

**ΕΘΝΙΚΟ ΚΑΙ ΚΑΠΟΔΙΣΤΡΙΑΚΟ ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ
ΑΘΗΝΩΝ**

ΙΑΤΡΙΚΗ ΣΧΟΛΗ

ΜΕΤΑΠΤΥΧΙΑΚΟ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ

ΜΟΡΙΑΚΗ ΚΑΙ ΕΦΑΡΜΟΣΜΕΝΗ ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ

**«Μεταβολές της στάσης και βάδισης σε οικογένεια
με νόσο Charcot - Marie -Tooth και η τροποποίηση
μετά από Πελματογραφικό έλεγχο»**

**ΜΕΤΑΠΤΥΧΙΑΚΗ ΔΙΑΤΡΙΒΗ
ΒΑΣΙΛΙΚΗ Σ. ΜΑΝΗ
ΙΑΤΡΟΣ ΦΥΣΙΚΗΣ ΙΑΤΡΙΚΗΣ & ΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗΣ**

ΑΘΗΝΑ 2012

ΕΘΝΙΚΟ ΚΑΙ ΚΑΠΟΔΙΣΤΡΙΑΚΟ ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΑΘΗΝΩΝ

ΙΑΤΡΙΚΗ ΣΧΟΛΗ

ΜΕΤΑΠΤΥΧΙΑΚΟ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ

ΜΟΡΙΑΚΗ ΚΑΙ ΕΦΑΡΜΟΣΜΕΝΗ ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ

Δ' Εξάμηνο

Θέμα: « Μεταβολές της στάσης και βάδισης σε οικογένεια με νόσο Charcot - Marie -Tooth και η τροποποίηση μετά από Πελματογραφικό έλεγχο»

ΤΡΙΜΕΛΗΣ ΕΠΙΤΡΟΠΗ:

ΚΟΥΣΤΟΥΛΙΕΡΗΣ ΜΙΧΑΗΛ

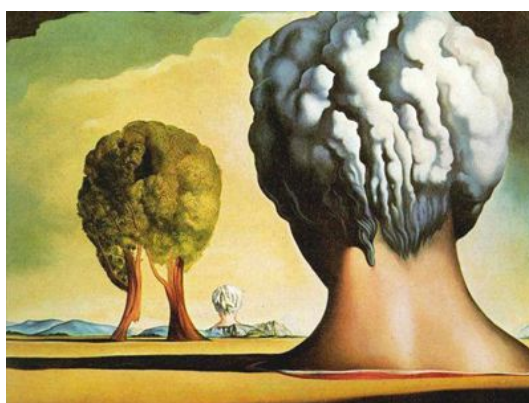
Καθηγητής Πειραματικής Φυσιολογίας Ιατρικής Σχολής Αθηνών

ΒΑΓΙΟΠΟΥΛΟΣ ΓΕΩΡΓΙΟΣ

Ομότιμος Καθηγητής Πανεπιστήμιο Αθηνών

ΡΟΥΣΣΟΣ ΝΙΚΟΛΑΟΣ

Διευθυντής Φυσικής Ιατρικής & Αποκατάστασης Ασκληπιείο «Βούλας



ΜΑΝΗ ΒΑΣΙΛΙΚΗ

ΙΑΤΡΟΣ ΦΥΣΙΚΗΣ ΙΑΤΡΙΚΗΣ & ΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗΣ

ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ:

Αυτή η μελέτη διεκπεραιώθηκε στα πλαίσια του μεταπτυχιακού τίτλου σπουδών « ΜΟΡΙΑΚΗ ΚΑΙ ΕΦΑΡΜΟΣΜΕΝΗ ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ» στο Εθνικό Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών.

Αισθάνομαι την υποχρέωση και από την θέση αυτή να εκφράσω από βάθους καρδιάς τις ευχαριστίες και την ευγνωμοσύνη μου προς τον Καθηγητή της Πειραματικής Φυσιολογίας του Πανεπιστημίου Αθηνών Κ. ΚΟΥΤΣΟΥΛΙΕΡΗ ΜΙΧΑΗΛ, τόσο για την έγκριση του θέματος και την ανάθεση της Μεταπτυχιακής Εργασίας, όσο και για την πρόθυμη καθοδήγηση του στην συγγραφή της με παρατηρήσεις και υποδείξεις που υπήρξαν πολύτιμες.

Στον Ομότιμο Καθηγητή του Πανεπιστημίου Αθηνών, Κ.ΒΑΓΙΟΠΟΥΛΟ ΓΕΩΡΓΙΟ, οφείλω τις θερμές ευχαριστίες μου για την αμέριστη και ουσιαστική βοήθεια του στην πραγματοποίηση της μελέτης και στην τελική συγγραφή της εργασίας, ως μέλος της τριμελούς συμβουλευτικής επιτροπής Καθηγητών.

Στον Διευθυντή του τμήματος Φυσικής Ιατρικής και Αποκατάσταση του Π.Γ.Ν. «Ασκληπείου Βούλας» Κ. ΡΟΥΣΣΟ ΝΙΚΟΛΑΟ, οφείλω την επιλογή του θέματος, την παραχώρηση από την κλινική του των περιπτώσεων που περιλαμβάνονται στην εργασία και την συνεχή συμβουλευτική του βοήθεια και με συγκινητική προθυμία και παρά τον φόρτο εργασίας του, σε όλη την διάρκεια της διεξαγωγής της μελέτης. Τον ευχαριστώ όμως θερμά και για ότι έκανε για την σωστή πρακτική και θεωρητική μου εκπαίδευση, τα τέσσερα χρόνια που υπηρέτησα στην κλινική ως ειδικευόμενη. Υπήρξε πολύτιμος Δάσκαλος μου.

Θερμές ευχαριστίες επίσης οφείλω στην Αδερφή μου, Γεωργία Μάνη, που μου παρέσχε πολύτιμη και ουσιαστική βοήθεια στην διεκπεραίωση της εργασίας.

Ευχαριστώ επίσης θερμά τους γονείς μου, Σταύρο και Παναγιώτα, που με δίδαξαν το ήθος και την αξία της ζωής.

Περιεχόμενα

ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ:.....	3
Περιεχόμενα:.....	4
ΠΕΡΙΛΗΨΗ.....	5
ΓΕΝΙΚΟ ΜΕΡΟΣ.....	7
1. ΕΙΣΑΓΩΓΗ:.....	7
2. ΝΕΥΡΟΠΑΘΟΛΟΓΙΑ:.....	7
2.1 ΜΟΡΦΕΣ ΝΕΥΡΟΠΑΘΕΙΑΣ CMT:.....	8
3. ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΙΚΟΝΑ – ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ:.....	14
3.1 ΔΙΑΓΝΩΣΗ :.....	15
3.2 ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ:.....	15
3.3 ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΤΗΣ CMT :.....	16
4. ΒΙΟΜΗΧΑΝΙΚΗ ΤΟΥ ΑΚΡΟΥ ΠΟΔΟΣ ΚΑΙ ΤΗΣ ΠΟΔΟΚΝΗΜΙΚΗΣ: ...	18
4.1 Η ΚΙΝΗΜΑΤΙΚΗ ΤΟΥ ΠΕΛΜΑΤΟΣ:.....	18
4.2 Η ΚΙΝΗΣΗ ΤΟΥ ΑΚΡΟΥ ΠΟΔΟΣ & ΤΗΣ ΠΟΔΟΚΝΗΜΙΚΗΣ ΚΑΤΑ ΤΗΝ ΒΑΔΙΣΗ:.....	19
4.2 Η ΟΒΕΛΙΑΙΑ (ΕΠΙΜΗΚΗΣ) ΚΑΜΑΡΑ:.....	21
4.3 Η ΜΥΪΚΗ ΔΡΑΣΤΗΡΙΟΤΗΤΑ ΚΑΤΑ ΤΗΝ ΒΑΔΙΣΗ:.....	21
4.4 ΚΙΝΗΜΑΤΙΚΗ ΤΟΥ ΠΟΔΙΟΥ:.....	23
4.5 ΜΥΪΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ ΤΟΥ ΑΚΡΟΥ ΠΟΔΟΣ:.....	23
5. ΚΟΙΛΟΠΟΔΙΑ :.....	25
5.1 ΠΕΛΜΑΤΟΓΡΑΦΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ.....	26
ΕΙΔΙΚΟ ΜΕΡΟΣ.....	28
6. ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΚΑΙ ΜΕΘΟΔΟΣ:.....	28
6.1 ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ:.....	31
6.2 ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ:.....	37
ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ:.....	38

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η Νευροπάθεια Charcot – Marie –Tooth (CMT) είναι μια κληρονομική νόσος του περιφερικού νευρικού συστήματος. Κληρονομείται συνήθως με αυτοσωματικό επικρατητικό χαρακτήρα. Η CMT οφείλεται σε μεταλλαγές συγκεκριμένων γονιδίων που είναι υπεύθυνα για την δημιουργία διάφορων συστατικών των περιφερικών νεύρων. Η συχνότητα της CMT ανέρχεται σε 30/100.000.

