut de Kaufland România și implementat de Fundația pentru Dezvoltarea Societății Civile.

Conținutul acestui material nu reprezintă în mod necesar poziția oficială a programului „În stare de bine”

CE CUPRINDE ACEST GHID

Ghidul pacientului cu boala Charcot Marie Tooth cuprinde articole scrise de medici români, articole traduse de echipa ACMTR și revizuite de medici români, articole scrise de membrii echipei ACMTR despre boala Charcot Marie Tooth.

AU PARTICIPAT LA SCRIEREA ȘI REVIZUIREA GHIDULUI:

Nicolae Grecu - Medic specialist neurolog, Spitalul Universitar de Urgență București (SUUB)

Raul Colța - Medic specialist ortopedie și traumatologie, Specialist în chirurgia gleznei și piciorului, Artro Sport Clinic

Mihaela Dalea - Medic specialist diabetologie, nutriție și boli metabolice.

Mihaela Dan- - Medic pneumolog, Mulhouse, Franța

Dana Țimbota - Kinetoterapeut

Szabo Andreea Maria - președinte Asociația Charcot Marie Tooth România

Nicoleta Poganu - responsabil grup țintă Asociația Charcot Marie Tooth România

Boala Charcot-Marie-Tooth (CMT) este denumită după numele celor 3 medici care au descris-o în anul 1886: doi francezi (Charcot și Marie) și un englez (Tooth). Ea este adesea denumită «amiotrofie neurogenă». CMT reunește mai multe afecțiuni apropiate sau « forme», a căror clasificare este încă în plină evoluție, sub impulsul cercetărilor genetice.

DE CE ERA NEVOIE DE ACEST GHID?

Deși s-au depus toate eforturile pentru a ne asigura că informațiile din acest ghid sunt corecte, Asociația Charcot Marie Tooth România nu poate fi considerată responsabilă pentru eventuale incoerențe. Există schimbări constante și evoluții în medicină. Vă sfătuim să cereți părerea medicilor dvs pentru a primi cea mai bună îngrijire medicală.

Acest ghid a fost conceput pentru a informa persoanele diagnosticate cu boala Charcot Marie Tooth, familiile acestora, medicii și specialiștii din domeniul medical și social, care vor să afle mai multe despre boala Charcot Marie Tooth.

CUVÂNTUL PREȘEDINTELUI

Una dintre principalele probleme cu care se confruntă pacienții cu boli rare, implicit cei afectați de boala Charcot Marie Tooth, este lipsa de informare și înțelegerea parțială a propriei afecțiuni. Aceste aspecte au drept consecință o gestionare deficitară a bolii și scăderea calității vieții persoanelor cu boala CMT.



CAPITOLUL 2

Neuropatia ereditară senzitivo-motorie Charcot-Marie-Tooth – perspectiva neurologului



Charcot Marie Tooth este o boală neuromusculară rară

Neuropatia ereditară senzitivo-motorie Charcot-Marie-Tooth (CMT) reprezintă un grup de afecțiuni ale nervilor periferici (nervii care părăsesc măduva spinării și ajung la nivelul pielii și mușchilor). Numele provine de la trei medici care au descris pentru prima dată această patologie la finalul secolului 19.

CMT nu este o afecțiune a creierului sau a măduvei spinării, însă, rareori unele forme de CMT pot asocia și simptome care nu țin de nervii periferici. CMT este o afecțiune genetică. Aceasta poate fi moștenită, de multe ori acest lucru fiind evident (părinți, frați, surori cu simptome similare); alteori transmiterea nu este atât de clară, anomaliile genetice putând apărea spontan (părinții neavând anomaliile incriminate) sau prin mecanisme de transmitere mai complexe (fiecare dintre părinți purtând anomalii genetice parțiale, care nu determină în sine CMT). CMT este încadrată în categoria „bolilor rare”, estimându-se că la nivel european sunt între 10-28 persoane afectate la fiecare 100.000 locuitori

Care sunt simptomele CMT?



Picioare afectate de boala Charcot Marie Tooth

Simptomele cele mai frecvente ale persoanelor cu CMT sunt:

- scădere forței musculare în părțile distale ale membrilor (în special la nivelul membrelor inferioare, cu dificultate de a ridica piciorul)
- tulburare de sensibilitate, cu amorțeli, senzație de „rece”
- dezechilibru și dificultate la mers (din cauza scăderii forței musculare și a faptului că persoana nu simte foarte bine podeaua când pășește)
- dureri.

De asemenea, secundar afectării fibrelor nervoase apar și o serie de modificări:

- la nivelul mușchilor (scăderea acestora în volum – atrofii, în aceleași zone în care este și slăbiciunea musculară)
- la nivelul oaselor și articulațiilor (în special la nivelul picioarelor, cu boltă plantară înaltă și aspectul de „picior scobit”, sau cu blocarea degetelor în flexie și aspectul de „degete în ciocan”).

Mâini afectate de boala Charcot Marie Tooth



Deși persoanele afectate de CMT își pot folosi brațele, în partea superioară, tricepșii fiind chiar mai dezvoltați decât în mod normal, au probleme serioase în executarea mișcărilor degetelor, slăbește forța de prindere și dexteritatea, încheietura mâinii cade și apare o atrofiere serioasă a mușchilor palmei.

Cum evoluează CMT?

Simptomele debutează de cele mai multe ori în copilărie sau adolescență; mai rar, acestea pot începe și la vârsta adultă. Ele progresează cu o viteză variabilă de la persoană la persoană și depinde în principal de tipul de anomalie genetică care provoacă CMT. Este important de știut că și în cazul unei familii în care mai mulți membri sunt afectați evoluția CMT poate fi uneori variabilă în ceea ce privește vârsta debutului sau severitatea în decursul anilor.

Evoluția este de regulă lentă, pe parcursul mai multor ani, sau ocazional zeci de ani. În timp se ajunge la o mobilizare din ce în ce mai dificilă, persoanele afectate necesitând de cele mai multe ori dispozitive (orteze, bastoane, fotolii rulante) pentru a se deplasa; de asemenea, mâinile își pierd progresiv forța și dexteritatea făcând dificilă manevrarea obiectelor.

Speranța de viață, cu îngrijire, nu este de regulă afectată, iar persoanele cu CMT pot de multe ori desfășura activități și profesii obișnuite.

Simptome diferite, aceeași boală

Ei au CMT*, cea mai frecventă boală neuromusculară rară



Oboseală

Slăbiciune la nivelul mâinilor și degetelor

Probleme de echilibru

Probleme de desfășurare activități zilnice

Probleme de mers

cmt-awareness.com

Din cauză că există aproape 8000 de boli rare și peste 100 de tipuri diferite de Charcot-Marie-Tooth, constatarea diagnosticului CMT poate părea un labirint. De aceea este esențial să creștem gradul de conștientizare! Luna octombrie este, la nivel european, dedicată conștientizării bolii Charcot Marie Tooth.

Există tratament pentru CMT?

Până la momentul redactării acestui ghid, din nefericire nu există niciun tratament care să vindece sau să încetinească progresia CMT. Există o serie de studii clinice pentru formele mai frecvente de CMT, unele cu rezultate preliminare mai încurajatoare, însă aceste medicamente, dacă se dovedesc eficiente, nu vor fi disponibile cel mai probabil în următorii ani.

Cu toate acestea, există multiple alte tipuri de terapii și intervenții ce pot veni în ajutorul persoanelor cu CMT, în funcție de problemele individuale:

- fiziokinetoterapie
- utilizarea de orteze sau alte dispozitive pentru facilitarea mersului și a manualității
- intervenții chirurgicale pentru fixarea articulației gleznei
- adaptarea locuinței, a autoturismului
- tratament medicamentos al durerilor, etc.



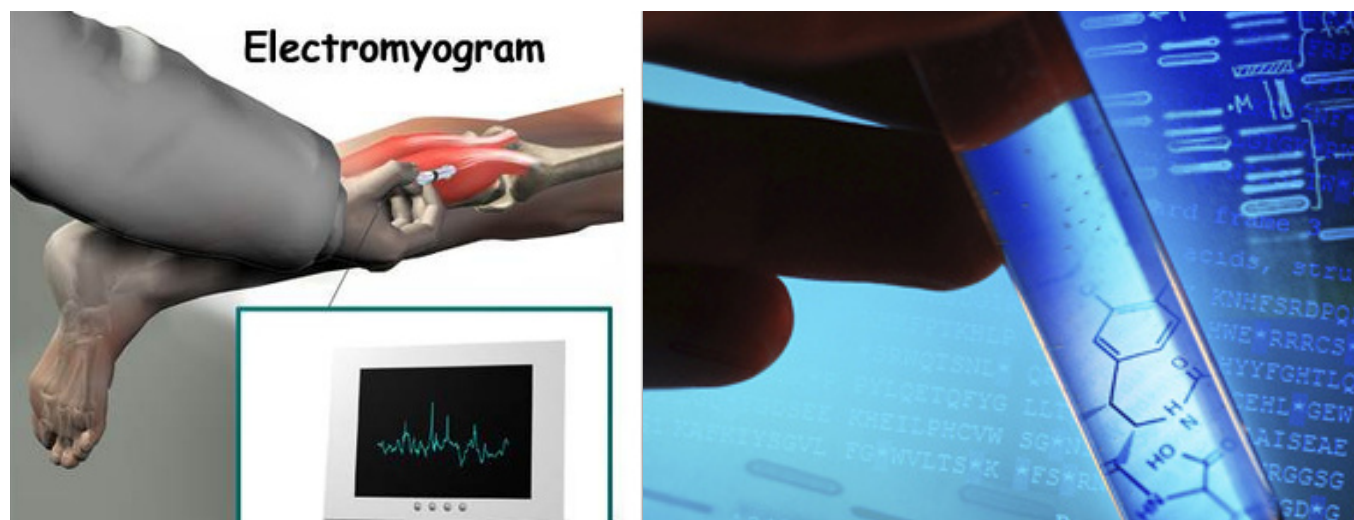
De ce apare CMT?

CMT este o boală incurabilă. O diagnosticare rapidă și un management corect al bolii îmbunătățesc semnificativ calitatea vieții persoanelor cu Charcot Marie Tooth.

Nu există tratament pentru pacienții cu Charcot-Marie-Tooth, dar există soluții pentru o viață mai bună.

CMT apare din cauza unor anomalii (mutații) la nivelul unor gene ce codifică proteine din structura fibrelor nervoase sau a învelișului de mielină care ajută la conducerea mai rapidă a semnalului electric prin nerv. La acest moment se cunosc peste 100 gene care pot determina forme de CMT, iar altele noi se identifică frecvent.

Cum se stabilește diagnosticul de CMT?



Stabilirea diagnosticului cuprinde mai multe etape:

- suspiciunea clinică inițială, în baza istoricului și a examenului clinic neurologic;
- evaluare electrofiziologică (electroneuromiografie – ENMG), pentru a se obține informații suplimentare referitoare la componenta nervilor periferici care este afectată (nervul propriu-zis sau teaca de mielină);
- testare genetică, pentru stabilirea diagnosticului de certitudine și clasificarea tipului de CMT; o notă importantă o reprezintă faptul că un număr semnificativ de persoane (în jur de până la 40% în funcție de particularități) pot rămâne fără un diagnostic genetic cert – acest lucru nu infirmă diagnosticul de CMT.

În situații în care lucrurile nu sunt foarte clare pot fi necesare o serie de investigații suplimentare pentru a exclude diagnostice ce pot mima CMT.

Deși în deceniile precedente biopsia de nerv reprezenta o metodă destul de frecvent utilizată pentru diagnosticul CMT, având în vedere informațiile limitate pe care le aduce aceasta, caracterul invaziv, dar mai ales disponibilitatea din ce în ce mai crescută a testării genetice, aceasta nu mai reprezintă o metodă de diagnostic decât cel mult (rareori) pentru excluderea altor patologii.

La momentul redactării acestui ghid alte investigații precum ecografia de nerv periferic sau examinarea prin rezonanță magnetică (RM) de nerv periferic au încă o valoare limitată.

Am primit diagnosticul de CMT1A/CMT2B/CMTX1/etc – ce înseamnă aceste litere și cifre?

