Il punto sulla Malattia di CHARCOT-MARIE-TOOTH

Data 17 luglio 2006
Categoria neurologia

La piu' frequente ed importante neuropatia ereditaria.

La malattia di CHARCOT-MARIE-TOOTH (CMT) è la più frequente neuropatia ereditaria con una prevalenza stimata tra 17-40/100.000. E' costituita in realtà da un gruppo eterogeneo di malattie che si presentano con il medesimo fenotipo clinico, caratterizzato da: ipostenia ed ipotrofia muscolari distali degli arti (principalmente degli arti inferiori nel compartimento peroneale), associate in genere ad alterazioni delle sensibilità, riduzione o assenza dei riflessi osteotendinei, e deformazioni scheletriche (piede cavo, o piatto nei primi anni di vita; più raramente scoliosi).
L'esordio avviene spesso in età infantile-giovanile, ma in casi più rari può essere tardivo. Il decorso è cronico, assai lentamente evolutivo. VI è una spiccata variabilità dell'espressione clinica, sia interfamiliare che intrafamiliare, potendosi avere anche all'interno della stessa famiglia soggetti con una consistente compromissione motoria accanto ad altri asintomatici.
La trasmissione è autosomica dominante nella maggioranza dei casi, ma esiste una forma X-dominante e rare forme ad eredità autosomica recessiva. Non infrequenti sono i casi sporadici dovuti a mutazioni di nuova insorgenza.
La malattia di CMT è suddivisa in una forma demielinizzante (denominata CMT1), caratterizzata da una marcata riduzione delle velocità di conduzione nervose all'esame elettrofisiologico e da fenomeni di demielinizzazione e rimielinizzazione con formazione di classici onion-bulbs alla biopsia nervosa, ed una forma assonale (CMT2) in cui le velocità di conduzione sono conservate o solo lievemente ridotte e la biopsia del nervo dimostra segni di sofferenza assonale cronica. La forma CMTX può avere caratteristiche intermedie tra CMT1 e CMT2. Esiste anche una rara forma esclusivamene motoria (CMT spinale) in cui non vi è coinvolgimento dei nervi sensitivi.
Un'ulteriore classificazione in sottogruppi della CMT è basata su criteri genetici, a seconda del gene mutato o del locus coinvolto. La maggior parte dei pazienti con CMT1 ha comunque una duplicazione del tratto cromosomico 17p11.2, che include il gene della proteina della mielina periferica 22 (PMP22) (CMT1A).
L'iter diagnostico della CMT prevede le seguenti fasi:
· Identificazione del tipo di trasmissione ereditaria
· Esame elettroneurografico
· Analisi molecolare
· Biopsia del nervo in casi selezionati
Maria Beatrice Panico

© 2004 - 2026 Pillole - Registrazione T. di Roma n. 2/06 | stampato il 21/11/2026 alle ore 0:8 | Pagina 1 di 1