Κλινικά εικόνα: Περιφερική μυϊκή αδυναμία, Ατροφία, Διαταραχή της αισθητικότητας, η κατάργηση ή νωθρότητα των τενόντιων αντανάκλαστικών.

Σκοπός: Να διερευνήσει τις μεταβολές μυοσκελετικών δομών, την μυϊκή αδυναμία, την μεταβολή στο τρόπο στάσης και βάδισης. Εξετάστηκαν πέντε μέλη της οικογένειας. Υλικό: Αποτελούν τρία αδέλφια και δυο γιοι των γυναικών.

Προγραμματίστηκαν δύο πελματογραφικοί έλεγχοι. Οι ασθενείς έλαβαν οδηγίες: Ασκήσεις άκρου ποδός, Φυσιοθεραπεία, Ειδική διαμόρφωση πελμάτων και υποδημάτων.

Μελετήθηκαν παράμετροι που αφορούν την στάση (στατικό πελματογράφημα - static), βάδιση (δυναμικό πελματογράφημα- dynamic), φωτογραφικές μεταβολές των πελμάτων υπό φόρτιση (scanning).

Στοιχεία αξιολόγησης: Το εμβαδόν επαφής του πέλματος, ή αποτύπωση τριών τμημάτων του πέλματος (πρόσθιο, μέσο, οπίσθιο), τα σημεία αυξημένης πίεσης, το μήκος διασκελισμού, η διάρκεια εναλλαγής της βάδισης, η ύπαρξη αστάθειας, η φωτογραφική αποτύπωση υπερκερατώσεων, εξεκλώσεων και κατανομής των πιέσεων.

Συμπεράσματα: Οι ασθενείς παρουσίασαν βελτίωση στον πόνο κατά τη βάδιση. Οι μεγαλύτεροι ασθενείς αύξησαν το μήκος και την ταχύτητα του βήματος. Η χρήση των πελμάτων και των ασκήσεων, βελτίωσε την βάδισης καθιστώντας περισσότερο λειτουργική.

ABSTRACT

Charcot - Marie - Tooth neuropathy (CMT) is a hereditary disease of the peripheral nervous system. It is usually inherited following the autosomal dominant pattern. CMT is caused by mutations of specific genes that are responsible for the structuring of various components of the peripheral nerves. The prevalence of CMT is 30/100.000.

Clinical presentation: peripheral muscle weakness, atrophy, sensory disorders, elimination or diminishing of tendon reflexes.

Purpose: To investigate changes in musculoskeletal structure, muscle weakness, changes in stance and gait. Five members of the family were examined.

Material: it is comprised of three siblings and two sons of the women.

Two gait analysis studies were conducted.

Patients received instructions: foot exercise, physiotherapy, specially modified shoes and insoles.

Parameters studied were concerning stance (static gait analysis), gait (dynamic gait analysis) and photographic changes of the sole of the foot (scanning)

Evaluated data: sole area of contact, mapping of three areas of the sole (front, middle, rear), areas of increased pressure, step length, gait cadence, existence of instability, photographic evidence of hyperkeratosis, ulceration and pressure distribution.

Results: patients presented improvement in gait pain. Older patients increased their step length and cadence. Use of exercise and special insoles improved gait, making it more functional.

ΓΕΝΙΚΟ ΜΕΡΟΣ

1. ΕΙΣΑΓΩΓΗ:

Η νευροπάθεια Charcot- Marie- Tooth (CMT). Η νόσος είναι επίσης γνωστή ως Περονιαία μυϊκή ατροφία και αποτελεί ετερογενή ομάδα κληρονομικών νόσων των περιφερικών νεύρων.

Κληρονομείται συνήθως με αυτοσωματικό επικρατητικό χαρακτήρα, ενώ σε μερικές περιπτώσεις η μεταβίβαση πραγματοποιείται με αυτοσωματικό υποχωρητικό ή φυλοσύνδετο τρόπο.

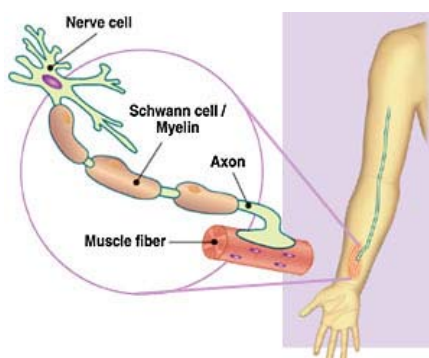
Από διεθνείς μελέτες προκύπτει ότι ο αριθμός των ασθενών με νευροπάθεια Charcot- Marie- Tooth (CMT), είναι περίπου 1 ανά 2500 άτομα, που ισοδυναμεί περίπου 23.000 άτομα στην Βρετανία και περίπου 125.000 άτομα στις Η.Π.Α ^{1,2} που πάσχουν από κάποια μορφή CMT, γεγονός που κατατάσσει αυτές τις νευροπάθειες μεταξύ των συχνότερων κληρονομικών νευρολογικών συνδρόμων.

Η πρώτη ιστορική αναφορά για την νευροπάθεια Charcot- Marie- Tooth (CMT), δημοσιεύτηκε το 1886 από τον Γάλλο Καθηγητή Jean Martin Charcot (1825-1893) και από τον μαθητή του Pierre Marie (1853-1940). Οι ερευνητές αυτοί είναι οι πρώτοι που απέδωσαν σωστά την κλινική συμπτωματολογία για την μυϊκή αδυναμία κυρίως στα κάτω άκρα. Το 1886 στην διατριβή του ο Howard Henry Tooth (1856-1926), από το Λονδίνο, περιέγραψε την ίδια νόσο στο Cambridge καλώντας την κατάσταση περονιαία μυϊκή ατροφία. Μέχρι τότε η νόσος αναφέρεται ως ασθένεια Hoffman και αργότερα έγινε γνωστή ως νευροπάθεια Charcot- Marie- Tooth (CMT), προς τιμήν των τριών αυτών ερευνητών.

Είναι γνωστό πως η πλειονότητα των νευρολογικών βλαβών οδηγούν σε κινητικά ελλείμματα και αυτά με τη σειρά τους σε περιορισμό της Φυσικής Δραστηριότητας, με συνέπεια να παρουσιάζεται, μείωση της Αερόβιας Ικανότητας, της Μυϊκής Ισχύος ή /και της Αντοχής, ελάττωση του Εύρους Κίνησης των Αρθρώσεων, του Χρόνου Αντίδρασης, και διαταραχή της Ισορροπίας με αποτέλεσμα σοβαρό περιορισμό της ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΚΗΣ ΑΝΕΞΑΡΤΗΣΙΑΣ.

Σκοπός αυτής της μελέτης είναι να διερευνήσει τις μεταβολές μυοσκελετικών δομών, την μυϊκή αδυναμία και την τροποποίηση στον τρόπο στάσης και βάδισης στα μέλη της οικογένειας που πάσχουν από την νόσος Charcot-Marie-Tooth (CMT).

2. ΝΕΥΡΟΠΑΘΟΛΟΓΙΑ:



Πρόσφατες νευροπαθολογικές μελέτες δείχνουν το σύνδρομο CMT οφείλεται πιθανώς σε δύο ή τρεις διαφορετικές παθολογοανατομικές διεργασίες και η φύση της διεργασίας παραμένει σταθερή για όλα τα πάσχοντα μέλη κάθε οικογένειας. Στον πρώτο τύπο η νευροπάθεια οφείλεται σε αξονική εκφύλιση και η βλάβη βρίσκεται είτε στα κύτταρα των πρόσθιων κεράτων είτε στους περιφερικούς άξονες. Η αξονική μορφή (τύπος I), είναι πολύ πιο σπάνια. Στον δεύτερο τύπο πρόκειται για απομυελίνωση και παρατηρείται ελάττωση της ταχύτητας αγωγής των νεύρων και μερικές φορές υπερτροφία των περιφερικών νεύρων. Η απομυελινωτική υπερτροφική μορφή είναι η συχνότερη και συνήθως η καλοηθέστερη σε αυτή την μορφή (τύπος II), η αδυναμία περιορίζεται αποκλειστικά στους μυς των περιφερικών τμημάτων των άκρων.

2.1 ΜΟΡΦΕΣ ΝΕΥΡΟΠΑΘΕΙΑΣ CMT:

❖ ΝΕΥΡΟΠΑΘΕΙΑ CMT ΤΥΠΟΥ 1Α (CMT1A):

Περίπου τα $\frac{3}{4}$ των περιπτώσεων οικογενειών με αυτοσωματική επικρατητική CMT1 εμφανίζουν σύνδεση με τη θέση 17p11.2-12 στο χρωμόσωμα 17 (CMT1A) και σχετίζονται με διπλασιασμό DNA 1,5-μεγαβάσεων (Mb).

Ο διπλασιασμός κληρονομείται συνήθως με βάση τους νόμους του Mendel, αν και μπορεί να παρατηρηθεί de novo (εξ υπαρχής).