Acestea sunt prescurtări ale formei de afectare. Deși utilizarea lor va fi probabil înlocuită în timp de o clasificare mai descriptivă, acestea sunt în continuare folosite pe scară largă pentru facilitarea comunicării diagnosticului. Denumirea conține o serie de componente:

- 1) CMT – Charcot-Marie-Tooth
- 2) 1, 4 sau 2 – componenta din nervul periferic care este afectată, în baza examenului ENMG: 1 și 4 pentru afectarea tecii de mielină, 2 pentru afectarea axonului (nervului propriu-zis)
- 3) 1, 4, X, AR – tipul de transmitere genetică: 1 pentru autozomal dominant, 4 (pentru formele cu afectare a tecii de mielină) și AR (pentru formele cu afectare axonală) pentru autozomal recesiv, X pentru transmitere asociată cromozomului X.



Charcot Marie Tooth afectează 2,8 milioane de oameni la nivel mondial, până când se va găsi un tratament pentru CMT, luna octombrie va fi luna conștientizării CMT.

Care este rolul medicului neurolog?

Medicul neurolog are un rol important în evaluarea inițială a persoanei cu suspiciune de CMT. Urmărind pașii de la etapele de diagnostic, acesta trebuie:

- să alcătuiască istoricul familial al persoanei suspecte de CMT
- să examineze cu atenție persoana cu suspiciune de CMT
- să recomande (sau, dacă are experiența necesară, să efectueze)

examinarea ENMG

- dacă este cazul, să excludă alte patologii ce pot mima CMT
 - dacă este cazul, să îndrume persoana către medici de alte specialități (ortopedie, nutriție, pneumologie, psihologie clinică, etc) pentru evaluare complementară în funcție de nevoi
 - să recomande tipul adecvat de testare genetică sau să îndrume persoana către un medic genetician pentru evaluare complementară.
- Ulterior, medicul neurolog are rolul de a monitoriza evoluția în timp a persoanei cu CMT pentru a evalua nevoile acesteia și a trata, la nevoie alături de medicii din alte specialități, simptomele care pot să apară în timp.

Articol scris de: Nicolae Grecu, Medic specialist neurolog, Spitalul Universitar de Urgență București (SUUB)

Bibliografie:

Cortese A, Wilcox JE, Polke JM, et al. Targeted next-generation sequencing panels in the diagnosis of Charcot-Marie-Tooth disease. *Neurology*. 2020;94(1):e51-e61. doi:10.1212/WNL.00000000000008672

Pareyson D, Saveri P, Pisciotta C. New developments in Charcot-Marie-Tooth neuropathy and related diseases. *Curr Opin Neurol*. 2017;30(5):471-480. doi:10.1097/WCO.0000000000000474

CAPITOLUL 3

Simptome rare ale bolii Charcot Marie Tooth

Charcot Marie Tooth este o boală multisistemică ce afectează diferit persoanele care au mutațiile genetice ce provoacă boala. Această afectare diferită, apare chiar și în cazul indivizilor din aceeași familie. Există foarte multe forme de CMT pentru că există circa 100 de gene diferite responsabile de codificarea diferitelor proteine a căror mutații provoacă o simptomatologie foarte largă. La unele persoane care au boala CMT simptomele abia se observă, iar la altele pot fi dintre cele mai grave.

De asemenea, evoluția bolii este diferită de la persoană la persoană, unele persoane au o evoluție lentă, putându-și menține independența tot restul vieții, iar altele ajung să folosească un scaun rulant.

Evoluția și gravitatea formei este influențată de gena care a suferit mutații, de momentul apariției bolii, de stilul de viață al persoanei, și alte aspecte.

Despre simptomele comune ale CMT am discutat în capitolul trecut, dar CMT poate provoca și simptome mai rare și grave:

- afectare pulmonară;
- afectare a corzilor vocale și a auzului;
- afectare a văzului.

Pierderea auzului în CMT

Asocierea dintre pierderea auzului și CMT nu este surprinzătoare, deoarece simțul auzului se bazează pe nervi (nervi cohleari) pentru a conecta sistemul de detectare a sunetului urechii interne la partea din



Aproximativ 15% dintre pacienții cu CMT1A, cel mai frecvent tip de CMT, s-au plâns de pierderea auzului

creier care interpretează sunetul. La fel cum nervii din picioare și brațe pot fi afectați de CMT, așa și nervii cohleari. Interesant este că rata incidenței pierderii auzului legată de CMT variază în funcție de subtipul CMT. Aproximativ 15% dintre pacienții cu CMT1A, cel mai frecvent tip de CMT, s-au plâns de pierderea auzului. O proporție și mai mare de pacienți cu CMT1B și forme recesive de CMT (CMT4) au notat aceeași problemă (28,2% și, respectiv, 30%). Alte subtipuri CMT asociate cu pierderea auzului includ neuropatie ereditară cu răspundere față de paralizii de presiune (HNPP), CMT1X și CMT2A. Pierderea auzului legată de CMT afectează de obicei ambele urechi în mod egal, interferează cu sunetele de frecvență medie și înaltă și variază de la ușor la sever.

Cum se manifestă?

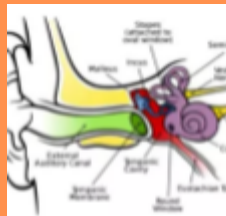
O plângere frecventă în rândul pacienților cu pierdere auditivă legată de CMT este dificultatea înțelegerii altora atunci când se află într-un mediu cu zgomot puternic de fond (de exemplu, o petrecere sau un concert). Pierderea auzului poate avea un impact semnificativ asupra calității vieții pacienților și poate afecta dezvoltarea comunicării și a învățării copiilor cu CMT, în special dacă este lăsată nediagnosticată pentru o perioadă lungă de timp.

Testele de screening auditiv și discuțiile active între pacienți și medici sunt strategii importante și utile pentru a identifica și a face față pierderii de auz legate de CMT. Utilizarea aparatelor auditive poate fi, de asemenea, foarte utilă, iar noua tehnologie care utilizează aplicații mobile dedicate permite adaptări personalizate la sistemul auditiv pentru a răspunde unor medii și circumstanțe sociale specifice.

Articol tradus de membrii echipei ACMTR

<https://www.cmtausa.org/living-with-cmt/managing-cmt/hearing/>

Asociația SUA de CMT reprezintă, prin expertii ei, o sursă importantă de informații pentru persoanele cu CMT.



Hearing Loss and CMT

Hearing loss has been associated with several subtypes of Charcot-Marie-Tooth...

cmtausa.org

Paralizia corzilor vocale

Unii pacienți, în special cei cu CMT2A sau CMT4A, au fost identificați cu paralizie a cel puțin unei părți a corzilor vocale. Acest lucru poate să îi împiedice să genereze forță sau intensitate atunci când vorbesc. Aceasta poate fi asociată cu dificultăți de respirație. De obicei, acești pacienți sunt evaluați de specialiștii ORL (ureche, nas și gât), care sunt cel mai bine echipați pentru evaluarea funcției coardelor vocale. Crearea artificială a coardelor vocale este o preocupare în aceste situații deoarece există riscul să se închidă căile respiratorii. În cazuri extreme pot fi necesare intervenții chirurgicale, cum sunt traheostomiile.

Atrofia optică



Atrofia optică apare la unii pacienți cu CMT2A, dar la alții, nu există o implicare vizibilă a nervului optic. Acest lucru sugerează că neuropatia optică este specifică anumitor mutații MFN2 în CMT2A și că acuitatea cu contrast scăzut sau OCT are o valoare limitată ca biomarker la nivel de boală.

Articol tradus de membrii echipei ACMTR

<https://www.cmtausa.org/living-with-cmt/managing-cmt/hearing/>

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29063243/>

Probleme respiratorii

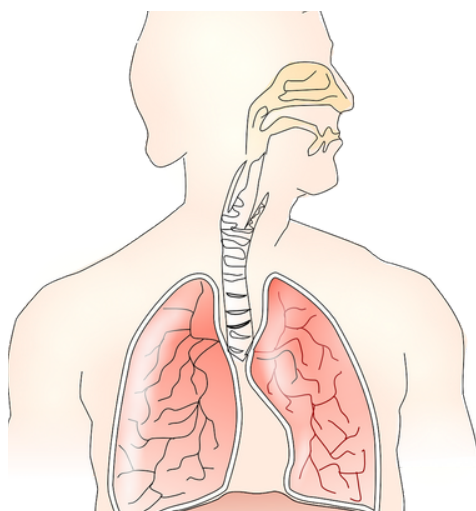
CMT afectează nervii periferici care conduc informațiile motorii și senzoriale către și dinspre creier. Astfel, pot fi afectați nervul frenic care duce la diafragmă și nervii intercostali care ajung la mușchii intercostali. Pentru ca respirația să se desfășoare corect, atât nervii frenici cât și cei intercostali sunt importanți. Afectarea diafragmatică poate duce la insuficiență respiratorie. Acest tip de afectare respiratorie poate fi întâlnită în toate formele de CMT, dar apare totuși destul de rar în formele clasice de CMT, precum CMT1A sau CMTX.



Manifestările respiratorii sunt rare la pacienții cu CMT

Situații rare

În unele forme severe de CMT respirația poate fi afectată cu manifestări prezente încă din copilărie (forme pediatrice severe cu insuficiență respiratorie care poate pune în pericol viața pacientului). Unii adulți cu forme severe de CMT suferă, de asemenea, de insuficiență respiratorie numită „restrictivă” cu dificultăți de respirație care necesită uneori sprijin ventilator (ajutor respirator cu aparate speciale).



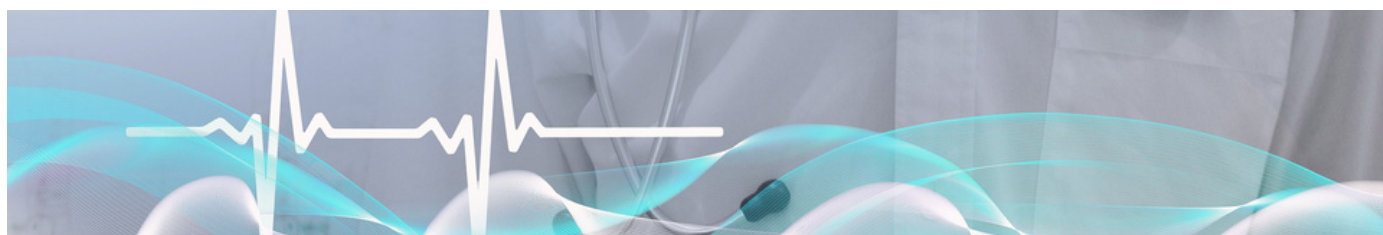
Aceste cazuri sunt foarte rare, dar ele ilustrează faptul că CMT poate fi mai mult decât o boală „ușoară” sau lent progresivă.

Afectarea diafragmatică și evaluarea pulmonară

Uneori, în special în cazurile de CMT4 sau CMT2, pacienții pot prezenta o scădere a activității nervului frenic ceea ce duce la paralizia unei părți a mușchiului diafragmatic. Este aproape exclus ca întreg diafragma să fie paralizat, și chiar și atunci nervii intercostali ar compensa parțial această problemă. În caz de paralizie a nervului frenic, pacienții se întreabă dacă stimularea electrică a nervului diafragmatic ar putea fi o soluție, dar încă nu sunt dovezi suficiente în favoarea unui astfel de tratament.

Apnea în somn

Este din ce în ce mai recunoscut faptul că pacienții cu CMT pot dezvolta apnee în somn. Pauzele respiratorii nocturne poate fi cauzate de disfuncția neuromusculară a căilor respiratorii superioare, dar mecanismul exact nu este cunoscut încă. Apneea în somn poate duce la somnolență și oboseală accentuată în timpul zilei. Destul de frecvent este prezent sforăitul. Apneea în somn poate fi tratată prin aparate de ventilație în presiune continuă (numite CPAP), cu o toleranță uneori dificilă pentru pacient.



Articol tradus de membrii echipei ACMTR

<https://www.cmtausa.org/living-with-cmt/managing-cmt/breathing-and-cmt/>

și revizuit de medic pneumolog Dr Mihaela DAN

CAPITOLUL 4

Aspecte genetice generale

Charcot Marie Tooth este una dintre cele mai frecvente boli rare de cauză genetică. Circa 100 de gene, care au suferit mutații, sunt responsabile de simptomatologia CMT. Charcot Marie Tooth este o patologie umbrelă ce include foarte multe forme, fenotipuri, de la cele mai ușoare până la forme foarte grave.

O altă specificitate a CMT este aceea că se transmite de la părinți la copii prin toate tipurile de transmitere genetică: autozomal dominant, autozomal recesiv, x-linkat, de asemenea, există și mutații noi – de novo.

Majoritatea persoanelor din România, care suferă de CMT, nu sunt testate genetic pentru a avea 100% un diagnostic cert sau pentru a afla tipul exact de CMT.

