SVEIKATOS MOKSLAI /
HEALTH SCIENCES IN EASTERN EUROPE
ISSN 1392-6373 print / 2335-867X online
2026, 36 tomas, Nr.7, p. 142-144
DOI: https://doi.org/10.35988/sm-hs.2026.304

CHARCOT-MARIE-TOOTH LIGA: PATOGENEZĖ, KLINIKINIAI POŽYMIAI, DIAGNOSTIKA IR GYDYMAS

Greta Los[1], Benediktas Antanas Los[2]
[1]Vilniaus universitetas, Medicinos fakultetas,
[2]Lietuvos sveikatos mokslų universitetas, Medicinos fakultetas

Raktažodžiai: Charcot-Marie-Tooth, neuropatija, demielinizacija.

Santrauka

Šarko-Mari-Tuto (Charcot-Marie-Tooth) liga yra grupė paveldimų periferinių neuropatijų, kurioms būdingas progresuojantis motorinių ir sensorinių nervų funkcijos sutrikimas, kartu su blauzdų raumenų atrofija tam tikruose potipiuose. CMT ligą sukelia patogeniniai genų variantai, atsakingi už baltymų, sudarančių periferinių nervų ir mielino struktūrą arba užtikrinančių funkciją, sintezę ir palaikymą. Pagrindinė ligos išraiška yra distalinė motorinė ir sensorinė polineuropatija. Pacientų, kuriems įtariama CMT liga, ištyrimas susideda iš medicininės ir šeiminės anamnezės surinkimo, išsamaus neurologinio ištyrimo, elektrodiagnostinių bei genetinių tyrimų. Šiuo metu CMT ligos gydymas yra tik palaikomasis. Reabilitacijos programa yra viena svarbiausių gydymo dalių.

Įvadas

Šarko-Mari-Tuto (Charcot-Marie-Tooth, CMT) liga yra grupė paveldimų periferinių neuropatijų, kurioms būdingas progresuojantis motorinių ir sensorinių nervų funkcijos sutrikimas, kartu su blauzdų raumenų atrofija tam tikruose potipiuose. CMT liga yra pati dažniausia paveldima periferinė neuropatija. Šią ligą sukelia keli patogeniniai genų variantai, atsakingi už mieliną, jungtis tarp nervų ir aksonines struktūras periferiniuose nervuose.

Tyrimo tikslas – išanalizuoti bei aptarti įrodymais pagrįstą informaciją apie Charcot-Marie-Tooth ligos patogenezę, klinikinius požymius, diagnostiką ir gydymą.

Tyrimo medžiaga ir metodai

Taikyta sisteminė mokslinės literatūros apžvalga ir analizė. Duomenų buvo ieškoma PubMed, Google Scholar, UpToDate bei Cochrane duomenų bazėse. Viso teksto straipsniai atrinkti, jei jų pavadinimas, santrauka ar reikšminiai žodžiai nurodė, kad tyrimas tinkamas šiai apžvalgai. Naudoti raktažodžiai: Charcot-Marie-Tooth, neuropatija, demielinizacija.

Tyrimo rezultatai

CMT ligą sukelia patogeniniai genų variantai, atsakingi už baltymų, sudarančių periferinių nervų ir mielino struktūrą arba lemiančių jų funkciją, sintezę ir palaikymą [1]. Šie genų variantai sukelia periferinių nervų ir mielino anomalijas, tokias kaip plonas mielino dangalas, demielinizuoti ar hipertrofiškai remielinizuoti segmentai arba aksonų praradimas. Ryšys tarp skirtingų patogeninių variantų tame pačiame gene ir skirtingų ligos fenotipų rodo, kad CMT ligą sudaro įvairus fenotipų spektras, kuriam būdingi periferinių nervų mielinizacijos ir aksonų funkcijos sutrikimai. Aplinkos ir kiti veiksniai taip pat gali turėti įtakos CMT ligos patogenezei, kadangi nenormali baltymų koncentracija ne visada koreliuoja su neuropatijos išreikštumu [2].

Nervų baltymų disfunkcija sukelia neuronų aksonų ir periferinių nervų degeneraciją bet kurioje kūno srityje, tačiau tipiškai anksčiausiai pasireiškia didžiausiuose ir ilgiausiuose organizmo nervuose, kurie atsakingi už motorinę ir sensorinę funkciją distalinėse kojų ir rankų dalyse. Neuropatija yra progresuojanti, plintanti proksimaliai ir bėgant laikui generalizuojasi. Taip pat lėtinė neuropatija sukelia raumenų atrofiją ir antrines pėdų bei čiurnų kaulų ir slankstelių deformacijas.

CMT liga yra heterogeniška. Pradžios laikas, sunkumo laipsnis ir specifiniai neuropatijos požymiai skiriasi priklausomai nuo subtipo. Pagrindinė ligos išraiška yra distalinė motorinė ir sensorinė polineuropatija, būdinga visiems subtipams.

