

inquadramento clinico

Inquadramento clinico della malattia di Charcot-Marie-Tooth La malattia di Charcot-Marie-Tooth (CMT) è una polineuropatia sensitivo-motoria dovuta all'alterazione di uno dei numerosi geni, alcuni dei quali ancora non noti, che determinano la formazione del nervo.

Nonostante la definizione "sensitivo-motoria", i disturbi sono dovuti prevalentemente all'indebolimento dei muscoli, che consegue alla degenerazione delle fibre nervose motorie.

Una caratteristica di questa malattia è di avere gravità variabile non solo tra famiglie differenti, ma anche all'interno di una stessa famiglia e persino tra gemelli identici: pertanto si riscontrano casi lievissimi, in cui l'unica alterazione è il piede cavo e casi, fortunatamente rari, in cui la capacità di camminare è persa o molto ridotta.

L'inizio della malattia avviene, nella maggior parte dei casi, nella prima o nella seconda decade, è lento e spesso 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 pochi casi la malattia colpisce abbastanza rapidamente la muscolatura dei piedi e delle gambe, per poi rimanere stazionaria per qualche decennio.

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 il cammino, utilizzando scarpe con il tacco e facendo rialzare dal calzolaio la parte laterale della suola, ove si consuma di più.

Con il passare del tempo l'indebolimento della dorsiflessione dei piedi si accentua e il paziente è costretto a sollevare le ginocchia più del normale, per evitare di inciampare con la punta dei piedi: 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 è talmente lieve che non determina un 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 sensazione molesta alle gambe, peggioramento dell'equilibrio e della sensibilità fine.

Il dolore non è un sintomo frequente e, a parte i crampi, non è dovuto alla neuropatia, ma alle sue conseguenze sull'apparato osteoarticolare (deformità dei piedi e delle ginocchia, artrosi, esiti di traumatismi).

L'indebolimento dei muscoli si accompagna al loro assottigliamento (atrofia muscolare).

Una deformità tipica, ma non esclusiva, della CMT è il piede cavo, presente nella maggioranza dei casi. Nel 10% dei casi è presente cifoscoliosi.

Esistono forme rarissime 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 (specie l'orecchio, con sordità neurosensoriale).

Una variante di CMT è quella con suscettibilità alle paralisi da pressione, detta HNPP, in cui si verificano paralisi muscolari per compressioni esercitate sul nervo che, nei soggetti normali, non comporterebbero nessun disturbo.

La gravidanza può comportare peggioramento ma non ne sono noti i meccanismi: sono in corso studi al riguardo.

Sebbene dopo i 50 anni d'età, si verifichi un lento peggioramento, nella maggior parte dei casi la disabilità non è grave; inoltre la durata della vita non è ridotta a causa della CMT.

L'esame più importante per fare diagnosi di CMT è l'elettromiografia di stimolo-derivazione, cioè l'elettro-neurografia, che permette di misurare la velocità di conduzione nervosa (rallentata nelle forme demielinizzanti) e l'ampiezza del potenziale composto motorio e sensitivo (ridotta in tutte le forme). L'ago non è indispensabile, anzi è meglio utilizzare solo gli elettrodi di superficie, tranne che nelle forme assonali asintomatiche.

Altri esami (biopsia nervosa, esame del liquor) possono essere necessari nei casi isolati (cioè senza familiarità), per escludere altre cause, eventualmente curabili, di neuropatia. Dott. Paolo VinciHome | Cos'è una neuropatia | Genetica della CMT | Farmaci da usare con cautela