De ce există un număr redus de persoane testate genetic în România:

Genetica, ca și specializare medicală, în România a căpătat relativ recent notorietate și suficiente fonduri pentru a pregăti specialiști. Majoritatea pacienților cu CMT nu sunt îndrumați, de către neurologi, către testarea genetică.

Există mentalitatea, greșită, că testările pentru CMT nu se fac în România și, dacă se fac, se fac în mediul privat pe costuri foarte mari.

Există o lipsă de informare care îl descurajează pe pacientul cu CMT să apeleze la un test genetic, nu știe unde și cui să se adreseze.

Adesea, persoanele cu CMT sunt de părere că nu le folosește la nimic testarea genetică, atâta timp cât nu există tratament pentru CMT.

Transmiterea autozomal dominantă

Cele mai frecvente forme de CMT sunt moștenite într-un model autozomal dominant. Autozomal înseamnă că mutația are loc pe un alt cromozom decât cromozomul X sau Y. O persoană afectată are o genă cu o mutație și o genă fără mutație în perechea relevantă și fiecare copil are un risc de 50/50 de a moșteni gena cu mutația, dând acelei persoane tulburarea. Băieții sau fetele au un risc egal de a moșteni boala în acest model de moștenire și risc egal de a transmite boala. În toate afecțiunile autozomal dominante, persoanele afectate pot transmite copiilor lor gena care provoacă CMT, dar persoanele fără afecțiune nu au gena anormală în ADN-ul lor și, prin urmare, nu o vor transmite CMT copiilor lor.

Transmiterea autozomal recesivă

Cele mai puțin frecvente forme de CMT sunt moștenite în mod autozomal recesiv. Se spune că o persoană care are o formă recesivă de CMT are CMT de tip 4. În formele autozomal recesive, un copil moștenește o copie a unei gene cu o mutație de la ambii părinți. Prin urmare, copilul nu are o copie a genei care funcționează corespunzător. În acest tip de CMT, ambii părinți trebuie să fie „purători” ai genei mutante înainte ca un copil să poată fi afectat. Niciunul dintre părinți nu prezintă semne de simptome de CMT, deoarece au o copie funcțională a genei. Fiecare părinte trebuie să transmită copia nefuncțională a genei pentru ca un copil să fie afectat – prin urmare există o șansă de 1 din 4 de a avea un copil afectat de CMT în fiecare sarcină. Genele recesive mutante sunt moștenite atât de bărbați, cât și femei.

Transmiterea legată de cromozomul X

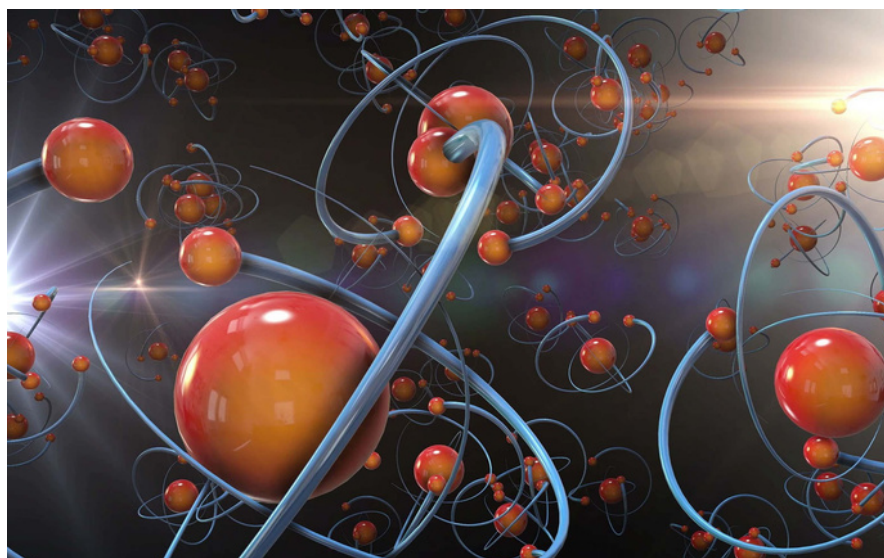
În această formă, gena cu mutația este purtată pe cromozomul sexual X. Femeile cu o formă de CMT legată de X au de obicei simptome mai puțin severe ale afecțiunii, deși pot prezenta simptome similare cu rudele lor de sex masculin. De asemenea, bărbații au de obicei simptome mai severe decât rudele lor de sex feminin. O femeie care este afectată de o formă de CMT legată de X are un risc de 50% de a transmite afecțiunea în fiecare sarcină, indiferent de sexul copilului. Dacă un copil moștenește gena cu mutația, acel copil va fi afectat de afecțiune și o va putea transmite generațiilor viitoare. Dacă un copil nu moștenește mutația, acel copil nu va avea CMT și nu o va putea transmite în viitor.

Deoarece bărbații au un cromozom X și un Y, iar femeile au doi cromozomi X, există o diferență în modul în care afecțiunea este moștenită în funcție de persoana care este afectată. Un bărbat trebuie să-și transmită cromozomul Y pentru a avea un fiu. Deoarece gena care provoacă CMT este transportată pe cromozomul X, o caracteristică distinctă a moștenirii legate de X este că tații nu transmit această afecțiune fiilor lor. Cu toate acestea, deoarece tatăl trebuie să-și transmită cromozomul X pentru a avea o fiică, toate fiicele născute dintr-un tată cu o formă de CMT legată de X vor fi afectate de afecțiune. Ea va avea apoi șansele de 50 la sută de a transmite afecțiunea unui copil în fiecare sarcină, indiferent de sexul copilului, așa cum am explicat mai sus.

Mutații spontane

De asemenea, este posibil ca CMT să se dezvolte ca urmare a unei noi mutații sau a unei mutații spontane. Aceste cazuri sunt numite „de novo”. O persoană care are un nou caz de mutație poate transmite afecțiunea copiilor săi.

Tipuri de CMT



Există multe tipuri diferite de boală CMT, care au simptome comune, dar variază în funcție de modelul de moștenire, vârsta de debut și dacă este implicat axonul sau teaca de mielină.

Celulele Schwann formează teaca de mielină în nervii periferici prin înfășurarea lor. Axonii trimit mesaje chimice care atrag celulele Schwann și încurajează formarea mielinei, iar celulele Schwann par să trimită mesaje care hrănesc și protejează axonii. Defectele genetice care cauzează Charcot-Marie-Tooth (CMT) perturbă adesea aceste interacțiuni.

CMT 1 este cauzată de anomalii ale tecii de mielină. Tulburarea autozomal dominantă are șase subtipuri principale.

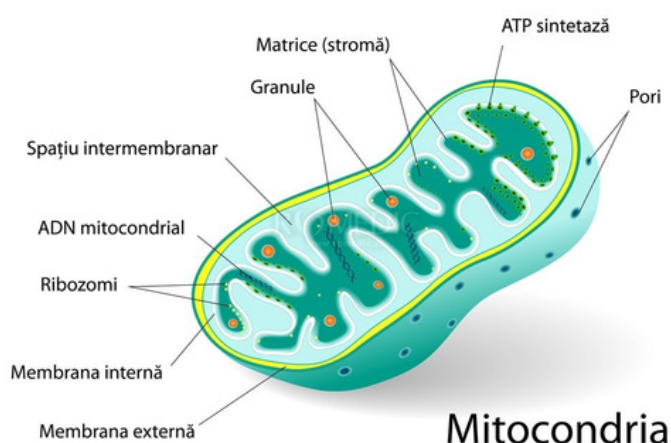
CMT 1A rezultă dintr-o duplicare a genei de pe cromozomul 17 care poartă instrucțiunile pentru producerea proteinei periferice de mielină-22 (PMP22). Proteina PMP22 este o componentă critică a tecii de mielină. Supraexprimarea acestei gene determină structura și funcția anormală a tecii de mielină. CMT 1A este de obicei lent progresiv. Indivizii experimentează slăbiciune și atrofie a mușchilor din partea periferică a picioarelor (mai jos de genunchi) începând din copilărie; mai târziu apare și slăbiciune mâinilor. O neuropatie diferită de CMT1A este neuropatia ereditară cu predispoziție la paralizie de presiune (HNPP) este cauzată de o deleție a uneia dintre genele PMP22. În acest caz, nivelurile anormal de scăzute ale genei PMP22 au ca rezultat neuropatie demielinizantă episodică, recurentă.

CMT 1B este cauzată de mutații ale genei care poartă instrucțiunile pentru fabricarea proteinei mielinei zero (MPZ, numită și P0), care este o altă componentă critică a tecii de mielină. Cele mai multe dintre aceste mutații sunt mutații punctuale, ceea ce înseamnă că o greșeală apare într-o singură literă a codului genetic ADN. Până în prezent, oamenii de știință au identificat mai mult de 120 de mutații punctuale diferite ale genei P0. CMT 1B produce simptome similare cu cele găsite în CMT1A.

Alte cauze mai puțin frecvente ale CMT1 rezultă din mutațiile din genele SIMPLE (numite și LITAF), EGR2, PMP22 și, respectiv, NEFL.

CMT2 rezultă din anomalii în axonul celulei nervoase periferice, mai degrabă decât în teaca de mielină și este mai puțin frecventă decât CMT1.

Această tulburare autozomal dominantă are mai mult de o duzină de subtipuri (unele dintre ele au propriile variante), fiecare subtip fiind asociat cu mutații într-o anumită genă. Simptomele sunt similare cu cele observate în CMT1. Debutul CMT2 este de obicei în copilărie sau adolescență. Unele tipuri de CMT2 pot avea implicarea corzilor vocale sau a nervului frenic, provocând probleme de vorbire sau de respirație.



CMT 2A este cel mai frecvent subtip de CMT2 (reprezintă 20% din cazurile de CMT axonal) și este cauzat de defecte ale genei MFN2. Gena MFN2 codifică pentru mitofusina 2, care este o proteină implicată în fuziunea mitocondriilor celulare.

CMT4 cuprinde mai multe subtipuri diferite de neuropatii demielinizante și axonale și motorii care sunt moștenite autosomal

Fiecare subtip de neuropatie este cauzat de o mutație într-o genă diferită (mai multe gene au fost identificate în CMT4). Mutațiile pot afecta o anumită populație etnică și pot produce caracteristici fiziologice sau clinice distincte. Persoanele cu CMT4 dezvoltă în general simptome de slăbiciune a picioarelor în copilărie și, în adolescență, este posibil să nu poată merge.

CMTX1 (numit și CMT X, Tip 1) este a doua cea mai comună formă de CMT.

CMT X este cauzată de mutații ale unei gene care oferă instrucțiuni pentru producerea proteinei conexine-32. Aceasta se găsește în celulele Schwann mielinizante - celule care se înfășoară în jurul axonilor nervoși și alcătuiesc teaca de mielină. Bărbații care moștenesc gena mutantă prezintă simptome moderate până la severe ale bolii. Femeile care moștenesc o genă mutantă dezvoltă adesea simptome mai ușoare decât bărbații sau nu prezintă simptome.



De ce să ne testăm genetic pentru CMT

DE CE SĂ TE TESTEZI GENETIC PENTRU BOALA Charcot Marie Toth?

PENTRU :

- un diagnostic cert,
- să afli tipul CMT,
- vrei să fii părinte,
- să afli cum evoluează boala,
- să fii pregătit pentru un eventual tratament.

Asociația Charcot Marie Toth ROMÂNIA

Îmbunătățirea calității vieții persoanelor care suferă de boala Charcot Marie Tooth

ÎN STARE DE BINE
Program pentru ONG-uri susținut de Kaufland

Proiect finanțat în cadrul programului În Stare de Bine, susținut de:

Implicarea face diferența.

Kaufland

Implementat de:

Fundația pentru Dezvoltarea Societății Civile

Fiecare persoană afectată de boala Charcot Marie Tooth ia decizia de a se testa, sau nu, la un moment dat în viață.

Iată câteva motive pentru care trebuie să apălați la testarea genetică:

1. Testul genetic garantează un diagnostic sigur.

Înainte ca genetica medicală să avanseze și să existe posibilități de diagnosticare genetică pentru foarte multe tipuri de CMT, cele mai multe persoane cu CMT erau diagnosticate pe baza consultului clinic, al biopsiei și EMG-ului. Această metodă de diagnosticare depinde foarte mult de experiența clinică a neurologului și pot apărea erori în diferențierea CMT de alte boli neuromusculare.

2. De cele mai multe ori pacientul cu CMT primește în urma consultului medical, al efectuării biopsiei și EMG-ului, diagnosticul de CMT tipul 1A, cel mai frecvent tip CMT, iar în unele cazuri se constată, în urma testărilor genetice, că are alt tip de CMT.