Dažniausia ankstyvoji ligos išraiška yra distalinis kojų raumenų silpnumas, pasireiškiantis pėdos nusvirimu ir aukšto skliauto pėda (*pes cavus*). Sensorinės funkcijos sutrikimai dažnai pasireiškia panašiu metu, tačiau būna mažiau išreikšti. Vėlesnėse ligos stadijose pasireiškia ir rankų raumenų silpnumas bei atrofija.

Pacientai, kuriems pasireiškia CMT liga, dažniausiai

Adresas susirašinėti: Greta Los, el. p. gretusep@gmail.com

skundžiasi apatinių galūnių silpnumu ir sutrikusia eisena. Jų žingsniai būna nerangūs dėl raumenų silpnumo ir sutrikusių jutimų.

Pacientai nurodo dažnus kulkšnių patempimus, sunkumus bėgant arba vaikštant tokiu pat tempu kaip kiti žmonės. Judėjimo funkcija būna reikšmingai sutrikusi, tačiau visiškas negebėjimas judėti pasireiškia labai retai.

Distalinė motorinė apatinių galūnių neuropatija laikui bėgant sukelia blauzdų raumenų atrofiją (būdinga tipinė gandro kojos deformacija), kuri darosi vis labiau išreikšta ligai progresuojant. Pacientams taip pat gali pasireikšti aukšto skliauto pėda, plaktuko formos pėdos pirštai bei pėdos trofinės opos [3]. Vėlyvose ligos stadijose būdinga rankos raumenų atrofija bei kifozė arba skoliozė. Tam tikriems ligos fenotipams taip pat būdingas rankų tremoras, neurosensorinis prikurtimas, ankstyva glaukoma bei obstrukcinė miego apnėja [4].

Pacientų, kuriems įtariama CMT liga, ištyrimas susideda iš medicininės ir šeiminės anamnezės surinkimo, išsamaus neurologinio ištyrimo, elektrodiagnostinių bei genetinių tyrimų [5]. Klinikinio ištyrimo metu svarbu išsiaiškinti simptomų pobūdį (raumenų silpnumą ir (arba) jutimų sutrikimą), simptomų progresijos tempą bei šeiminę ligos anamnezę.

Daugumai pacientų, kurių šeimoje CMT ligos atvejų nebuvo, elektrodiagnostiniai tyrimai atliekami prieš genetinius tyrimus. Pacientams, kurių šeimoje yra CMT ligos atvejų su žinomu patogeniniu variantu, pirmiausia atliekami genetiniai tyrimai.

Elektrodiagnostinio tyrimo metu įvertinama nervų laidumo funkcija ir atliekama elektromiografija. Nervų laidumo tyrimo metu galima aptikti demielinizacijos bei aksonų praradimo požymius. Nervų laidumo sutrikimai gali būti aptinkami ir esant kitų neuromuskulinių ligų, todėl svarbu radinius vertinti kartu su elektromiografijos tyrimo rezultatais.

Atlikus neurodiagnostinius tyrimus, paprastai visiems pacientams atliekami ir genetiniai tyrimai, kad būtų galima patikslinti ligos fenotipą. Genetiniai tyrimai rekomenduojami ir pacientams, kurių šeimoje prieš tai nebuvo CMT ligos atvejų, kadangi sporadiniai CMT atvejai taip pat yra dažni ir siejami su tam tikrais *de novo* patogeniniais variantais [6].

Šiuo metu CMT ligos gydymas yra tik palaikomasis, tačiau gydymu galima drastiškai pagerinti pacientų gyvenimo kokybę. Specifinio, ligos eigą modifikuojančio gydymo šiuo metu nėra. Keletas vaistų yra klinikinių tyrimų fazėje. Ligą gydo daugiadalykė komanda, sudaryta iš neurologų, klinikinių genetikų, slaugytojų, kineziterapeutų, ergoterapeutų bei ortopedų-traumatologų [7].

Reabilitacijos programa yra viena svarbiausių gydymo dalių. Pagrindinis tikslas yra komplikacijų, tokių kaip galūnių deformacijos ir kritimai, prevencija. Kasdieniai tempimo pratimai gali sulėtinti kulkšnių kontraktūrų susidarymą [8]. Tyrimų rezultatai rodo, kad pasipriešinimo pratimai gali pagerinti funkcinę baigtį.

CMT liga nesiejama su vitaminų trūkumu ir nėra įrodyta, kad įvairių papildų vartojimas turėtų teigiamos įtakos. Tačiau pacientams, kuriems nustatytas vitaminų trūkumas, rekomenduojama vartoti atitinkamus papildus, kad būtų išvengta simptomų pablogėjimo.