Ο de novo διπλασιασμός είναι υπεύθυνος για πολλές σποραδικές μορφές CMT1 και μπορεί να είναι το αίτιο για πολλές περιπτώσεις που αρχικά είχαν αποδοθεί σε κληρονομική μεταβίβαση με αυτοσωματικό υποχωρητικό τρόπο. Όταν ο διπλασιασμός συμβαίνει de novo, συνήθως προκαλείται από λάθος κατά τη σπερματογένεση.

Το υπεύθυνο γονίδιο για την CMT1 (*PMP22*) κωδικοποιεί την πρωτεΐνη 22 της περιφερικής μυελίνης που εκφράζεται στα κύτταρα του schwann. Το επίπεδο έκφρασης του *PMP22* είναι καθοριστικό για την κανονική μυελίνωση των περιφερικών νεύρων³. Η νευροπάθεια σε ασθενείς με διπλασιασμό προκαλείται από την παρουσία τριών αντιγράφων του *PMP22* που οδηγεί σε αυξημένη έκφραση σε αυτή την περιοχή. Η μονοσωματική υποέκφραση του *PMP22* προκαλεί κληρονομική νευροπάθεια με επιρρέπεια στις παρέσεις λόγω πίεσης (HNPP).

Ο μοριακός γενετικός έλεγχος για την CMT1A(που περιλαμβάνει τον διπλασιασμό και την ανίχνευση σημειακών μεταλλάξεων στο *PMP22*), είναι εφικτός και αποτελεί καθιερωμένο μέρος της διαγνωστικής προσπέλασης ασθενών με υποψία κληρονομικής νευροπάθειας.

❖ ΝΕΥΡΟΠΑΘΕΙΑ CMT ΤΥΠΟΥ 1B(CMT1B):

Η νευροπάθεια CMTτύπου 1B (CMT1B) είναι λιγότερο συχνή από την CMT1A. Προκαλείται από μεταλλάξεις του γονιδίου που κωδικοποιεί την πρωτεΐνη μηδέν της ανθρώπινης μυελίνης (*MPZ* ή *P0*), που βρίσκεται στο χρωμόσωμα 1q22-q23. Η *P0* είναι η κύρια δομική πρωτεΐνη της μυελίνης του περιφερικού νευρικού συστήματος. Η *P0* ανήκει στα μόρια κυτταρικής προσκόλλησης και αποτελεί μέλος της υπεροικογένειας του γονιδίου της ανοσοσφαιρίνης. Βρίσκεται στο συμπαγές τμήμα της μυελίνης των περιφερικών νεύρων.

Πολλές διαφορετικές σημειακές μεταλλάξεις του γονιδίου *P0* των ασθενών με CMT1B έχουν απομονωθεί και αυτές οι μεταλλάξεις εντοπίζονται κυρίως στην εξωκυττάρια αλυσίδα του γονιδιακού προϊόντος.

Σε κλινικό επίπεδο δεν είναι εφικτή η διάκριση ασθενών με CMT1A και CMT1B, η οποία όμως είναι εφικτή με το μοριακό γενετικό έλεγχο.

❖ **ΝΟΣΟΣ Dejerine- Sottas (CMT3):**

Η νόσο Dejerine- Sottas (CMT3), επίσης γνωστή και ως HMSNIII ή συγγενή υπομυελινωτική νευροπάθεια. Είναι μία σοβαρή νευρολογική διαταραχή, σε μερικές περιπτώσεις ασθενών από την κλινική εικόνα τους παρατηρείται ότι έχασαν την ικανότητα βάδισης στη βρεφική ή παιδική ηλικία.

Οι σοβαρές αυτές διαταραχές με έναρξη στη βρεφική ή παιδική ηλικία είναι υπερτροφικές απομυελινωτικές πολυνευροπάθειες. Οι ταχύτητες αγωγιμότητας των νεύρων είναι πολύ μειωμένες, ενώ συνήθως συνυπάρχει αύξηση των επιπέδων της πρωτεΐνης στο ENY.

Τα κλινικά χαρακτηριστικά της νόσου Dejerine- Sottas και της συγγενούς υπομυελινωτικής νευροπάθειας συμπίπτουν εν μέρει με αυτά της σοβαρής μορφής CMT1 και αυτό το στοιχείο ενδεχομένως καθιστά μη απαραίτητα την κλινική διαφοροποίηση τους. Πολλές περιπτώσεις νόσου Dejerine- Sottas ή συγγενούς υπομυελινωτικής νευροπάθειας φαίνεται ότι είναι σποραδικές.

Οι μοριακές γενετικές μελέτες παρέχουν ενδείξεις ότι η νόσος Dejerine- Sottas και ή συγγενούς υπομυελινωτικής νευροπάθειας ενδέχεται να σχετίζονται με σημειακές μεταλλάξεις στα γονίδια *P0* ή *PM22*, αν και έχουν καταγραφεί γενεαλογικά δέντρα χωρίς μεταλλάξεις στα γονίδια *P0* ή *PM22* και *Cx32*.

Οι περισσότερες μεταλλάξεις που έχουν ταυτοποιηθεί μέχρι σήμερα και ευθύνονται για νόσο Dejerine- Sottas σχετίζονται με επικρατητικό τύπο κληρονομικότητας.

❖ **ΝΕΥΡΟΠΑΘΕΙΑ CMT ΤΥΠΟΥ 2:**

Η CMT2 είναι λιγότερο συχνή από την CMT1 και συνήθως έχει μεγαλύτερη ηλικία έναρξης, προκαλεί μικρότερη προσβολή των μυών της άκρας χειρός και δεν χαρακτηρίζεται από αύξηση της διαμέτρου των περιφερικών νεύρων.

Στην CMT2 δεν παρατηρείται εκτεταμένη απομυελίνωση με κρομμυοειδείς σχηματισμούς. Οι κινητικές ταχύτητες αγωγής των νεύρων στους προσβεβλημένους ασθενείς είναι φυσιολογικές ή ελαφρώς ελαττωμένες.

- Η **CMT2A** έχει χαρτογραφηθεί στο χρωμόσωμα 1p35-p36

- Η **CMT2B** έχει χαρτογραφηθεί στο χρωμόσωμα 3q13-q22 και προκαλείται από μεταλλάξεις στο γονίδιο *RABZ*, που είναι μέλος της οικογένειας RAB, των *ras*- σχετιζομένων GTPασών που συμμετέχουν στην ενδοκυττάρια μεμβρανική διακίνηση.

Περαιτέρω ενδείξεις της γενετικής ετερογένειας της CMT2 παρέχονται από την ταυτοποίηση οικογενειών με χαρακτηριστικά:

- αξονικής νευροπάθειας
- αδυναμίας του διαφράγματος
- παράλυσης των φωνητικών χορδών

Αυτές οι οικογένειες ταξινομούνται στον τύπο CMT2C.

- Η **CMT2C** έχει χαρτογραφηθεί στο χρωμόσωμα 12q23-q24
- Η **CMT2D** έχει χαρτογραφηθεί στο χρωμόσωμα 7q14 και προκαλείται από μεταλλάξεις στο γονίδιο της γλυκυλ-tRNA συνθετάσης (*GARS*).
- Η **CMT2E** έχει χαρτογραφηθεί στο χρωμόσωμα 8p21 και απομονώθηκε μια μετάλλαξη στο γονίδιο *NEFL* (*neurofilament-light*).

❖ **ΦΥΛΟΣΥΝΔΕΤΗ ΝΕΥΡΟΠΑΘΕΙΑ CMTX :**

Τα κλινικά χαρακτηριστικά της φυλοσύνδετη νόσου CMT (CTMX), συνίστανται σε απομυελινωτική νευροπάθεια, απουσία μεταβίβασης από άρρενα σε άρρενα και πρωιμότερη έναρξη και ταχύτερη εξέλιξη στους άρρενες πάσχοντες. Οι ταχύτητες αγωγής των νεύρων στην CTMX, παρουσιάζουν μεγάλη ποικιλία από σχεδόν φυσιολογικές μέχρι μέτρια μειωμένες.

Η CTMX αποτελεί περίπου το 10% όλων των περιπτώσεων με πιθανή διάγνωση απομυελινωτική CMT. Η πιθανότητα CTMX θα πρέπει να διερευνάται όταν δεν ανιχνεύεται το συχνό εύρημα του διπλασιασμού του χρωμοσώματος 17 και δεν υπάρχει ιστορικό μεταβίβασης της νευροπάθειας από πατέρα σε υιό.

Η CTMX προκαλείται από σημειακές μεταλλάξεις στο γονίδιο *Cx32*. Το *Cx32* κωδικοποιεί ένα κύριο συστατικό των χασματοσυνάψεων που παρουσιάζει δομική ομοιότητα με την *PMP22*, καθώς πιστεύεται ότι και οι δύο αυτές πρωτεΐνες περιλαμβάνουν τέσσερις διαμεμβρανικές αλυσίδες με παρόμοιο προσανατολισμό. Σε αντίθεση με την *PMP22* και *P0*, που βρίσκονται στη συμπαγή μυελίνη, η *Cx32* βρίσκεται στις μη συμπαγείς πτυχές του

κυτταροπλάσματος των κυττάρων schwann και στις λοξές σχισμές των Schmidt-Lanterman. Η εντόπιση της στις περιοχές αυτές αποτελεί ένδειξη ότι οι χασματοσυνάψεις που συντίθενται από την Cx32 συμμετέχουν στη δημιουργία οδού για τη μεταφορά ιόντων και θρεπτικών συστατικών γύρω και κατά μήκος του ελύτρου της μυελίνης των περιφερικών νεύρων.