3. Cercetarea medicală în domeniul CMT a căpatat avânt în ultimii ani, iar testarea genetică este importantă din perspectiva unor potențiale tratamente (vezi PXT3003)

4. Prin testare genetică se poate afla tipul CMT și acest lucru cântărește foarte mult în managementul bolii pe termen lung, fiecare tip având propriile caracteristici. Tipurile CMT au caracteristici comune, dar fiecare tip are simptome specifice. Formele demielinizante au caracteristici aparte față de cele axonale.

5. De asemenea, în funcție de tipul CMT, se stabilește și tiparul de transmitere al bolii, lucru foarte important de știut pentru cei care doresc să întemeieze o familie.

Asociația Charcot Marie Tooth România nu realizează nicio formă de testare genetică, dar vă pune la dispoziție informația necesară pentru a vă adresa celor mai buni specialiști din țară. Pentru a afla care este tipul de testare genetică cel mai potrivit pentru tine trebuie să consulți un neurolog și un genetician.

Articole traduse de echipa ACMTR

<https://www.mda.org/disease/charcot-marie-tooth/types/cmt2>

<https://www.ninds.nih.gov/Disorders/Patient-Caregiver-Education/Fact-Sheets/Charcot-Marie-Tooth-Disease-Fact-Sheet>

CAPITOLUL 5

Care sunt obiectivele intervenției chirurgicale pentru cei cu o deformare cavovarus?

Piciorul Charcot Marie Tooth este rigid, cu absorbție redusă a șocurilor. Nu vrem să-l facem mai rigid prin artrodeze, dacă putem să evităm acest lucru. În schimb, vrem să păstrăm mișcarea și să obținem un picior care să fie plat pe sol, cu o tracțiune musculară echilibrată. Pacienții cu CMT sunt, în general, sănătoși și tolerează foarte bine intervenția chirurgicală.

Facem aceste operații, cu anestezie generală și un bloc nervos regional care asigură ameliorarea durerii post-operatorie timp de 24-72 de ore. În mod obișnuit, "pene de os" sunt îndepărtate de pe călcâi și de pe degetul mare al piciorului pentru a crea un picior plat. Mușchiul peroneu lung este transferat în mușchiul peroneu brevis slab pentru a stabiliza glezna, iar mușchiul tibial posterior este adus de la o parte a piciorului la cealaltă pentru a ajuta la ridicarea gleznei. Țesuturile strânse sunt slăbite, țesuturile largi sunt strânse, iar degetele de la picioare sunt îndreptate pentru a se potrivi într-un pantof. Bănuiesc că totul pare înspăimântător, dar despre asta este vorba în chirurgia ortopedică. Iar rezultatele sunt excelente.

În primele două săptămâni după operație este important să vă odihniți.

Piciorul este pus într-o atela gipsată fără încărcare podală, timp de 6 săptămâni. Suturele sunt îndepărtate după două săptămâni. După aceea, încărcarea podală este de obicei posibilă într-o cizmă detașabilă, iar terapia fizică începe.



**Chirurgia ortopedică,
o soluție în boala CMT**

Poate dura până la un an să te obișnuiești cu noul tău picior, dar merită. Piciorul opus poate fi operat imediat la 12 săptămâni după primul. Rezultatele sunt excelente și chiar dacă boala progresează, piciorul este mai bine decât dacă ar fi fost fără o operație. Mulți pacienți sunt capabili să iasă complet din orteze sau, cel puțin, să scadă dimensiunea acestora și să meargă cu mai puțină durere.

Este important să ne amintim că nimeni cu CMT nu se naște cu o deformare severă a piciorului. Se dezvoltă în timp. La un moment dat, procedurile reconstructive discutate mai sus devin imposibile. Stresul anormal cronic pe piciorul cavovarus dezechilibrat duce la laxitate ligamentară, artroză și deformare fixă. Fuziunile articulare vor fi atunci singura opțiune. **Nu lăsa să ți se întâmple asta și caută ajutor!**

Aspecte ortopedice de luat în considerare în boala CMT

Alterarea nervilor în CMT

Disfuncția nervoasă în boala CMT este progresivă, deși rata progresiei variază foarte mult. Reducere simetrică a reflexelor în extremitățile inferioare este o indicație constantă chiar înainte de a debutul simptomelor. Chirurgii ortopedici trebuie să țină cont că tratează o afecțiune progresivă când sugerează un tratament chirurgical.

Mușchii intrinseci ai mâinii și piciorului sunt afectați în fazele inițiale ale bolii. De asemenea, degetele în gheară sunt o altă particularitate a CMT și grupele musculare sunt afectate în diferite grade. Compartimentul lateral al piciorului este mult mai afectat decât alte compartimente. La RMN, s-a observat mai puțină atrofi musculară a mușchiul peroneu lung. Această observație justifică transferul peroneului lung la peroneul brevis (PB) pentru a îmbunătăți puterea de compensare la acești pacienți. În stadiile avansate ale bolii apare afectarea compartimentul posterior al piciorului. Atrofierea musculară în CMT progresează de la distal la proximal. Implicarea mușchiului extensor al halucisului lung (EHL) este inexplicabilă, dat fiind că mușchiul tibial anterior (TA) este în general implicat, în timp ce EHL nu este.

Vulnerabilitatea crescută a ramurilor nervului peroneal, care pleacă din fibulă, provoacă o debilitare a compartimentelor anterior și lateral al piciorului. Minima implicare a mușchiului peroneal lung se datorează faptului că ramurile nervoase care inervează mușchiul pleacă din fibulă.



Calozitate plantară

Implicarea mușchiului TA, cu păstrarea mușchilor posteriori, provoacă căderea labei piciorului din cauza slăbirii mușchii extensori ai gleznei.

Scăderea primului metatarsian (1MTT) contribuie la pierderea dorsiflexiei gleznei. Alterarea musculară și dorsiflexia redusă a gleznei explică retragerea mușchilor compartimentului posterior al picioarelor.

Simptome clinice

Cel mai frecvent motiv pentru care pacientul merge la ortoped, pentru o consultație inițială, este deformarea treptat progresivă a piciorului, care apare, de obicei, în copilărie, deși uneori se manifestă și în a doua decadă a vieții. Piciorul cavovarus este cea mai frecventă manifestare a bolii. Sunt multe cauze neurologice care pot duce la un picior cavovar: poliomiелita, boli neurologice degenerative, paralizie cerebrală și modificări ale structurilor neurologice (tumori, siringomiелie, etc.). Hiperflexia face medicii să se gândească la o leziune centrală. O boală a sistemului nervos periferic, cum este CMT, nu provoacă spasticitate.

Este esențial ca ortopezii să întrebe pacientul despre istoricul familial pentru a exclude o boală degenerativă ereditară. De regulă se găsesc episoade de instabilitate a gleznei în istoricul clinic al pacientului. Unul dintre primele simptome este oboseala la sfârșitul zilei. Nervii senzoriali sunt și ei afectați, dar pacienții experimentează rar implicarea senzorială.

Boala de obicei se manifestă cu deformări asimetrice la nivelul mâinilor și picioarelor. Mâinile sunt mai puțin afectate decât picioarele. S-ar putea să fie vorba despre o hipotrofie a mușchilor tenar și hipotenar. Boala se manifestă diferit, nu are o prezentare clinică caracteristică. Dacă se suspectează CMT, pacientului ar trebui să i se recomande să consulte un neurolog, care poate studia aspectele genetice ale bolii



Prezentarea clinică clasică este un picior cavovar cu slăbiciune a mușchilor intrinseci ai mâinilor și picioarelor, hipotrofia mușchilor peronieri și slăbiciune musculară. Degetele de la picioare în gheară sunt rezultatul atrofiei musculare intrinseci. Degetul mare prezintă de obicei o deformare caracteristică din cauza slăbiciunii mușchilor intrinseci și hiperactivitatea mușchiului EHL. Hiperflexia articulației interfalangiene a degetului mare provoacă disconfort pentru că se freacă de pantof. Cavusul piciorului se datorează alterării structurale și alterării echilibrului muscular.

Schimbarea structurală începe cu căderea primul metatarsian, care este produs de hiperactivitatea mușchiului peroneu lung și slăbiciunii tibialului mușchiului anterior. Această cădere a primului metatarsian provoacă pronația antepiciorului, care este detectată când piciorul este examinat într-o postură fără greutate. Când pacienții își pun greutate pe antepiciorul pronat, deformarea antepiciorului este corectată de sarcină, dar retropiciorul intră în varus. Pe lângă deformarea structurală, pacientul suferă o alterare musculară. Tibialul mușchiului posterior este mai puternic decât antagonistul său mușchiul -peroneal scurt- și contribuie la varus-deformare

Căderea primului metatarsian explică excesul de greutate portantă pe capul primului metatarsian, din cauza căreia apare calusul plantar anterior peste primul metatarsian. Lipsa de eversiune a antepiciorului împreună cu deformarea piciorului cav modifică zona plantară de sprijin, care, la rândul său, provoacă o greutate excesivă pe marginea exterioară a piciorului. Prezența calusului plantar extern indică o modificarea a distribuirii greutății. Pacienții se plâng de durere în zonele cu exces de greutate suport: capul primului metatarsian și marginea exterioară a piciorului. Când boala progresează lent, putem observa o deformare minoră, reductibilă. Dacă progresează rapid, deformările pot deveni fixe.

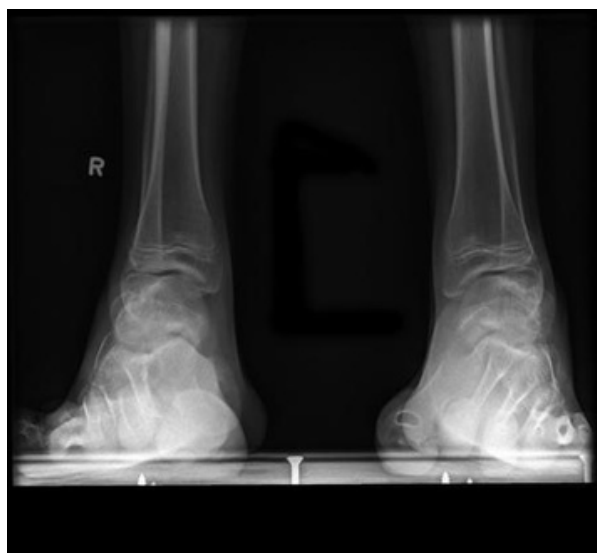
Prin folosirea Testul bloc al lui Coleman se poate determina dacă deformarea în varus este flexibilă sau rigidă. Pentru test, marginea laterală a piciorul este așezată pe un bloc de lemn, deci primul metatarsian căzut nu va modifica poziția călcâiului. Într-o deformare flexibilă, testul bloc Coleman va arăta că deformarea varusului călcâiului este secundară căderii primul metatarsian deoarece varul călcâiului este corectat prin acest test. Dacă deformarea varusului persistă cu acest test, atunci deformarea este rigidă.



Tratamentul de urmat va depinde de rigiditățile deformării. Când este tratat un picior deformat flexibil, trebuie respectate articulațiile și corectate alterările musculare cu diferite transferuri. Din cauza faptului că CMT progresează, rezultatul intervenției chirurgicale de conservare a articulațiilor este temporar și pacientul poate avea nevoie de o altă operație. Deformarea rigidă necesită corectare prin artrodeză. Hiperactivitatea extensorilor degetelor de la picioare

provoacă două modificări: creșterea arcului plantar și retragerea fasciei plantare. Pentru a evalua mersul, pacienților ar trebui să li se solicite să meargă pe călcâie și vârfuri.

Pacienții cu CMT au gleznelor instabile. Motivele acestei instabilități sunt: călcâie varus, lipsa forței de evitare, propriocepție afectată și repetate entorse care provoacă rupturi în ligamentul colateral lateral.



Studiul radiologic inițial constă în radiografii anteroposterioare și radiografii laterale ale picioarelor care suportă greutate.

În radiografia anteroposterioară, degetele în gheră dau impresia de subluxație. Există adesea o retragere a antepiciorului în poziția de susținere a greutății. Un toc varus este adesea observat folosind unghiul lui Meary.

În radiografia laterală a piciorului care poartă greutate, putem vedea cum varul modifică poziția calcaneului față de talus. Sinusul tarsal este mai larg decât de obicei din cauza faptului că suprapunerea talusului și calcaneului se diminuează.

