

## 20 cose da sapere sulla CMT

### 20 cose da sapere sulla malattia di Charcot-Marie-Tooth

- E' conosciuta anche come "Neuropatia Sensitivo-Motoria Ereditaria" o come "Atrofia Muscolare Peroneale" o con la sigla inglese HMSN.
- Colpisce una persona ogni 2500 (quindi, in Italia, ci sono circa 24000 affetti).
- Inizia generalmente nell'infanzia o nell'adolescenza.
- Si trasmette, nella maggioranza dei casi, da un genitore malato al 50% dei figli (forme dominanti); esistono, comunque, forme legate al sesso (madre sana o quasi, figli maschi malati, figlie come la madre) e forme recessive (entrambi i genitori sani portatori).
- E' dovuta a mutazione di numerosi geni, o della mielina o dell'assone del nervo.
- Causa degenerazione delle fibre nervose che stimolano i muscoli a contrarsi e di quelle che trasportano la sensibilità dalle estremità degli arti al cervello.
- I muscoli, privati del controllo nervoso, s'indeboliscono e si assottigliano (atrofia).
- I muscoli che s'indeboliscono per primi sono quelli dei piedi, poi quelli delle gambe e delle mani, raramente quelli delle cosce e degli avambracci.
- I sintomi più frequenti sono: inciampi, distorsioni di caviglia, goffaggine nel camminare, scarso equilibrio, difficoltà nei movimenti fini delle mani (cucire, abbottonarsi, ecc), crampi ai polpacci
- Con il tempo possono prodursi alterazioni osteoarticolari ai piedi (dita a griffe, piede cavo-varo-supinato), alle ginocchia, alle anche e alla colonna vertebrale.
- La gravità clinica varia da paziente a paziente, persino nella stessa famiglia.
- L'alcool e alcuni farmaci possono causare peggioramento.
- La CMT è lentamente progressiva, ma numerosi casi rimangono funzionalmente stazionari per vari decenni.
- Non riduce la durata della vita ma ne peggiora sensibilmente la qualità.
- Attualmente non esiste una terapia farmacologica efficace, ma, per la forma più comune (1A), è in corso una sperimentazione con una sostanza che, nel topo, ha dato ottimi risultati.
- L'utilizzo di scarpe adatte, opportunamente modificate, di plantari ben confezionati ed eventualmente di tutori di caviglia (molle) migliora notevolmente l'equilibrio e il cammino.
- Una moderata attività fisica può essere utile, mentre l'esercizio intenso può accelerare l'indebolimento muscolare.
- Un'oculata chirurgia del piede può migliorare l'equilibrio e il cammino.
- Eseguire il test genetico per conoscere il gene responsabile della propria CMT è importante sia in vista della procreazione, sia per beneficiare prontamente dei risultati della ricerca.
- Conoscere altre persone affette da CMT aiuta a superare la sensazione di isolamento e di depressione, spesso presenti all'inizio della malattia.

Home | Cos'è una neuropatia | Genetica della CMT | Farmaci da usare con cautela