Μεταλλάξεις της πρωτεΐνης Cx32 πιθανότατα προκαλούν μεταβολή στην κυτταρική της εντόπιση και στη μετακίνηση της και παρεμβαίνουν στη διακυττάρια επικοινωνία.

Έχουν περιγραφεί άνω των 200 διαφορετικών μεταλλάξεων του γονιδίου Cx32 σε ασθενείς με CTMX και από το πρότυπο κατανομής αυτών των μεταλλάξεων προκύπτει ότι όλα τα μέρη της πρωτεΐνης Cx32 είναι σημαντικά από λειτουργικής άποψης. Ο μοριακός γενετικός έλεγχος της διαταραχής είναι διαθέσιμος.

❖ **ΣΠΑΝΙΕΣ ΜΟΡΦΕΣ CMT:**

Έχουν χαρτογραφηθεί μεταλλάξεις στην υποτιθέμενη αλυσίδα του δακτυλίου του ψευδαργύρου στο:

- ο Γονίδιο της πρώιμης αυξητικής απάντησης 2 (EGR2 ή Krox-20). Το EGR2, δρα ως άμεσος ενεργοποιητής των γονιδίων μυελίνωσης των διαφοροποιούμενων κυττάρων schwann.

- ο Γονίδιο της πρωτεΐνης SIMPLE (μικρή μεμβρανική πρωτεΐνη του λυσοσωμάτος/ όψιμου ενδοσώματος). Το SIMPLE θεωρείται ότι συμμετέχει στην αποδόμηση και στην ανακύκλωση της πρωτεΐνης της μυελίνης.

- ο Σε οικογένειες με CMT1 που ήταν αρνητικές για το διπλασιασμό CMT1A, καθώς και για μεταλλάξεις στα γονίδια *PMP22* και *P0* ή Cx32.

- ο Έχουν επίσης χαρτογραφηθεί μεταλλάξεις της περιαξίνης (PRX), που είναι μια σημαντική δομική πρωτεΐνη της μυελίνης.

Ο μοριακός γενετικός έλεγχος για τα γονίδια EGR2 και PRX είναι εφικτός.

❖ **ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΗ ΝΕΥΡΟΠΑΘΕΙΑ ΜΕ ΕΠΙΡΡΕΠΕΙΑ ΣΤΙΣ ΒΛΑΒΕΣ**
ΑΠΟ ΠΙΕΣΗ (HNPP) – ΑΛΛΑΝΤΟΕΙΔΗΣ ΝΕΥΡΟΠΑΘΕΙΑ :

Η αλλαντοειδής νευροπάθεια (HNPP) είναι αυτοσωματική επικρατητική διαταραχή, που χαρακτηρίζεται από επεισόδια υποτροπιάζουσας απομυελινωτικής νευροπάθειας.

Η *HNPP* τυπικά αναπτύσσεται κατά την εφηβεία και μπορεί να προκαλέσει επεισόδια αιμωδιών, μυϊκής αδυναμίας και ατροφίας. Παραλύσεις του περονιαίου νεύρου, σύνδρομο του καρπιαίου σωλήνα και άλλες παγιδευτικές νευροπάθειες περιλαμβάνονται στις εκδηλώσεις της *HNPP*. Οι κινητικές και αισθητικές ταχύτητες αγωγής εμφανίζουν ήπια μείωση στους προσβεβλημένους ασθενείς, αλλά και στους ασυμπτωματικούς φορείς. Τα παθολογοανατομικά ευρήματα που παρατηρούνται στην *HNPP* περιλαμβάνουν τμηματική απομυελίνωση και σχηματισμούς στα περιφερικά νεύρα.

Το γονίδιο της *HNPP* βρίσκεται στο χρωμόσωμα 17p11.2-p12 και έχει σχέση με μια διαγραφή 1,5-Mb.

Η αντιμετώπιση της *HNPP* είναι κυρίως υποστηρικτική. Η χειρουργική αποσυμπίεση των νεύρων έχει προταθεί, αλλά είναι αμφιλεγόμενη. Έχει παρατηρηθεί ότι η χειρουργική αποκατάσταση του συνδρόμου καρπιαίου σωλήνα στην *HNPP* έχει μικρό όφελος και η μετάθεση του ωλένιου νεύρου στον αγκώνα ενδέχεται να έχει μη ικανοποιητικά αποτελέσματα, καθώς τα νεύρα είναι ιδιαίτερα ευαίσθητα σε χειρισμούς και σε ελάσσονα τραύματα.

3. ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΙΚΟΝΑ – ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ:

Η έναρξη της νευροπάθειας CTM τοποθετείται συνήθως κατά την πρώτη ή τη δεύτερη δεκαετία της ζωής, αν και δεν είναι ασυνήθης η εκδήλωση της νόσου κατά τη μέση ενήλικη ζωή.

Η νευροπάθεια CTM προσβάλλει τόσο τα κινητικά όσο και τα αισθητικά νεύρα.

Τα τυπικά χαρακτηριστικά αποτελούνται από :

- Περιφερική μυϊκή αδυναμία
- Ατροφία
- Διαταραχή της αισθητικότητας και η κατάργηση ή η νωθρότητα των τενόντιων αντανακλαστικών

Τα συνήθη σημεία και συμπτώματα σχετίζονται:

Με τη μυϊκή αδυναμία που αρχικά εντοπίζεται στους άκρους πόδες και τις κνήμες και αργότερα επεκτείνεται στις άκρες χείρες και στα αντιβράχια. Συχνά από το ιστορικό προκύπτει ύπαρξη καλπαστικού βαδίσματος με συχνά παραπατήματα και πτώσεις, το οποίο μπορεί να οδηγήσει στο λεγόμενο «πόδι πελαργού»

Τα ενοχλήματα που σχετίζονται με παραμορφώσεις των άκρων πόδων (κοιλοποδία) προκαλούνται από την ατροφία των μυών των άκρων ποδών.

Τα συμπτώματα και η εξέλιξη της νευροπάθειας CTM ποικίλουν.

Έχει παρατηρηθεί σε ορισμένες περιπτώσεις ασθενών να έχουν επηρεαστεί η αναπνοή, ακοή και η όραση τους. Αρκετά συχνά οι ασθενείς αυτοί παρουσιάζουν σκολίωση και γαστρεντερικά προβλήματα, επίσης μπορούν να παρουσιάζουν δυσκολία στην κατάπωση, και δυσκολία στην ομιλία (λόγω ατροφία στις φωνητικές χορδές), ένα ακόμα σύμπτωμα που μπορεί να παρουσιαστεί είναι τρόμος κυρίως στους μύς που έχουν προσβληθεί.

Τέλος οι ασθενείς με νευροπάθεια CTM έχουν παρουσιάσει νευροπαθητικό πόνο, η σοβαρότητα του πόνου ποικίλει από περίπτωση σε περίπτωση⁶.

Από μελέτες έχει διαπιστωθεί ότι οι ασθενείς με νευροπάθεια CTM θα πρέπει να αποφεύγουν περιόδους με παρατεταμένη ακινησία και περιόδους περιορισμένης κινητικότητας.⁷

3.1 ΔΙΑΓΝΩΣΗ :

Η κλινική διάγνωση μιας κληρονομικής νευροπάθειας συμβατή με μία μορφή CTM (CMT1 ή CMT2) θα πρέπει να επιβεβαιώνεται πριν ο ασθενής υποβληθεί σε ειδικές γενετικές δοκιμασίες. Θα πρέπει να διερευνώνται και να αποκλείονται άλλα πιθανά αίτια περιφερικής νευροπάθειας (π.χ σακχαρώδης διαβήτης, αλκοολισμός, δηλητηρίαση από βαρέα μέταλλα, αυτοάνοσες νευροπάθειες)⁹ . Η έκθεση σε κάποιο περιβαλλοντικό παράγοντα μπορεί να επηρεάζει πολλά μέλη μίας οικογένειας και συνεπώς, ενδεχόμενο να μιμείται μία κληρονομική νόσο.

Η νευροπάθεια CTM είναι συνήθως μια χρόνια, βραδέως εξελισσόμενη διαταραχή. Επομένως θα πρέπει να υπάρχει επιφύλαξη για περιπτώσεις που φαίνεται να έχουν πορεία με ταχεία επιδείνωση.

Στους ασθενείς με νευροπάθεια CTM θα πρέπει να γίνεται μια πλήρης νευρολογική εξέταση Στην κλινική εξέταση τα ευρήματα παρουσιάζουν μεγάλη ποικιλομορφία. Ωστόσο είναι δυνατό, τα μοναδικά σημεία της νόσου να είναι μία ήπια κοιλοποδία με νωθρότητα των τενόντιων αντανακλαστικών.