Unghiul dintre talus și primul metatarsian este de obicei zero în radiografia laterală. La piciorul cavus, acest unghi este alterat și se formează un apex superior. Unghiul de înclinare al primul metatarsian crește din cauza scăderii primului metatarsian. În călcâi se măsoară unghiul înclinației calcaneană, care este unghiul dintre cortexul inferior al calcaneului și suprafața portantă. Acest unghi crește la piciorului cavus (înclinație normală a calcaneanului unghi: $25^\circ \pm 5^\circ$). Pentru a evalua instabilitatea gleznei, trebuie făcută o radiografie de stres în varus și testul serratul anterior pentru a releva o ruptură de ligament colateral lateral. În deformări vechi se găsesc semne de degenerare articulară. Un RMN poate dezvălui degenerarea grasă a grupurilor de mușchi care au fost afectate, dar nu este foarte util din punct de vedere clinic.

Articole traduse de echipa ACMTR

<https://www.cmtausa.org/living-with-cmt/managing-cmt/surgery/how-to-decide-if-foot-surgery-is-right-for-you/>

Revista Española de Cirugía Ortopédica y Traumatología, Charcot-Marie-Tooth syndrome: Orthopaedic considerations P. Fernández de Retana, a,* D. Poggio b

și revizuite de: Raul Colța - Medic specialist ortopedie și traumatologie, Specialist în chirurgia gleznei și piciorului, Artro Sport Clinic

CAPITOLUL 6

Terapie fizică și ocupațională

Persoanele cu Charcot-Marie-Tooth (CMT) au adesea nevoie de servicii de kinetoterapie și terapie ocupațională pentru a își menține starea de sănătate și a încetini evoluția bolii. Persoanele cu CMT răspund cel mai bine la planuri individualizate de îngrijire care se stabilesc după o examinare amănunțită efectuată de un terapeut.

În timpul primei vizite, terapeutul va efectua o evaluare inițială, care va implica efectuarea unui istoric aprofundat pentru a înțelege progresia simptomelor. Terapeutul poate întreba despre teste sau despre orice alte afecțiuni medicale sau intervenții chirurgicale care pot afecta situația ta actuală.



Terapeutul va efectua un examen fizic pentru a determina implicarea nervoasă asupra senzației, a forței musculare și a flexibilității. Kinetoterapeuții vor evalua modul în care aceste deficiențe vă afectează funcționalitatea, mobilitatea, echilibrul și rezistența dvs.

Terapeuții ocupaționali se vor concentra asupra modului în care aceste deficiențe vă afectează munca și viața de zi cu zi și, dacă abilitățile funcționale sunt afectate de durere. Pentru colectare de informații pot fi folosite diferite instrumente: teste de forță și senzoriale, măsurători ale abilităților funcționale, precum echilibrul și mersul pe jos sau sarcini care implică mâinile.

Informațiile adunate din istoricul dvs și din examinarea fizică ajută terapeutul să formuleze un plan de îngrijire adaptat nevoilor și obiectivelor dvs specifice. Evaluările vor fi adesea efectuate din nou pentru a determina dacă s-au înregistrat progrese și pentru a modifica planul dacă este necesar.

Acest plan va include frecvența și durata vizitelor necesare pentru a realiza scopurile stabilite, complexitatea programul, rolul dvs și responsabilități legate de programului și nevoia terapeutului de a monitoriza programul.

Terapeutul vă va învăța exerciții individualizate pentru acasă pentru a sprijini activitățile pe care le desfășurați atunci când veniți la sala de gimnastică.

Pentru persoanele cu CMT sunt benefice exercițiile cardio: precum antrenamentul cu bicicleta, mersul pe jos, înot, canotaj și alte exerciții, atâta timp cât inima și plămânii lucrează puțin mai mult decât în mod normal.



Asigurați-vă că veți consulta medicul înainte de a începe orice plan de exerciții și alegeți exerciții care sunt sigure în raport cu stadiul bolii CMT. Exercițiile de întărire a mușchilor ajută la îmbunătățirea mișcării, echilibrului și rezistenței. Există unele indicii că exercițiile de întărire musculară pot ajuta, de asemenea, la menținerea unui nivel normal al zahărului în sânge și a densității osoase pe măsură ce îmbătrânim. Au fost efectuate o serie de studii în care greutatea au fost folosite pentru întărirea mușchilor din partea superioară a picioarelor și brațelor, grupe de mușchi mai puțin afectate la persoanele cu CMT. Aceste studii au arătat că acest tip de exercițiu este sigur și întărește mușchii. Mușchii mai mici de la mâini și picioare sunt mai afectați la pacienții cu CMT. Acești mușchi tind să fie mai slabi și este posibil să nu fie capabili să

ridice o greutate, prin urmare, nu este încă clar dacă folosirea greutăților este sigură sau eficientă. Un studiu din Australia, realizat pe copii cu CMT a descoperit că mușchii piciorului și ai gleznei ar putea fi întăriți.

S-a demonstrat că statul pe scaun pentru perioade lungi de timp are legătură cu creșterea obezității la pacienții cu CMT. Strategiile utile includ setarea de mementouri pentru mișcarea în timpul zilei și alegerea activităților distractive care implică mișcare.

La persoanele afectate de CMT, fiziologia echilibrului este afectată. Antrenamentul de echilibru poate fi eficient. Utilizarea ortezelor, suporturilor pentru glezne cu șireturi și a dispozitivelor asistive (bastoane, premergătoare, pot să fie mijloace adecvate pentru întărirea echilibrului). De asemenea, este important să se facă educația pacientului în caz de căderi repetate.

Slăbiciune la picioare și glezne

Exercițiile fizice aduc beneficii de necontestat pentru sănătatea persoanelor cu tulburări neuromusculare precum CMT. Dar există un risc de vătămare din cauza suprasolicitării și slăbiciunii. Slăbiciunea progresivă în flexia dorsală a piciorului, numită și căderea piciorului, din cauza degenerării axonilor, este o problemă debilitantă la pacienții cu CMT

care poate provoca dificultăți de mers, deformări dureroase și scăderea calității vieții. S-a constatat, în urma unui studiu australian, că șase luni de exerciții moderate cu creșterea intensității progresive a dorsiflexorilor piciorului a determinat păstrarea pe termen lung a forței de flexie dorsală fără efect dăunător asupra mărimii sau formei mușchilor și fără a produce alte semne de slăbiciune de suprasolicitare.



Conceptul de exercițiu de rezistență progresivă este sigur și eficient la persoanele cu CMT

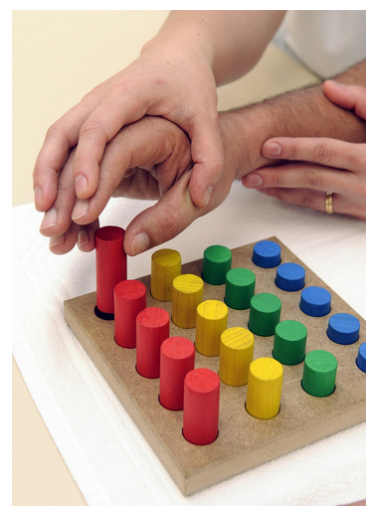
Mentținerea integrității articulațiilor este crucială pentru prevenirea contracturii articulațiilor și scurtarea țesuturilor moi. Întinderea zilnică a mâinii poate reduce crampele, durerea și deformarea articulațiilor. Amintiți-vă, o întindere nu ar trebui să fie niciodată dureroasă! Întinderile de flexie/extensie previn rigiditatea și etanșeitatea. Întinderea degetelor poate ajuta la prevenirea modelelor de flexie interfalangiană proximală (PIP). și rigiditatea degetului mare din cauza dezechilibrului muscular.

Întărire

Antrenamentul de rezistență pentru mușchii mâinii și încheieturii mâinii poate preveni atrofia musculară, precum și menține puterea mâinii pentru cei cu CMT.

De asemenea, poate îmbunătăți forța pentru cei cu slăbiciune ușoară până la moderată.

Este esențial pentru a înțelege diferența dintre mușchii intrinseci și extrinseci și să vizeze consolidarea lor în mod corespunzător.



Activități de mișcare rezistivă pentru mușchii intrinseci ai mâinii, utilizând diferitele modele de strângere (lateral, palmar, apucare,) răspândirea separată și împreună a degetelor. Activități de mișcare rezistivă pentru mușchii extrinseci ai mâinii utilizând apucarea grosieră (strângerea pumnului), încheietura mâinii, flexie și extensie (aplecarea în sus și în jos) și pronație/supinație (palma sus/jos) poate ajuta la întărirea mâinilor. Însirarea mărgelilor ajută la motricitatea fină. Folosind mingii medicinale chinezești sau mingi de golf, rotiți cele două mingi din mână în sensul acelor de ceasornic și în sens invers acelor de ceasornic pentru a ajuta la lucrul asupra mișcării de rotație a degetului mare și coordonarea mișcărilor laterale ale degetelor. Țineți monede sau zaruri în palme și aduceți-le pe rând la vârful degetelor, așezându-le pe o blatul mesei sau într-o pușculiță ajută la dezvoltarea abilităților de manipulare a mâinilor.

Articole traduse de echipa ACMTR

A Guide to Physical and Occupational Therapy for CMT -

<https://www.cmtausa.org/living-with-cmt/find-resources/brochures-and-guides/download-info/a-guide-to-physical-and-occupational-therapy-for-cmt/>

și revizuite de: Dana Țimbota - Kinetoterapeut

Nutriție în bolile neuromusculare

În acest moment, nu există nicio dietă care să amelioreze simptomelor Charcot Marie Tooth sau care să încetinească evoluția bolii. Cu toate acestea, toată lumea are nevoi unice de dietă legate de nivelurile de energie, menținerea greutății etc. Cea mai bună dietă posibilă pe care o puteți aplica pentru a vă controla simptomele Charcot Marie Tooth este una echilibrată nutrițional, într-un mod în care mușchii dvs. primesc toți nutrienții pentru a-și optimiza funcția.

Menținerea greutății este, de asemenea, importantă pentru a vă maximiza capacitatea de a vă mișca corpul fără dureri și cu oboseală cât mai puțină posibil. Persoanele sunt diferite și această boală afectează oamenii în moduri foarte diferite.



Gătiți sănătos

Aceasta înseamnă să gătești de la zero, să consumi 5-7 porții de fructe sau legume pe zi și să încorporezi în dietă alimente precum avocado, măsline, nuci, limitând în același timp carbohidrații și zahărul procesat. Acesta este absolut cel mai bun punct de plecare.

Proteinele sunt necesare, dar nu trebuie consumate excesiv, deoarece acest lucru poate duce la creșterea în greutate. Alegerea unei varietăți de surse de proteine, cum ar fi peștele, păsările de curte, carnea roșie și fasolea este importantă pentru a obține o varietate de nutrienți. Dacă sunteți nemulțumiți de nivelul actual de energie sau de mobilitate, poate merita să vă întâlniți cu un dietetician pentru a vă ajuta să dezvoltați o direcție personalizată de alimentație. Se recomandă între 0,8 și 1g/kg corp/zi max.

Este necesar să luați suplimente proteice?

Aportul de proteine, precum și alți nutrienți, trebuie făcut prin ingerarea de alimente, cu excepția situațiilor speciale precum cazul malnutriției în care nu este posibilă acoperirea totală a necesarului de proteine și calorii prin alimentație. În aceste cazuri este necesar să se acționeze prin îmbogățirea alimentației cu resurse culinare și/sau adăugați suplimente nutritive calorice sau proteice.

În prezent, nu există studii științifice care să confirme că utilizarea de suplimente proteice la persoanele cu aport caloric și proteic adecvat diminuează pierderea masei musculare în bolile neuromusculare. Din contră, există numeroase studii științifice care susțin că o dietă cu un aport proteic mai mic decât cel recomandat ($<0,8$ gr/kg greutate/zi) crește riscul de malnutriție proteică

Ce alți nutrienți oferă energie?

Pe lângă **proteine**, există și alți nutrienți care ne oferă energie precum carbohidrații și grăsimile. În cazul bolilor neuromusculare, recomandările pentru acești nutrienți sunt aceleași ca și în populația generală. Întotdeauna se va individualiza regimul alimentar pentru a evita obezitatea sau subnutriția.



Carbohidrații ar trebui să reprezinte între 50%-60% din valoarea calorică totală a dietei. În cadrul acestora îi putem împărți în: **carbohidrați complecși**. Sunt prezenți în cereale (pâine, paste, orez...) și leguminoase.

Absorbția lor este mai lentă, deci au un efect de sațietate și sunt potriviți pentru diabetici. Aceștia ar trebui să reprezinte 45%-50% din valoarea calorică totală a dietei.