Svarbu paminėti, kad pacientai, sergantys CMT liga, turėtų vengti specifinių ligos eigą sunkinančių veiksnių, tokių kaip cukrinis diabetas, vitaminų trūkumas bei imuninio atsako sukeltos neuropatijos. Pacientai turėtų būti rutiniškai tiriami dėl šių veiksnių ir gydomi juos nustačius. Esant staigiam ligos simptomų paūmėjimui, pacientai turėtų būti ištirti dėl uždegiminių bei imuninio atsako sukeltų neuropatijų.

Išvados

1. Charcot-Marie-Tooth liga yra grupė paveldimų periferinių neuropatijų, kurioms būdingas progresuojantis motorinių ir sensorinių nervų funkcijų sutrikimas. Dažniausia ankstyvoji ligos išraiška yra distalinis kojų raumenų silpnumas.

2. Pacientų, kuriems įtariama CMT liga, ištyrimas susideda iš medicininės ir šeiminės anamnezės surinkimo, išsamaus neurologinio ištyrimo, elektrodiagnostinių bei genetinių tyrimų.

3. Šiuo metu CMT ligos gydymas yra tik palaikomasis, tačiau gydymu galima drastiškai pagerinti pacientų gyvenimo kokybę. Reabilitacijos programa yra viena svarbiausių gydymo dalių.

Literatūra

1. Murakami T, Sunada Y. Schwann Cell and the Pathogenesis of Charcot-Marie-Tooth Disease. Adv Exp Med Biol 2019;1190:301-21.

https://doi.org/10.1007/978-981-32-9636-7_19

2. Katona I, Wu X, Feely SME, Sottile S, Siskind CE, Miller LJ, et al. PMP22 expression in dermal nerve myelin from patients with CMT1A. Brain J Neurol 2009;132(Pt 7):1734-40.

https://doi.org/10.1093/brain/awp113

3. Pareyson D, Marchesi C. Diagnosis, natural history, and management of Charcot-Marie-Tooth disease. Lancet Neurol 2009;8(7):654-67.

https://doi.org/10.1016/S1474-4422(09)70110-3

4. Saifee TA, Pareés I, Kassavetis P, Kaski D, Bronstein AM, Rothwell JC, et al. Tremor in Charcot-Marie-Tooth disease: No evidence of cerebellar dysfunction. Clin Neurophysiol 2015;126(9):1817-24.

https://doi.org/10.1016/j.clinph.2014.12.023

5. Saporta MA. Charcot-Marie-Tooth disease and other inherited neuropathies. Contin Minneap Minn 2014;20(5 Peripheral

Nervous System Disorders):1208-25.
https://doi.org/10.1212/01.CON.0000455885.37169.4c
6. Pareyson D. Differential diagnosis of Charcot-Marie-Tooth disease and related neuropathies. Neurol Sci 2004;25(2):72-82.
https://doi.org/10.1007/s10072-004-0233-4
7. Medline ® Abstract for Reference 1 of 'Charcot-Marie-Tooth disease: Management and prognosis' - UpToDate [Internet].
https://www.uptodate.com/contents/charcot-marie-tooth-disease-management-and-prognosis/abstract/1
8. Yiu EM, Bray P, Baets J, Baker SK, Barisic N, de Valle K, et al. Clinical practice guideline for the management of paediatric Charcot-Marie-Tooth disease. J Neurol Neurosurg Psychiatry 2022;93(5):530-8.
https://doi.org/10.1136/jnnp-2021-328483

CHARCOT-MARIE-TOOTH DISEASE: PATHOGENESIS, CLINICAL FEATURES, DIAGNOSIS AND MANAGEMENT

G. Los, B. A. Los

Keywords: Charcot-Marie-Tooth, neuropathy, demyelination.

Summary

Charcot-Marie-Tooth disease is a group of hereditary peripheral neuropathies which are characterised as progressive dysfunction of motor and sensor nerves and atrophy of calve muscles in some subtypes. CMT disease is caused by several pathogenic nerve variations which are responsible for the synthesis and function of proteins that make up peripheral nerves myelin. The prevailing characteristic of the disease is distal motor and sensor polyneuropathy.

Diagnostics of the disease includes medical and familly history, full neurological examination, electrodiagnostic and genetic testing. Management of CMT disease is currently supportive only. Rehabilitation program plays a crucial role in management of the disease.

Conclusions: 1. Charcot-Marie-Tooth disease is a group of hereditery peripheral neuropathies which are characterised as progressive dysfunction of motor and sensor nerves. The prevailing characteristic of the disease is distal motor and sensor polyneuropathy. 2. Diagnostics of the disease includes medical and family history, full neurological examination, electrodiagnostic and genetic testing. 3. Management of CMT disease is currently supportive only. Rehabilitation program plays a crucial role in management of the disease.

Correspondence to: gretusep@gmail.com

Gauta 2026-03-05