3.2 ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ:

- **Ηλεκτρομυογραφικός Έλεγχος:** Αποκαλύπτει μειωμένες ταχύτητες κινητικής και αισθητικής αγωγιμότητας. Συνήθως στους ασθενείς με νευροπάθεια CMT1 οι ταχύτητες αγωγιμότητας είναι < 38 με 40m/s ενώ στους ασθενείς με νευροπάθεια CMT2 οι ταχύτητες αγωγιμότητας είναι φυσιολογικές ή σχεδόν φυσιολογικές.
- **Βιοψία Νεύρου:** Σε ασθενείς με νευροπάθεια CMT1 θα υπάρξουν ευρήματα υπερτροφικής απομυελινωτικής νευροπάθειας με συχνούς «κρομμυοειδείς σχηματισμούς», αντίθετα σε ασθενείς με νευροπάθεια CMT2 θα υπάρχει σχετική διατήρηση του ελύτρου της μυελίνης.
- **Το γενεαλογικό δέντρο:** Έχει κεφαλαιώδη σημασία για την διάγνωση της νευροπάθειας CTM. Η εξέταση πολλών μελών μίας οικογένειας και ιδιαίτερα των γονέων, για τυχόν αμβληχρά σημεία νευροπάθειας

μπορεί να συμβάλει στη διάγνωση. Είναι σημαντικό και εφικτό, να υποβάλλονται σε ηλεκτρομυογραφικό έλεγχο όλα τα μέλη μίας οικογένειας που διατρέχουν κίνδυνο νόσησης από CTM.

3.3 ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΤΗΣ CTM :

Δεν υπάρχει θεραπεία που να προλαμβάνει την έναρξη της νόσου ή να καθυστερεί την εξέλιξη της αναπηρίας που συνοδεύει την CTM.

Μια μελέτη που δημοσιεύτηκε το 2010 αναφέρει, ότι οι επιστήμονες έχουν εντοπίσει τις πρωτεΐνες που ελέγχουν το ελύτρο της μυελίνης. Η έρευνα αυτή δεν έχει ολοκληρωθεί, ωστόσο πρόκειται για μια μελέτη που δίνει νέους ορίζοντες στην αντιμετώπιση της CTM¹⁰.

Όπως αναφέρθηκε παραπάνω, δεν υπάρχει κάποια καθιερωμένη θεραπεία, για την CTM, η χρήση της ουσίας ascorbic acid (vitamin C) έδειξε κάποια σημαντικά στοιχεία σε πειραματικό στάδιο¹¹, ωστόσο στην κλινική δοκιμή της που πραγματοποιήθηκε, τα αποτελέσματα δεν ήταν τα επιθυμητά¹².

Οι ασθενείς με CTM συχνά ωφελούνται από ένα εξειδικευμένο πρόγραμμα αποκατάστασης.

Η ομάδα αποκατάστασης αποτελείται από τον Νευρολόγο, Ορθοπαιδικό, Ιατρό Φυσικής Ιατρικής & Αποκατάστασης (Φυσιάτρος) και Φυσιοθεραπευτή. Ο Φυσιάτρος συντονίζει και κινητοποιεί μια πολυεπιστημονική ομάδα, που αποτελείται από: Κινησιοθεραπευτή, Φυσιοθεραπευτή και Γυμναστή.

Ο στόχος του Φυσιάτρου είναι να σχεδιάζει το πρόγραμμα Αποκατάστασης, με ρεαλιστικούς στόχους, όπως: διατήρηση της υπάρχουσας κινητικότητας, αύξηση της κινητικότητας σε περιοχές που βρίσκονται σε κίνδυνο, διατήρηση και βελτίωση της λειτουργικότητας, προώθηση της ορθολογικής και απαραίτητης χρήσης βοηθημάτων και μηχανημάτων υποστήριξης της στάσης, της κίνησης και των δραστηριοτήτων της καθημερινής ζωής, καθώς επίσης και όλων των παραμέτρων, που πρέπει να εκτιμηθούν και να τροποποιηθούν προκειμένου ο ασθενής να επιτύχει μια ασφαλή και ενεργειακά οικονομική βάρδια.

Τα προγράμματα αποκατάστασης εξατομικεύονται και προσαρμόζονται στη φύση των ελλειμμάτων και έχουν μεγάλη ποικιλία, λαμβάνοντας υπ' όψιν ότι η νόσος από τη φύση της θίγει πολλές λειτουργίες.

Ένα πρόγραμμα Αποκατάστασης σχεδιάζεται τόσο βραχυπρόθεσμα όσο και μακροπρόθεσμα. Θα πρέπει να επανελέγχεται και να αναπροσαρμόζεται τακτικά, ανάλογα με την πορεία της νόσου ή τις ιδιαιτερότητες του ατόμου. Ως εκ τούτου, η φυσικοθεραπεία και η σωστή σωματική δραστηριότητα θεωρείται απαραίτητη για τον ασθενή με CTM, η υπερπροσπάθεια ωστόσο θα πρέπει να αποφεύγεται.



Λόγω των παραμορφώσεων των ποδιών σε συνδυασμό με τις αισθητηριακές διαταραχές είναι απαραίτητη η χρήση ειδικών εξατομικευμένων πελμάτων μετά από την διενέργεια πελματογραφήματος, με ή χωρίς την χρήση ειδικά διαμορφωμένων υποδημάτων. Η παρέμβαση αυτή πολλές φορές είναι αρκετή για να προφυλάξει τον ασθενή από την πτώση του άκρους ποδός και την επιτυχή βάδιση. Σε κάποιες περιπτώσεις ωστόσο μπορεί να απαιτηθεί και χειρουργική αποκατάσταση.

4. ΒΙΟΜΗΧΑΝΙΚΗ ΤΟΥ ΑΚΡΟΥ ΠΟΔΟΣ ΚΑΙ ΤΗΣ ΠΟΔΟΚΝΗΜΙΚΗΣ:

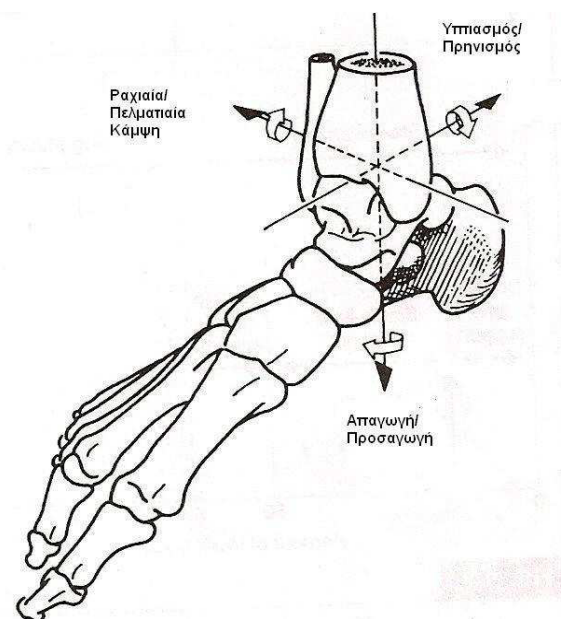
Ο άκρος πόδας είναι ένας ουσιώδης μηχανικός σχηματισμός του κάτω άκρου απαραίτητος για ένα ομαλό και σταθερό βηματισμό. Ο αστράγαλος μεταφέρει το βάρος από όλο το κάτω άκρο στον άκρο πόδα και επίσης επηρεάζει τον προσανατολισμό του ποδιού με το έδαφος.

4.1 Η ΚΙΝΗΜΑΤΙΚΗ ΤΟΥ ΠΕΛΜΑΤΟΣ:

Η κίνηση του πέλματος είναι περίπλοκη και λαμβάνει χώρα σε 3 άξονες και σε 3 επίπεδα:

- Κάμψη – έκταση λαμβάνει χώρα οβελιαίο επίπεδο.
- Απαγωγή – προσαγωγή στο οριζόντιο ή εγκάρσιο επίπεδο και η στροφή στο στεφανιαίο ή πρόσθιο επίπεδο.

Ο υπτιασμός και ο πρηνισμός είναι όροι για να περιγράψουν τη θέση της πελματιαίας επιφάνειας του ποδιού. Κατά τον υπτιασμό το πέλμα κλίνει προς τα μέσα και κατά τον πρηνισμό το πέλμα κλίνει προς τα έξω. Ο υπτιασμός είναι ένας συνδυασμός στροφής, έκτασης και απαγωγής. Οι κινήσεις των δακτύλων είναι η κάμψη, έκταση, προσαγωγή και απαγωγή.