Zaharuri simple

Sunt prezente în zahăr, miere, dulceață. Ele sunt absorbite rapid, așa că pot produce hiperglicemie la diabetici. La oamenii sănătoși ele produc hiperinsulinism, care provoacă retenție de lichide și creșterea apetitului. Pentru toate acestea, ar trebui să fie luate cu moderație. Procentul lor trebuie să fie mai mic de 10% din valoarea calorică totală a dietei. Băuturile răcoritoare zaharoase sunt foarte bogate în calorii și au fost asociate cu obezitatea.

Fibrele

Un alt tip de carbohidrați care este deosebit de relevant în bolile neuromusculare sunt fibrele, deoarece ajută la atenuarea constipației. Aportul zilnic recomandat de fibre este de aproximativ 25-30 grame/zi. Există 2 tipuri de fibre, cele solubile prezente în leguminoase, cereale (ovăz, orz) și unele fructe și cele insolubile, prezente în tărâțe de grâu, cereale integrale, alimente din cereale integrale și unele legume.

Grăsimile

Grăsimile ar trebui să reprezinte aproximativ 30% din valoarea calorică a dietei.

În cadrul acestora le putem împărți în:

- Grăsimile nesaturate care sunt benefice pentru organism, deoarece reduc riscul cardiovascular, prezent în principal în uleiul de măsline și de semințe, pește albastru și fructele uscate, cum ar fi nucile.
- Grăsimile saturate, dăunătoare organismului deoarece cresc riscul cardiovascular. Sunt prezente în principal în brânzeturi, mezeluri și cârnați, unt, margarină și alimente pregătite sau procesate. În carne sunt ușor de identificat după aspectul lor solid și alb, topindu-se la căldură. Când se răcesc revin la starea lor solidă rămânând în tigaie. Vă recomandăm să cumpărați alimente proaspete, neprocesate.



NUTRITIE

pentru SISTEMUL NERVOS

LISTA SUGESTIVA PENTRU PACIENTII CU CMT

DE ALANA KESSLER



OMEGA 3 ACIZI GRASI

SEMINTE DE IN
SEMINTE DE CHIA
SEMINTE DE CANEPA
ULEIURI DE PESTE
ULEI DE SOIA
ULEI DE FICAT DE COD
MACROU
SPANAC
NUCI

NUTRIENTI IMPORTANTI

ACID ALPHA LIPOIC
BIOTINA-VITAMINA B7
ACID FOLIC
MAGNEZIU
BETA CAROTEN
LUTEINA
LICOPEN
VITAMINA A, C, E

PROBIOTICE

VARZA ACRA
KIMCHI
TEMPEH
CHEFIR
IAURT
MISO
CIOCOLATA NEAGRA
CIDRU DE MERE
VINEGAR

B12

FICAT
VITA
TON
CIUPERCI
CEREALE
PASTRAV
SOMON
OUA

SUGESTII GENERALE

CANTITATI MICI DE ZAHAR RAFINAT
CANTITATI MICI DE MANCARE PROCESATA
CANTITATI MARI DE FIBRE



- ! Megadozele de vitamina B6 pot fi toxice pentru persoanele care sufera de CMT.

Consultati lista de medicamente neurotoxice.

SUPLIMENTE RECOMANDATE

Omega 6 si 9 (exemplu produs Borage 1300mg EfaGold)

Acidul gama-linolenic (GLA) este un acid gras polinesaturat Omega-6, conditionat esential (EFA)(nivelul de GLA in organism depinde de activitatea enzimei delta-6-desaturaza care converteste acidul linoleic in GLA).

reducerea afectarii nervilor periferici cauzata de cresterea nivelului de glucoza din sange

imbunatatirea atentiei, memoriei, capacitatii de concentrare si invatare
GLA imbunatatesta structura si functiile membranei neuronale

Complex multivitamine si minerale (exemplu produs Alive!™ fara fier adaugat)

Contine 133 de nutrienti esentiali din surse naturale:

29 de vitamine si minerale, 37 de extracte din fructe, legume si plante verzi,
12 enzime digestive, 10 acizi grasi Omega 3/6/9, 12 extracte din ciuperci medicinale,
15 antioxidanti si 18 aminoacizi

Probiotice (exemplu produs Jarro-Dophilus EPS)

Jarro-Dophilus EPS® ofera rezistenta crescuta la actiunea distructiva a lizozimului din saliva, a pH-ului acid din stomac, a sarurilor biliare si a enzimelor pancreatice, datorita capsulelor entero-solubile.

Contine:

minimum 5 miliarde de bacterii benefice,
pentru o repopulare optima a florei microbiene
8 tulpini patentate, 4 Lactobacillus, 2 Bifidobacterium,
1 Lactococcus si 1 Pediococcus,
pentru actiune eficienta pe cat mai multe tipuri de agenti nocivi

Coenzima Q10 (exemplu produs Q-absorb)

Kaneka Q10® este cea mai pura si studiata coenzima Q10 din lume;

majoritatea studiilor clinice efectuate in ultimii 30 de ani pe Co-Q10 au folosit Kaneka Q10®

- producerea energiei celulare in mitocondrii si la stocarea sub forma de ATP (adenozin trifosfat)

mentinerea structurii si functiilor cerebrale: mentinerea integritatii tecii de mielina care protejeaza fibra nervoasa, marimea si specializarea neuronilor, stimularea cresterii neuritelor

(dendrite si axoni prin care neuronii comunica intre ei),

cresterea capacitatii de memorare, atentiei, reducerea senzatiei de oboseala cronica si energia excesiva, contractilitatea neuro-musculara, tulburarile date de cresterea glucozei din sange

Vitamina B12 si acid folic (exemplu produs Methylcobalamin)

Vitamina B12 este o vitamina hidrosolubila necesara organismului pentru functionarea normala a sistemului nervos. Este esentiala pentru sinteza de ADN in timpul procesului de diviziune celulara.

Aceasta este o traducere si adaptare a produselor ce se gasesc pe piata americana cu echivalentul de pe piata din Romania.

Documentul a fost publicat de Hereditary Neuropathy Foundation

Lista cu medicamente neurotoxice este folosită de pacienții cu CMT din întreaga lume.

Această listă este întocmită de Centrul de Experți al Asociației CMT SUA. Medicamentele enumerate mai jos sunt potențial toxice pentru pacienții cu CMT. Vincristina a fost dovedită ca fiind periculoasă și ar trebui evitată de toți pacienții cu CMT, inclusiv cei fără simptome. Taxole (paclitaxel, docetaxel, cabazitaxel) includ, de asemenea, un risc ridicat pentru persoanele cu CMT. Restul medicamentelor enumerate mai jos prezintă grade diferite de risc pentru agravarea neuropatiei CMT. Înainte de a lua orice medicament sau de a schimba medicația, toți pacienții CMT trebuie să se asigure că medicul curant este pe deplin conștient de starea lor medicală.

Puteți consulta lista aici: <https://www.asociatiacmt.ro/medicamente-neurotoxice/>

Articole traduse de echipa ACMTR

Dieta en enfermedades neuromusculares. Preguntas, respuestas y platos del mundo
Azucena Sebrango Nutricionista y Dietista Alberto Caverni Muñoz
Nutricionista y Dietista Alejandro Sanz Paris Jefe de Sección de Endocrinología y
Nutrición del Hospital Universitario Miguel Servet de Zaragoza Carlos Zamora
Gorbeña Restaurador Deluz y Compañía Federación Española de Enfermedades
Neuromusculares – Federación ASEM–

și revizuite de: Mihaela Dalea - Medic specialist diabetologie, nutriție și boli metabolice.

CAPITOLUL 7

Sfaturi pentru cei recent diagnosticați. Cum să faci față situației?

Indiferent de vârsta pe care o ai, nu este ușor să primești un diagnostic ca Charcot Marie Tooth. Această boală poate apărea la orice vârstă, de obicei, apare în copilărie sau adolescență. Cea mai fericită perioadă a vieții tale se transformă într-o luptă continuă cu propriul corp, cu incertitudinile viitorului și cu atitudinea celorlalți oameni. Mecanismul prin care unii oameni fac față, se pare, mai ușor acomodării cu boala, este de domeniul psihologiei. Noi nu privim lucrurile și nu dăm sfaturi din perspectiva specialistului în domeniu ci din experiența proprie. Modul în care faci față situației și în care alegi să îți trăiești viața ține de resorturile interioare ale fiecăruia, dar și de: educație, familie, societate, care își pun amprenta asupra modului în care o persoană se poate acomoda cu un diagnostic atât de grav. Dezamăgirea, neputința, lipsa perspectivei sau pur și simplu faptul că ești diferit sunt sentimente care te pot copleși.

Părinții care au copii diagnosticați cu CMT, trec prin diferite etape, stări sufletești: negare, vinovăție, nu pot înțelege de ce ei, rușine față de ceilalți, lipsa unor orizonturi clare despre viitorul copiilor lor. Negarea este o stare naturală a ființei umane care se confruntă cu o mare suferință. Lipsa unui diagnostic cert te face să speri, deși simptomele CMT nu apar peste noapte, atunci când primești diagnosticul este ca și cum totul s-a întâmplat atunci, în acele secunde. Diagnosticul vine la pachet cu explicații din partea medicilor, dar un lucru rămâne imprimat în memorie: “nu există tratament”, această lipsă a speranței duce la disperare. Conștientizarea evoluției bolii forțează o permanentă adaptare la schimbările fizice survenite. Neputința părinților care nu își pot ajuta copiii creează un sentiment de vinovăție pentru situația copilului. Acest lucru este exacerbat în cazul familiilor care au deja membri cu CMT și cunoșteau riscurile. Aceste familii trăiesc toată viața cu o culpă teribilă.

Întrebările frecvente sunt: De ce eu? Cu ce am greșit? Ce o să fac pe viitor?

Întotdeauna cereți o a doua opinie medicală, pentru siguranță faceți un test genetic

Informați-vă cât mai bine despre boala copiilor dvs și eventualele tratamente

Fiți cumpătați în ceea ce privește terapiile și tratamentele pentru această boală. Nu acceptați sfaturi din partea oricui. Nu vă avântați în căutări disperate a ceva ce încă nu există

Fiți convinși că atunci când va exista un tratament pentru CMT se va afla la nivel mondial, nu este ceva ascuns, la care au acces puțini oameni

Nu ascundeți copilului diagnosticul, în funcție de vârstă explicați-i pe înțelesul lui

Alegeți instituții de recuperare care oferă servicii de calitate

Creați-i obiceiuri sănătoase: nutriție, sport, kinetoterapie, odihnă

Nu vă arătați tristețea în fața lui, deoarece copilul dvs vă iubește, tristețea dvs îl va răni, se va percepe ca fiind cauza acelei tristeți și se va simți vinovat, astfel va încerca să braveze. Își va ascunde propria suferință pentru a nu vă supăra, se va izola și va înceta să își deschidă sufletul.

Fiți tari pentru copiii voștri căci sunt o binecuvântare, priviți-le calitățile și învățați-i să se autodepășească. Încurajați-i să studieze pentru că munca intelectuală este potrivită pentru o persoană care pe viitor va avea limitări fizice

Nu vă mai simțiți vinovați, nu ajuta cu nimic aceste sentimente, situația nu se schimbă. Folosiți-vă timpul în a căuta soluții pentru viața cotidiană, nu în a căuta vinovați

Explicați-i copilului că acest handicap nu trebuie să îl oprească de la a-și atinge visele. Fi-ți învingători pentru a educa copii învingători

Nu răsfățați copilul pentru că are un handicap, nu îl protejați excesiv. Trebuie să creați un adult independent, capabil să își asume responsabilitatea unei familii proprii.

Nu ascundeți faptul că aveți un copil cu CMT, dar nici nu scoateți în evidență acest lucru, comportați-vă normal.

Impulsionați-l să fie sociabil, comunicativ, să se integreze în orice mediu. Dacă apar probleme de integrare în școală sau în alte

comunități, interveniți: stați de vorbă cu dirigintele, cu profesorii, colegi. Explicați-le ce înseamnă această boală și ce limitări fizice aduce. Nu în ultimul rând, iubiți-vă copiii necondiționat.

Adolescența este o perioadă a căutărilor, a pașilor spre independență. Pentru un adolescent diagnosticat cu CMT, această etapă frumoasă a tinereții se poate transforma într-una plină de traume. Ca adolescent, cauți să îți definești personalitatea, dar ce greu devine totul când ești diferit de ceilalți, când ai nevoi speciale pe care puțini le înțeleg. Cercul de prieteni sau colegii de la școală nu știu, de multe ori, de ce boală suferiți sau chiar nu știu că aveți o dizabilitate. Faptul că trebuie să vă ascundeți constant de privirile celorlalți, să nu observe cum mergeți, cum urcați scările, devine frustrant și obositor. Nu înțelegeți de ce o faceți, dar ascunzând propriul handicap aveți impresia că vă protejați de suferință. Oare aveți nevoie în preajma voastră de oameni care nu vă cunosc cu adevărat? CMT face parte din voi, nu vă definește, dar sunteți ceea ce sunteți, cine nu vă înțelege nu se poate numi prieten.

Mulți dintre voi sunteți dezamăgiți pe plan sentimental. Persoanele de sex opus par să nu vă vadă ca un potențial partener. Credeți cu certitudine că din cauza handicapului? Nu trageți concluzii pripite. Pentru ca o persoană sănătoasă să își asume o relație cu o persoană cu dizabilitate trebuie să fie la mijloc un sentiment adevărat, de iubire și conștientizarea unei oarecare responsabilități. Nu ne alegem partenerii pentru că sunt sănătoși sau bolnavi ci pentru că îi iubim. Bineînțeles că o persoană cu handicap poate fi iubită ca oricare altă persoană.

Sfaturile noastre pentru adolescenții recent diagnosticați:

Nu te izola, fuga de societate și de ceilalți pentru a te apăra de comportamente care te fac să suferi poate părea o idee bună pe termen scurt, dar pe termen lung produce suferințe mult mai mari decât expunerea

Înfruntă situațiile penibile, jenante sau situațiile când cineva pur și simplu râde de tine, cu fruntea sus, cu demnitate, explică dacă este nevoie ce înseamnă dizabilitatea ta

Nu acumula animozități față de persoanele sănătoase doar pentru că ai avut câteva experiențe proaste. Oamenii sunt diferiți, vor înțelege situația diferit, ai răbdare și explică-le că ai nevoi speciale. Persoanele sănătoase care nu au interacționat niciodată cu persoane cu dizabilități se vor comporta stângaci, trebuie să fii înțelegător. Cercul tău de prieteni are activități recreative, de natură sportivă, și tu nu poți face față fizic? Nu brava, obosindu-te excesiv doar pentru a ține pasul cu ceilalți, rezumă-te la activitățile pe care poți să le faci în siguranță. Având limitări fizice trebuie să te adaptezi la realizarea activităților fizice, se poate ca unele activități să îți ia mai mult timp, astfel trebuie să te organizezi mai bine, uneori trebuie să-ți planifici din timp acțiuni pe care alții le consideră de rutină.

Încearcă să ai un stil de viață sănătos: odihnește-te, nu pierde nopțile, nu fuma, nu consuma alcool, mănâncă sănătos, practică un sport în funcție de limitările tale, fă kinetoterapie! Un organism care suferă de o boală cronică nu are nevoie de obiceiuri nesănătoase, care își pun amprenta asupra oricărui om.

Pune-te la curent cu ultimele noutăți legate de boala ta, nu trebuie să mergi pe principiul că altcineva are mai multă grijă de sănătatea ta decât tine. Studiează, alege-ți o profesie pe care o poți practica, având în vedere că ai o dizabilitate fizică.

Alătură-te altor grupuri de sprijin pentru adolescenții cu handicap, puteți schimba opinii și experiențe care îți vor fi de folos.

În relația cu persoanele de sex opus fii dezinvolt, sigur pe tine, sau pur și simplu fii tu însuși. Victimizarea nu este o trăsătură ce atrage, mai degrabă respinge, prezintă aspecte legate de dizabilitatea ta, doar dacă îți sunt solicitate sau atunci când tu consideri că trebuie să aduci lămuriri, fă-o pe un ton optimist și degajat.

Împacă-te cu handicapul tău, acceptă-te așa cu ești pentru ca ceilalți să facă același lucru. Dacă CMT-ul tău a fost moștenit de la unul din părinți care era conștient de riscurile de transmitere, nu îl învinovăți pentru situația ta, nu a luat această decizie din egoism sau din inconștiență, mai degrabă, învață din experiențele lui legate de boală.

CMT poate apărea la o vârstă matură 40, 50 ani, de regulă sunt forme ușoare care evoluează lent. Chiar dacă sunt forme ușoare tot provoacă o cascadă de schimbări fizice și stări emoționale și psihologice greu de manageriat. Trecerea de la a fi o persoană sănătoasă, care putea să facă față muncilor fizice, la a fi o persoană cu dizabilități provocă frustrări.

Sfaturile noastre pentru adulții recent diagnosticați:

Informează-te bine cu privire la boala ta și la eventuale tratamente.

Încearcă să privești situația actuală nu trecutul în care nu erai o persoană cu Charcot Marie Tooth.

Încearcă să le explici celor din jur că ai nevoie de mai multă odihnă și că anumite lucruri nu le mai poți face ca înainte, dar mențineți viața, pe cât posibil, în aceleași tipare de dinaintea diagnosticului.

Du în continuare o viață sănătoasă dacă acest lucru l-ai făcut înainte, dacă nu, schimbă-ți stilul de viață, renunță la vicii.

La atitudine dacă simptomele se agravează, de exemplu, ți se deformează gleznelor, adresează-te medicului, nu merge pe principiul că ai o vârstă și nu mai are rost.

Nu este târziu să faci un test genetic, mai ales dacă ai copii și nepoți.

Dacă simți că ești în pragul unor stări de anxietate sau depresii, adresează-te specialistului, uneori nu putem rezolva singuri aceste probleme, avem nevoie de un sfat de specialitate.

Nu te gândi că vei fi o povară pentru familia ta, nu ești vinovat cu nimic, trăiește-ți viața, lasă viitorul în mâinile lui Dumnezeu.

Sperăm că aceste sfaturi v-au fost de folos în a duce o viață mai ușoară.

Noi, persoanele cu CMT am trecut prin toate aceste situații, suntem alături de tine!





Boala labirint de oglinzi

Mă numesc Nicoleta Poganu și sunt născută în 1980. Am fost un copil plin de viață care s-a maturizat mult prea devreme. Viața mea e altfel decât a majorității. Nu știu dacă sunt diferită sau specială. Cum văd eu boala...Un labirint în care m-am născut plină de vise, speranțe, iluzii, idealuri.

E un labirint plin de oglinzi și, ca adult, am putut să-mi urmăresc evoluția. E o evoluție spirituală și trupească. Pașii mei deveneau greoi, genunchii îmi cedau și mă simțeam captivă într-un trup fragil pe care mintea mea nu l-a acceptat niciodată astfel. Cu fiecare ușă trecută a acestui labirint speram să ajung la o destinație unde voi putea alerga, dansa, unde voi putea trăi fără limitele fizice care-mi opreau "zborul", totuși găseam mereu o altă ușă, iar drumul acesta nu s-a oprit niciodată. Acum strălucesc printre toate aceste oglinzi și mă bucur de fiecare pas pe care încă îl mai pot face, deși mersul îmi e tot mai obosit. Când îngenunchez mă simt ca o pasăre al cărei zbor a fost frânt și doar iubirea-mi mai dă putere să renasc.

Mă simt captivă într-o realitate care parcă nu e a mea. Sunt liberă într-un destin în care nu am timp suficient, astfel mă grăbesc să deschid o altă ușă privindu-mi, fără să vreau, chipul obosit și mâinile ale căror putere a slăbit cu trecerea anilor. Știu că într-o zi voi găsi calea și cercetările în genetică vor aduce odată cu un medicament revoluționar și acea lumină de la capătul...acestui labirint.

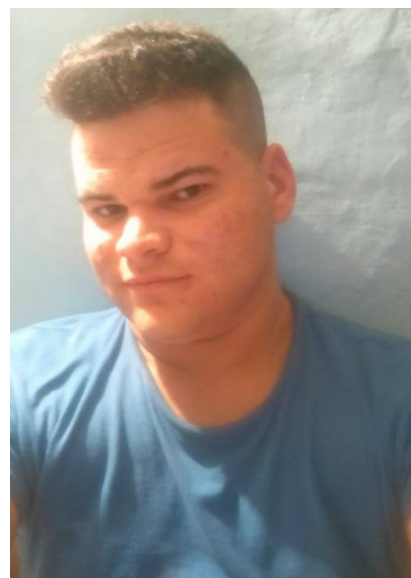
Cred că tot ce am nevoie pentru a avea putere e o motivație și știu că o pot găsi doar în mine. Viața cu o dizabilitate fizică nu e opțiunea nimănui și cred că sunt foarte puțini oameni care înțeleg cu adevărat dramele, trăirile celor care se află într-o astfel de situație.

Eu încă mai cred în iubire, în miracol, destin și divin.

Dincolo de nori

Numele meu este Iacob Adrian Marian, am 22 de ani și sunt din Bacău. Povestea mea CMT a început în 2011 la București după mai multe investigații.

Deși sunt un optimist, această afecțiune mi-a îngreunat pașii în sensul propriu al acestui cuvânt. Oboseala și mersul greoi m-au ținut în niște cârje pe care le folosesc pentru a mă mai putea deplasa. Pe afară merg cu o tricicletă, iar tinerețea și jovialitatea ce mă caracterizează mă fac să



privesc cu entuziasm și înțelegere privirile celorlalți care, din păcate, uneori sunt discriminatorii. Dincolo de fiecare apus de soare, vine o nouă zi... Iubesc viața și sper ca într-o zi voi zbura dincolo de nori, acolo unde nu sunt limite. Nu mă gândesc că mă așteaptă un scaun rulant, ci un tratament undeva, cândva.

Sunt pasionat de astronomie, citesc despre asta, ma uit la documentare și, în egală măsură, iubesc muzica. Viața nu e făcută pentru a ne plange de mila ci pentru a o trăi cu bune și rele, așa cum e ea, și mereu cu capul sus.

Un balet al vieții...

Numele meu este Chivu Carla Mariana și am fost diagnosticată cu CMT la vârsta de 11 ani când am fost îngenuncheată de această suferință ce și-a pus amprenta profund pe întreaga mea viață. Făceam balet pe atunci, până când picioarele-mi cedau. Nu mai puteam alerga, dansa, iar micuța balerină încerca să nu accepte un prognostic sumbru al medicilor ce nu-mi dădeau speranțe de viață după vârsta de 18 ani.



Cel mai greu mi-a fost pe la vârsta de 14 ani când, odaăa cu afectarea și deformarea mâinilor, nu mai puteam scrie sau face alte lucruri singură și a trebuit să renunț la cântatul la pian.

Adolescența a fost o perioadă dificilă pentru mine. M-am confruntat cu neacceptarea. Dormeam încălțată pentru a nu-mi vedea diformitățile picioarelor. Mă culcam serile cu gândul că poate viața mea se va termina conform previziunilor medicale ce mi-au întovărășit copilăria de altfel răpusă prea curând. Mâinile mi-au fost operate de cinci ori și a fost totul un eșec. Dar cele doua operații la picioare mi-au redat într-o oarecare măsură independența astfel încât pe la 22 de ani mă bucuram din nou de un mers independent și de viață. Acest succes medical a fost ca o renaștere.

Cea mai mare realizare a mea este, însă, fiul meu în vârstă de 9 ani. Pe soțul meu l-am cunoscut într-un spital, amândoi făceam tratament de recuperare acolo. Din buni prieteni am devenit părinți. Copilul nostru c ne dă atâta putere să nu ne lăsăm pradă neputinței. Am avut mereu o viață complicată, dar nu pot schimba nimic, nu mă pot opune, nu pot renunța. Nu știu să trăiesc decât luptând, chiar și cu mine însămi de cele mai multe ori.



Determinare

Mă numesc Pavel și sunt binecuvântat de Dumnezeu cu cinci copii minunați. Unul dintre băieții mei a fost diagnosticat cu Charcot Marie Tooth la vârsta de 6 ani, acum are 29 de ani. La rândul său, Ion, fiul meu, are propria-i familie și cinci copii.

Suntem o familie bogată sufletește iar eu, ca tată, tot ce-mi pot dori este unitatea și sănătatea familiei noastre.

Ion are CMT 1A iar semnele bolii sunt ușor vizibile la picioare, mâinile nefiindu-i afectate. Fiul meu nu acceptă să discute despre această

afecțiune, are o atitudine de respingere, iar subiectul este inabordabil în prezența lui Ion. Viața lui este una normală și îl văd atât de devotat familiei și profesiei în egală măsură. Dar eu, ca tata, nu pot ignora un diagnostic cert despre care m-am documentat ani în șir. Mă frământă gândul evoluției acestei suferințe pe care știu că Ion o respinge cu aceeași durere și doar pentru a evita un zbucium sufletesc nesfârșit. Am luptat pentru fiul meu și am făcut tot ce este omenește posibil. Am citit materiale pe care le-am putut găsi despre CMT, am căutat medici specialiști în țară și în străinătate, am contactat și compania farmaceutică pentru a afla despre un posibil tratament. Mie, ca părinte a unui copil cu CMT, această maladie mi-a marcat profund viața care, de fapt, e o lupta tacită în a căuta soluții pentru a-i întârzia evoluția. Nu mă pot resemna. Trăiesc pentru ziua în care fiul meu va avea un tratament.