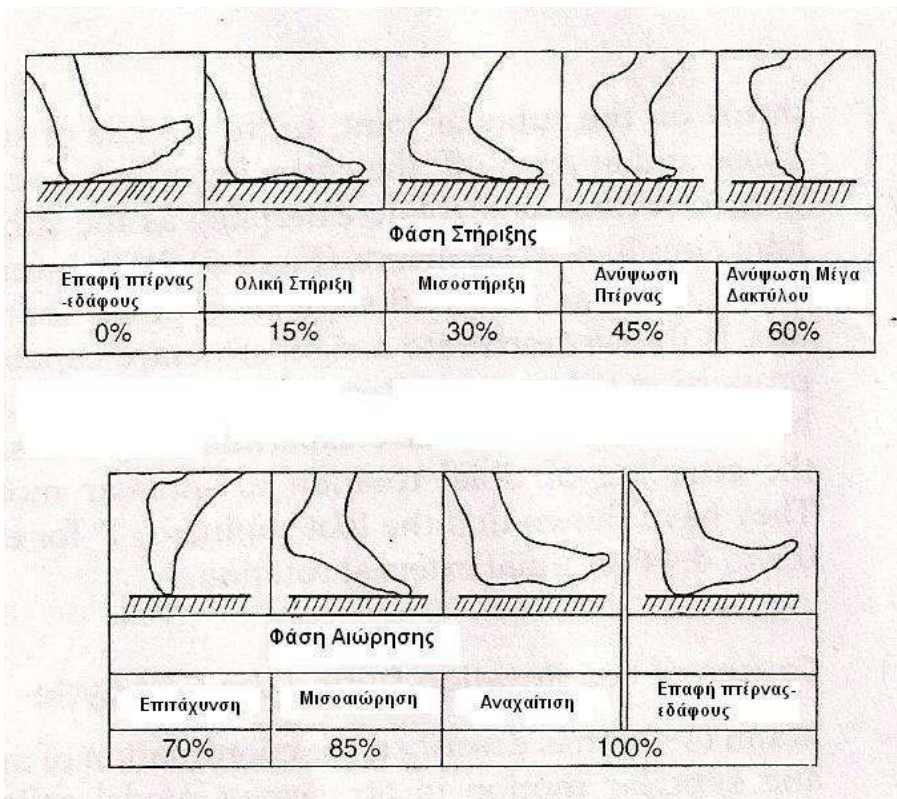
Η κίνηση του πέλματος μπορεί να θεωρηθεί ότι έχει δυο τύπους: Με φόρτιση και χωρίς φόρτιση.

Η παθητική κίνηση, στην οποία δεν υπάρχει φόρτιση, μπορεί να εφαρμοστεί με τον ασθενή σε καθιστή θέση και το άκρο πόδα και τον αστράγαλο να κρέμονται ελεύθερα, ενώ η ενεργητική κίνηση του πέλματος, στην οποία εμπεριέχει φόρτιση, διαφέρει από την παθητική κίνηση διότι οι δυνάμεις που αναπτύσσονται από το βάρος του σώματος και από μυϊκή σύσπαση δρουν για να σταθεροποιήσουν τις αρθρώσεις.

Γενικά, το εύρος της λειτουργικά ενεργητικής κίνησης του άκρου ποδός κατά τη βάδιση παρουσιάζεται μικρότερο από αυτό της παθητικής κίνησης του άκρου ποδός.

4.2 Η ΚΙΝΗΣΗ ΤΟΥ ΑΚΡΟΥ ΠΟΔΟΣ & ΤΗΣ ΠΟΔΟΚΝΗΜΙΚΗΣ ΚΑΤΑ ΤΗΝ ΒΑΔΙΣΗ:

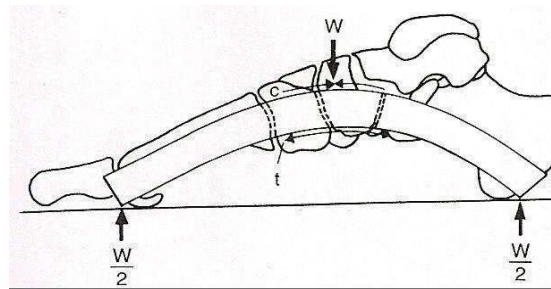
Ο κύκλος βάδισης αποτελείται από τη φάση στήριξης και τη φάση αιώρησης. Η φάση στήριξης αποτελεί το 62% του κύκλου της βάδισης και η φάση αιώρησης αντιστοιχεί στο υπόλοιπο 38%. Η φάση στήριξης χωρίζεται στην επαφή φτέρνας-εδάφους, στην ολική στήριξη του ποδιού, στη μεσοστήριξη του ποδιού, στην ανύψωση της φτέρνας και στην ανύψωση του μεγάλου δακτύλου. Η φάση αιώρησης χωρίζεται στη φάση επιτάχυνσης, στη φάση μεσαιώρησης και στη φάση αναχαίτισης. Το σημείο της φάσης στήριξης κατά το οποίο και τα δύο πόδια βρίσκονταν στο έδαφος είναι γνωστό ως διπλή στήριξη των δύο κάτω άκρων και λαμβάνει χώρα κατά το πρώτο 18% και τελευταίο 12% της φάσης στήριξης.



Κατά τη διάρκεια της φυσιολογικής βάδισης, όλο το κάτω άκρο (συμπεριλαμβανομένης και της λεκάνης, του μηριαίου οστού και της κνήμης) στρέφεται εσωτερικά κατά το πρώτο 15% της φάσης στήριξης. Από την επαφή της φτέρνας-εδάφους μέχρι την ολική στήριξη του ποδιού, η ποδοκνημική άρθρωση στρέφεται προς τα έξω, το πέλμα πρηνίζει και το μπροστινό μέρος του πέλματος γίνεται εύκαμπτο για να απορροφήσει το τράνταγμα και να προσαρμοστεί σε τυχόν ανωμαλίες στην επιφάνεια του εδάφους. Η ποδοκνημική διάρθρωση στρέφεται εν μέρει γιατί το σημείο επαφής της φτέρνας είναι πλευρικό ως προς το κέντρο της άρθρωσης του αστραγάλου, και έτσι προκαλεί εξαρθρωτικό χτύπημα στην ποδοκνημική διάρθρωση. Στη μέση της φάσης στήριξης και στην επιτάχυνση, ολόκληρο το κάτω άκρο αρχίζει να στρέφεται προς τα έξω καθώς η ποδοκνημική διάρθρωση ταυτόχρονα στρέφεται προς τα έξω. Με την στροφή της ποδοκνημικής διάρθρωσης και τον υπτιασμό του ποδιού, το πόδι μετατρέπεται σε μια άκαμπτη δομή ικανή για προώθηση.

4.2 Η ΟΒΕΛΙΑΙΑ (ΕΠΙΜΗΚΗΣ) ΚΑΜΑΡΑ:

Υπάρχουν δύο μοντέλα περιγραφής της οβελιαίας(επιμήκης) καμάρας του πέλματος: το μοντέλο ακτίνας και το μοντέλο υποστήριξης (Sarrafiian1987).



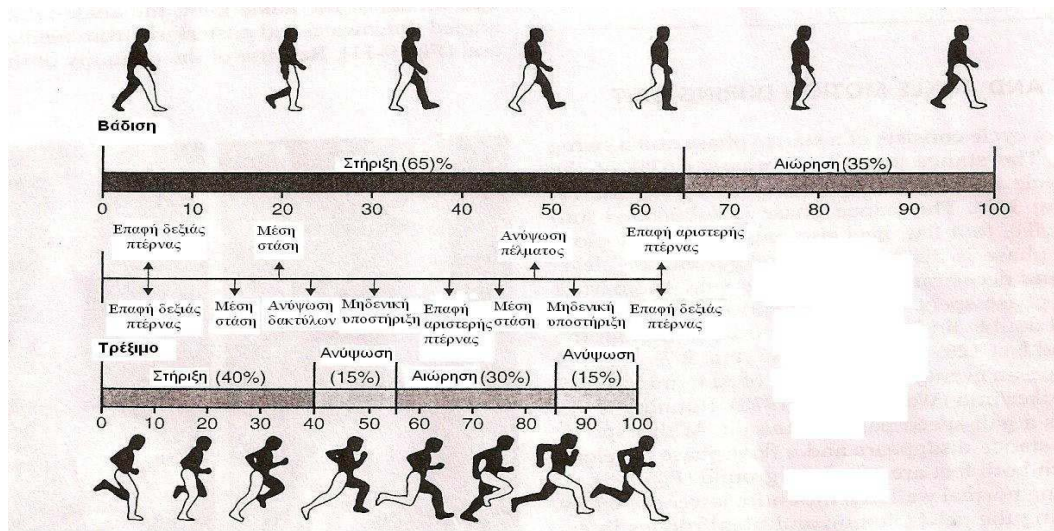
Το μοντέλο ακτίνας της επιμήκης καμάρας. Η καμάρα είναι μια κυρτή ακτίνα που αποτελείται από τις υποκείμενες αρθρώσεις και τους υποστηρικτικούς πελματιαίους συνδέσμους. Ελαστικές δυνάμεις συγκεντρώνονται στην κορυφή της ακτίνας. Συμπεστικές δυνάμεις συγκεντρώνονται στα πιο χαμηλά σημεία της ακτίνας.