Pun părțile din mine în culori și le împrăstii în lume precum păpădia

Edit Dembrovsky

Mi-am descoperit talentul de pictoriță relativ recent, în urmă cu un an și jumătate am pus mâna pe o pensulă și de atunci pictez în fiecare zi. Nu demult am schițat primul meu tablou, încă îl mai păstrez și fără să vreau îl compar cu cele pe care le fac azi. Această descoperire a firii mele artistice a venit târziu în viață, la 61 de ani.

Multe persoane mă întreabă de ce nu m-am apucat de pictură mai devreme, le răspund simplu "Pentru că nu am știut că am talent și, în tinerețe, având serviciu și copii, nu aveam timp de asemenea activități"

Poate nici astăzi nu aş fi pictat dacă nişte evenimente tragice nu ar fi concurat să mă aducă aici. În urmă cu 4 ani mi-am pierdut subit soţul, atunci tot universal meu a fost dat peste cap. L-am iubit enorm şi nu am reuşit să fac faţă singurătăţii. Viaţa mea a fost presărată cu multe încercări pentru că sufăr de o boală neurologică rară, Charcot Marie Tooth, care avansează în timp şi te aduce în situaţia de a fi dependent de altcineva. Soţul meu era pentru mine atât partener, prieten, cât şi îngrijitor. Fără el mi-am pierdut echilibrul sufletească, a trebuit să mă mut din locuinţa şi oraşul în care am trăit atâţia ani de zile, lângă Cluj Napoca pentru a fi mai aproape de fiul meu.



Pierderea fiinţei dragi şi toate schimbările forţate pe care a trebuit să le fac m-au adus într-o stare de depresie. Din cauza depresiei făceam pusee de tensiune şi a trebuit să mă internez în spital, acolo am avut şansa de a participa la şedinţe de terapie prin artă. Îmi amintesc că am fost îndrumaţi să facem conturul unei flori şi am fost remarcată de doamna care se ocupa de noi. M-a întrebat dacă am mai pictat şi am răspuns uimită că nu. Ceva este probabil în genele mele pentru că şi tatăl meu s-a apucat de pictură tot la bătrâneţe, îi păstrez cu mândrie lucrările pe pereţii casei mele. La fel de uimită am fost când am primit de ziua mea un set pentru pictură, mult timp a stat în dulap, negăsindu-i utilitate, dar, după ce am făcut orele de terapie prin artă,

le-am scos din ambalaj și m-am pus pe treabă. Probabil venise momentul potrivit pentru acest lucru, aveam foarte mult timp pe care trebuia să îl umplu cu ceva și foarte multe sentimente ce trebuiau exprimate.

Aveam mult timp pentru că afecțiunea de care sufăr mă ținut într-un scaun cu roțile, apartamentul este universal meu, ies foarte rar și în afară de fiul meu și câteva prietene nu primesc prea multe vizite.

Pun în fiecare tablou o părticică din sufletul meu și în fiecare zi petrec ore în fața mesei de lucru. Găsesc noi provocări, de curând am început să pictez portrete pe care le fac cadou. Tot ce am pictat am dăruit pentru că, la rândul ei, pictura m-a salvat, m-a readus la viață și când reușesc să binedispun o persoană prin lucrările mele mă face să mă simt împlinită.

Este uimitor cum nimic nu te poate opri atunci când vrei să exprimi ceva, din cauza bolii pot folosi mâinile foarte puțin, nu am forță, mâna este în formă de gheară și chiar și sarcinile elementare sunt imposibile, dar m-am adaptat și îi mulțumesc lui Dumnezeu că încă pot ține pensula în mână. Orele în care aștern culori sunt orele în care evaderez din corpul și casa mea, mă întorc la clipele fericite, când boala nu apăruse și soțul îmi stătea alături.

În ciuda tuturor celor întâmplătoare rămân un om cu zâmbetul pe buze, pun părticele din mine în culori și le împrăștiu în lume precum păpădia.



Există viață și dincolo de boală

Numele meu este Liviu Alixandroiu, am 60 de ani și sunt din Buzău. Vreau să vă împărtășesc din experiența mea de viață cu boala Charcot Marie Tooth, din dorința de a face cunoscută această maladie, dar și cu speranța că îi voi impulsiona pe cei mai tineri ca mine, aflați în aceeași situație să își deschidă sufletele.

Nu sunt și nici nu vreau să mă erijez într-un exemplu de cum poți să învingi boala cu demnitate, sunt doar un om, care a încercat să ia totul așa cum a venit, dramatismul, disperarea și alte sentimente apăsătoare fac parte din viața fiecărui om diagnosticat la un moment dat cu o boală incurabilă, dar avem și posibilitatea să alegem cum să ne comportăm în fața acestui tsunami care mătură totul în cale.

Am fost o persoană sănătoasă până la vârsta de 45 de ani. Aveam tot ce are un bărbat realizat: familie, serviciu și mă bucuram de viață, ca orice persoană activă. În anul 2004, totul s-a schimbat pentru mine, întorcându-mă acasă, de la serviciu mi s-a întâmplat un lucru bizar, mi-a apărut la piciorul drept senzația de cizmă de plumb, de lipsă de forță. A fost o senzație care a trecut, dar care a revenit și în timp senzația s-a instalat. La început, nu am realizat ce se întâmplă cu mine, am continuat să merg la serviciu și să fac treburile de rutină, deși era evident că organismul meu era supus unor lucruri nici pe departe trecătoare.

Opt luni mai târziu simptomele s-au instalat și la piciorul stâng, nu mai puteam să stau pe vârfuri, mă împiedicam, iar echilibrul era vizibil afectat.

În acea perioadă, băiatul meu avea 13 ani, începusem să îmi fie teamă pentru viitorul familiei mele, eu eram capul familie, eu aveam responsabilitatea să îi asigur un trai decent și să îl protejez. Simțeam că lucrurile sunt grave și mă întrebam cum o să fiu eu un stâlp de susținere pentru familia mea și nu o povară. Un an de zile am evitat consultul neurologic, probabil de teama unui diagnostic grav, dar în anul 2005, împins de situație m-am dus la un neurolog.

Primul diagnostic a fost unul devastator, SLA- Scleroză Laterală Amiotrofică, boala de care a suferit celebrul fizician Stephen Hawking. Sentimentul, pe care îl descriu unii oameni, că îți cade cerul în cap, l-am avut și eu din plin, atunci când am aflat. Mi-au trecut o mie de gânduri prin cap dar sentimental predominant care a ocupat locul tuturor temerilor a fost acea frică teribilă pentru viitorul copilului meu, nu vroiam ca băiatul meu să sufere pentru mine. Această boală, prevestea un sfârșit în câțiva ani, dar nu am putut să accept un diagnostic atât de dur pus cu oarecare îndoială de specialiști.

În următorii ani am consultat peste 10 medici neurologi care mi-au pus diverse diagnostice; SLA, mielită, unii chiar nu au știut de ce boală sufăr. Am făcut numeroase investigații: EMG-uri, biopsii, Rmn-uri.

Tratamentele urmate, care au fost cu pungile, nu au avut niciun efect. După 3 ani de la instalarea bolii situația mea era îngrijorătoare, am renunțat la serviciu, în casă mă deplasam greoi cu ajutorul unui cadru.

În anul 2008 am consultat un neurochirurg de la spitalul Bagdasar Arseni din București, care în urma unui RMN a constatat că aveam o hernie de disc T12-L1, a presupus că toate simptomele sunt cauzate de acest traumatism la nivelul coloanei și că o dată cu intervenția chirurgicală vor dispărea. Am fost asigurat că în doi ani de zile lucrurile vor reveni la normal. Prima operație nu a decurs așa cum era de așteptat, operația nu se încheiea din cauza unor complicații. A urmat o a doua operație, apoi o lungă perioadă de recuperare, dar lucrurile în loc să meargă în mai bine se înrăutățeau. Slăbiciune musculară a urcat de la genunchi în sus, până în anul 2009 nu am mai putut merge nici cu cadrul. Între timp mă obișnuisem cu gândul că nu mai puteam merge, trecusem de perioadele de disperare, îmi duceam traiul zilnic încercând să fiu cât mai independent și util familiei.

Eram mulțumit că aveam universal meu, casa, unde mă puteam mișca cu ajutorul scaunului cu roțile.

Cel mai cumplit moment, poate mai dramatic decât începutul bolii a fost acela când am simțit pentru prima dată senzația de slăbiciune la mâini, mai exact la degete. Atunci am realizat, la rece că această boală urcă treptat și că independența pe care o aveam îmi va fi luată. Este adevărat, omul are tendința să aprecieze ceva numai atunci când pierde, am simțit pe propria piele cât de importante sunt mișcările simple pe care le putem face, faptul că ne putem îmbrăca, ne putem spăla, putem mânca...nu mai vorbesc de alte lucruri mici dar atât de necesare, cum ar fi, să ne mângâiem copii sau să ne ștergem propriile lacrimi.

De la o zi la alta am simțit cum această boală se instalează și avansează, până în anul 2016 a urcat la umeri, am devenit tetraplegic, nu mai făceam nicio mișcare deși partea senzitivă era normală. Aveam fasciculații atât de puternice încât se mișca tot patul, ulterior am observat o slăbiciune în voce și au început problemele respiratorii.

Doctorii se contraziceau în continuare, în diagnostice, spuneau că dacă într-adevăr aveam SLA trebuia să fiu deja mort. Gândindu-mă tot timpul că aveam securea deasupra capului am dezvoltat fagofobie, frica de a nu te îneca în timp ce mănânci. Refuzam să mai mănânc mâncare solidă pentru că bolnavii de SLA mor, adesea, sufocându-se cu propria mâncare. Am scăpat de această fobie în urma unui tratament psihiatric.

În anul 2014 am decis să mai consult un neurolog. Medicul Buraga, de la Spitalul Colentina m-a suspectat inițial de boala Pompe, era o ușurare pentru că această boala avea un tratament, dar analizele au infirmat-o. În urma unei a doua biopsii doctorul Buraga a concluzionat că am CMT. Sincer m-am bucurat că am scapat de SLA, orice era mai bine decât această boală, plus că diagnosticul de CMT imi oferea șansa de a-mi vedea băiatul mare. Acum, știu că sunt încă aici, că al meu copil și-a îndeplinit visul de a fi polițist, că fără soția și familia mea care mi-a fost mereu alături nu aș fi avut forța să merg mai departe.

Viața te învață multe lecții, important este să înveți să trăiești cu ce nu poți schimba, să te bucuri de lucrurile mici, să îți iubești familia și să nu te pierzi pe tine însuși. Există o viață și dincolo de boală, atât în lumea noastră de zi cu zi cât și universal nostru interior, unde putem retrăi la nesfârșit clipele de fericire.

Articole sunt scrise de membrii echipei ACMTR: Andreea Maria Szabo și Nicoleta Poganu.

Informații despre Charcot Marie Tooth puteți găsi pe:

<https://www.asociatiacmt.ro/>

<https://ecmtf.org/>

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

<https://www.hnf-cure.org/>

<https://cmtrf.org/>

**ASOCIAȚIA
CHARCOT MARIE TOOTH
ROMÂNIA**

**MULȚUMEȘTE TUTUROR
CELOR IMPLICAȚI ÎN
REALIZAREA ACESTUI GHID**

Acest ghid este o publicație a Asociației Charcot-Marie-Tooth România,
Materialul este prezentat în scop educațional și nu este menit să diagnosticheze,
ci să ofere o opinie medicală actuală care îl poate ajuta pe cititor.

GHIDUL PACIENTULUI CU BOALA CHARCOT MARIE TOOTH

Acest ghid este realizat în cadrul proiectul „Îmbunătățirea calității vieții persoanelor care suferă de boala Charcot Marie Tooth”, finanțat prin programul În Stare de Bine, susținut de Kaufland România și implementat de Fundația pentru Dezvoltarea Societății Civile.

Conținutul acestui material nu reprezintă în mod necesar poziția oficială a programului „În stare de bine”

Mai multe informații despre program <https://instaredebine.ro/>