Το μοντέλο ακτίνας δηλώνει ότι η καμάρα είναι μια καμπυλωτή ακτίνα, κατασκευασμένη από αλληλοσυνδεόμενες αρθρώσεις των οποίων η δομή και η σταθερότητα εξαρτώνται άμεσα από την αλληλεπίδραση των αρθρώσεων και των συνδέσμων.

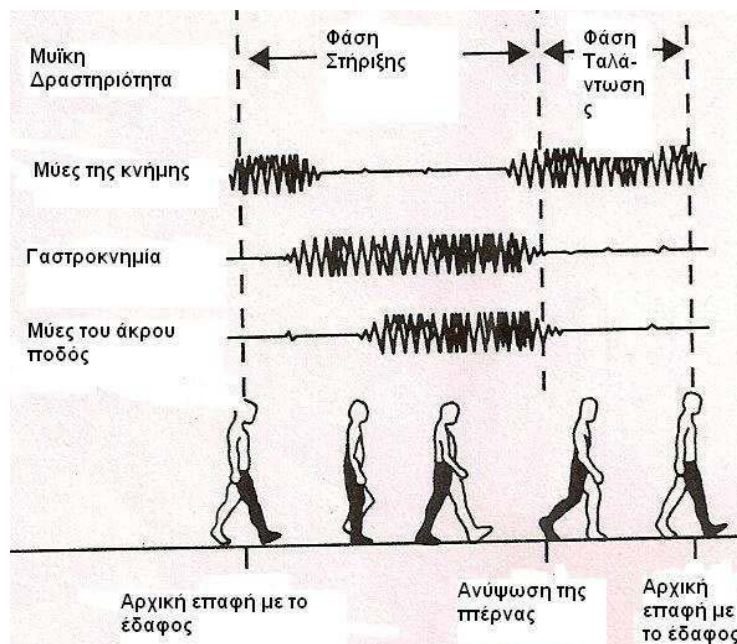
Το υποστηρικτικό μοντέλο δηλώνει ότι η καμάρα έχει μια τριγωνική δομή με δύο υποστυλώματα συνδεδεμένα στη βάση με μια συνδετική ράβδο. Τα υποστυλώματα είναι υπό συμπίεση και η συνδετική ράβδος είναι τεντωμένη. Και οι δύο τύποι έχουν εγκυρότητα και μπορούν να αποδειχθούν κλινικά.

Η ΜΥΪΚΗ ΔΡΑΣΤΗΡΙΟΤΗΤΑ ΚΑΤΑ ΤΗΝ ΒΑΔΙΣΗ:

Οι κινήσεις του ποδιού και της ποδοκνημικής κατά τον κύκλο της βάδισης συμβαίνουν αρχικά εξαιτίας της παθητικής αλληλεπίδρασης των αρθρώσεων και των συνδέσμων. Στον ηλεκτρομυογραφικό έλεγχο αναδिकνύεται η μυϊκή δραστηριότητα κατά τη διάρκεια της φυσιολογικής βάδισης. Στην επαφή πτέρνας – εδάφους, οι μυς της κνήμης αναχαιτίζουν το ρυθμό της πελματιαίας κάμψης για να εμποδίσουν τη βίαια πτώση του πέλματος.



Στη μέση φάση της στήριξης, οι μυς της γαστροκνημίας βοηθούν στη μείωση του ρυθμού της πρόσθιας κίνησης του σώματος, πέρα από τον άκρο πόδα και εμποδίζουν τη δημιουργία μαζικής μετατόπισης. Οι ενδιάμεσες μυϊκές ομάδες συντελούν στην αύξηση της σταθερότητας του άκρου ποδός από τη φάση στήριξης του ποδιού μέχρι και τη φάση ανύψωσης του μεγάλου δακτύλου. Το μυϊκό σύστημα της κνήμης λειτουργεί ξανά κατά τη φάση αιώρησης για εξασφαλίσει την ομαλή κίνηση του ποδιού κατά τη φάση μεσαιώρησης. Οι μύες του κάτω άκρου είναι περισσότερο ενεργητικοί κατά το τρέξιμο.



ΚΙΝΗΜΑΤΙΚΗ ΤΟΥ ΠΟΔΙΟΥ:

Το μέγεθος των φορτίων που βιώνει το πέλμα είναι εκπληκτικό. Οι μέγιστες κατακόρυφες δυνάμεις φτάνουν στο 120% του σωματικού βάρους κατά τη βάρδιση και στο 275% κατά το τρέξιμο.

Ο Manter μέτρησε πειραματικά τις συμπιεστικές δυνάμεις που αναπτύσσονται στον άκρο πόδα σε στατική φόρτιση, για να προσδιορίσει την κατανομή των δυνάμεων μέσω των αρθρώσεων του ποδιού.

Το υψηλότερο μέρος της ποδικής καμάρας, η αστραγαλοπτερνοσκαφοειδής και η πτερνοκυβοειδής διάρθρωση δέχονται τα μεγαλύτερα φορτία από όλες τις αρθρώσεις των οστών του ταρσού.

Το μεσαίο τμήμα του άκρου πόδα, που αποτελείται από τον αστράγαλο, το σκαφοειδές, τα σφηνοειδή οστά και τα τρία πρώτα μετατόρσια, δέχεται τα μεγαλύτερα φορτία. Το έξω πλάγιο τμήμα του άκρου πόδα, που αποτελείται από την πτερνοκυβοειδή διάρθρωση και τα δύο τελευταία μετατόρσια, δέχονται τα μικρότερα φορτία.

Η κατανομή των φορτίων στο πέλμα κατά τη στήριξη έχει γίνει το αντικείμενο συστηματικής έρευνας τον τελευταίο μισό αιώνα. Πρόσφατες μελέτες των πελματιαίων φορτίων, σε άτομα χωρίς υπόδηση, από τον Cavanaugh et al., (1987) έδειξαν ότι η κατανομή των φορτίων στο πέλμα είναι η εξής: πτέρνα 60%, μέσο πέλμα 8%, πρόσθιο πέλμα 28% και δάκτυλα 4% . Τα μέγιστα φορτία στην πτέρνα είναι 2.6 φορές μεγαλύτερα από αυτά του πρόσθιου τμήματος του πέλματος. Τα μέγιστα φορτία του πρόσθιου τμήματος του πέλματος εμφανίζονται κάτω από την κεφαλή του δεύτερου μετατορσίου

ΜΥΪΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ ΤΟΥ ΑΚΡΟΥ ΠΟΔΟΣ:

Οι δώδεκα από τους δεκατρείς οπίσθιους και οι δεκαεννέα πρόσθιοι μύες ελέγχουν τον άκρο πόδα και την ποδοκνημική.

Οι οπίσθιοι μύες είναι οι πιο δυνατοί και σημαντικοί για τον ενεργητικό έλεγχο κατά τη βάρδιση. Σύμφωνα με την αρχή του Fick (1911) η δύναμη ενός μυός είναι ανάλογη με την περιοχή εγκάρσιας διατομής του.

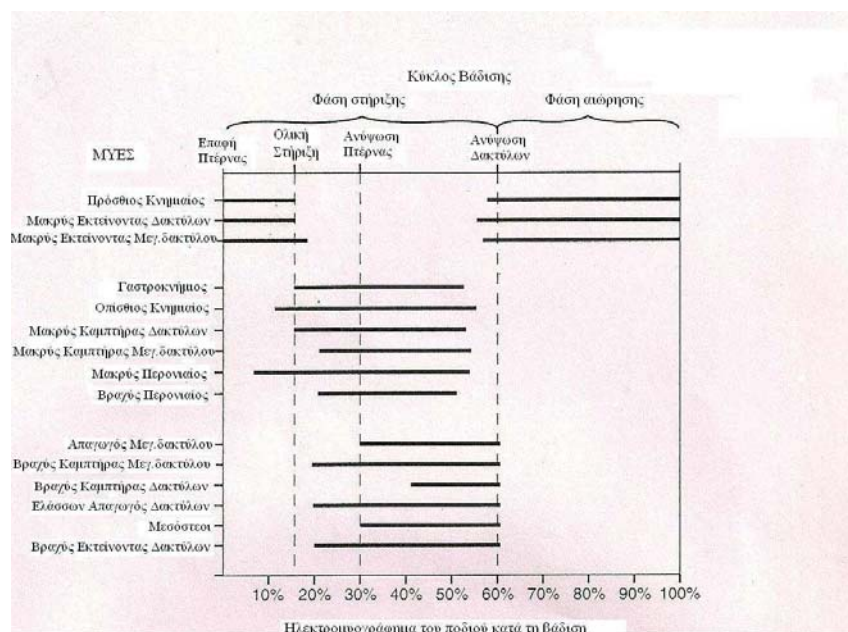
Οι μύες του ποδιού, κατά τη φυσιολογική βάρδιση, δρουν με βάση ένα

πρότυπο, το οποίο εξασφαλίζει μια αποτελεσματική μεταφορά μυϊκής δύναμης στο έδαφος και μια ομαλή μετακίνηση του σωματικού βάρους μπροστά κατά μήκος του άξονα κίνησης.

Ο υποκνημίδιος και ο γαστροκνήμιος μυς συνδυάζονται για να συναποτελέσουν τον αχίλλειο τένοντα, ο οποίος καταφύεται στο κύρτωμα της πτέρνας και είναι ο πιο δυνατός καμπτήρας της ποδοκνημικής. Η ενεργοποίηση των πελματιαίων καμπτήρων του ποδιού, κατά τη φάση μεσοστήριξης του ποδιού, γίνεται για να επιβραδυνθεί η πρόσθια κίνηση της κνήμης πάνω από τον άκρο πόδα.

Ο πιο δυνατός εκτείνοντας της ποδοκνημικής είναι ο πρόσθιος κνημιαίος μυς, ο οποίος είναι ο πιο ενεργός κατά τη φάση στήριξης, από την επαφή πτέρνας-εδάφους ως την ολική στήριξη του ποδιού. Οι εκτείνοντες της ποδοκνημικής και των δακτύλων πυροδοτούνται κεντρικά για να επιβραδύνουν την κάμψη του πέλματος και να εμποδίσουν την απότομη πτώση του. Επίσης, είναι απαραίτητοι για την ανύψωση του πέλματος από το έδαφος, κατά τη φάση αιώρησης.

Ο πιο δυνατός υππιαστής της ποδοκνημικής και του άκρου πόδα είναι ο οπίσθιος κνημιαίος μυς. Λειτουργεί για να υππιάζει την ποδοκνημική διάρθρωση κατά την φάση ολικής στήριξης και μεσοστήριξης, κλειδώνοντας έτσι την ποδοκνημική διάρθρωση και εξασφαλίζοντας σταθερότητα του ποδιού κατά τη φάση ανύψωσης της πτέρνας.



5. ΚΟΙΛΟΠΟΔΙΑ :

Οι περισσότεροι ασθενείς με νόσο CTM, εμφανίζουν ως μόνο κλινικό εύρημα την κοιλοποδιά, που είναι η πιο συχνή παραμόρφωση των κάτω άκρων.



Η ανατομική δομή της δυσμορφίας συγγενής ή επίκτητη είναι η προς τα κάτω κατεύθυνση του πρόσθιου τμήματος του ποδιού έχει σαν αποτέλεσμα την προβολή των κεφαλών των μεταταρσίων προς την πελματιαία επιφάνεια και την υπερέκταση των μεταταρσιοφαλαγγικών αρθρώσεων ενώ τα δάκτυλα βρίσκονται σε κάμψη, και δημιουργείται εξαιτίας της παράλυσης μυών των κάτω άκρων οι οποίοι συγκρατούν τα οστά και διατηρούν το φυσιολογικό σχήμα του πέλματος.

Είναι η αντίθετη της πλατυποδίας παραμόρφωση του ποδιού κατά την οποία η ποδική καμάρα είναι πάρα πολύ υψηλή.

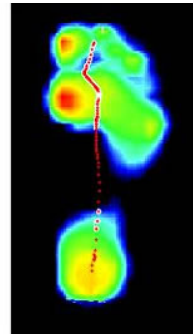


Η διόρθωση της κοιλοποδίας επιτυγχάνεται είτε με γύψινο επίδεσμο είτε με χειρουργική επέμβαση.

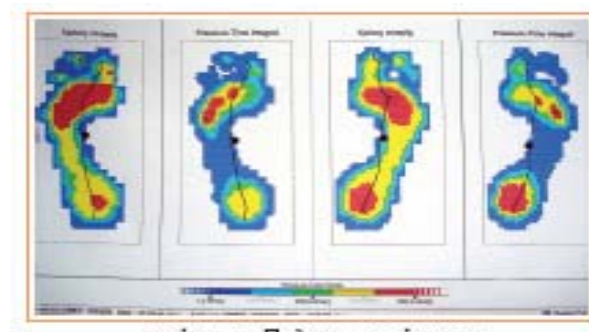


Η χειρουργική θεραπεία εξατομικεύεται ανάλογα με τα συμπτώματα του κάθε ασθενούς και απαιτεί εξειδίκευση από μέρους του γιατρού. Περιλαμβάνει πολύπλοκες επανορθωτικές επεμβάσεις, όπως οστεοτομία πτέρνας, οστεοτομίες μεταταρσίων, αρθροδέσεις, τενοντομεταφορές. Μετεγχειρητικά χρησιμοποιείται συνήθως γύψος και ο χρόνος αποκατάστασης είναι σχετικά μεγάλος (6-9 μήνες για πλήρη αποθεραπεία), ενώ απαιτείται εντατική φυσιοθεραπεία.

5.1 ΠΕΛΜΑΤΟΓΡΑΦΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ



Ο πελματογράφος είναι μια διαγνωστική εξέταση (ψηφιακή ανάλυση) των πελμάτων των κάτω άκρων. Η ψηφιακή πλατφόρμα έχει χιλιάδες αισθητήρες καταγραφής των πιέσεων των κάτω άκρων στη στάση και στη βάδιση, δηλαδή μπορεί να καταγράψουν τα αποτελέσματα από την κατανομή πιέσεων σε όλο το πέλμα, τόσο κατά την στάση (στατικό πελματογράφημα) όσο και κατά της βάδισης (δυναμικό πελματογράφημα), μπορεί να ελέγχει η φυσιολογική ή μη κατανομή των πιέσεων στο πέλμα, το ποσοστό επιβάρυνσης του πρόσθιου ή οπίσθιου τμήματος του ποδός, η διαδρομή της γραμμής φόρτισης μέσω του πέλματος κατά την βάδιση και η ύπαρξη ή μη πρόσθια – οπίσθια αστάθεια κατά την διάρκεια της βάδισης.



Με βάση τα αντικειμενικά δεδομένα από την συμπτωματολογία , την κλινική εξέταση και το πελματογραφικό έλεγχο, προσφέρεται η δυνατότητα στους ασθενείς που πάσχουν από τη νόσος CTM, να βελτιώσουν των περιορισμός της λειτουργικής ανεξαρτησίας τους.

ΕΙΔΙΚΟ ΜΕΡΟΣ

6. ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΚΑΙ ΜΕΘΟΔΟΣ:



Η παρούσα αναδρομική μελέτη, πραγματοποιήθηκε στο Περιφερειακό Γενικό Νοσοκομείο «ΑΣΚΛΗΠΕΙΟ ΒΟΥΛΑΣ» στο τμήμα Φυσικής Ιατρικής και Αποκατάστασης.

Σκοπός της παρούσας μελέτης ήταν να διερευνήσει τις μεταβολές μυοσκελετικών δομών, την μυϊκή αδυναμία και την μεταβολή στο τρόπο στάσης και βάδισης στα μέλη οικογένειας που πάσχουν από την νόσος Charcot- Marie- Tooth (CMT). Εξετάστηκαν πέντε (5) μέλη της ίδιας οικογένειας, που πάσχουν από την νόσο Charcot- Marie- Tooth (CMT).

Το υλικό αποτελούν τρία (3) αδέλφια (2 γυναίκες και 1 άνδρας) και δυο (2) γιοι των γυναικών.

<u>Αδέλφια</u>	<u>Τέκνα Γυναικών</u>
Γυναίκα 63 ετών	Άνδρας 40 ετών
Γυναίκα 58 ετών	Άνδρας 35 ετών
Άνδρας 61 ετών	

Όλοι οι ασθενείς προέρχονται από την ίδια οικογένεια. Η αρχική επαφή έγινε με την παραπομπή μίας από τις δύο αδερφές, η οποία παρουσίαζε εξελκώσεις και

άλγος κατά τη βάδιση. Το ιστορικό ανέδειξε την ύπαρξη γνωστής ήδη CMT και σε άλλα μέλη της οικογένειας, χωρίς απαραίτητα άλγος σε όλους και με ποικιλία στον βαθμό των παραμορφώσεων, από άτομο σε άτομο. Έγινε διερεύνηση για ύπαρξη περισσότερων περιστατικών στην οικογένεια. Όλοι οι ασθενείς είχαν υποβληθεί σε μοριακό γενετικό έλεγχο, ο οποίος ανέδειξε ενδείξεις αναδιπλασιασμού του γονιδίου PMP-22. Οι συγκεκριμένες ενδείξεις συνηγορούν υπέρ ανασυνδυασμένης περιοχής CMT1 A-REP, δηλαδή κληρονομική κινητική και αισθητική πολυνευροπάθεια τύπου 1A (CMT1A).

Στο εργαστήριο πελματογραφίας προσήλθαν οι παραπάνω ασθενείς όπου καταχωρήθηκαν τα δημογραφικά τους στοιχεία, ελήφθη ιστορικό και ολοκληρώθηκε η κλινική τους εξέταση. Στη συνέχεια προγραμματίστηκαν δύο πελματογραφικοί έλεγχοι. Στον σχεδιασμό της μελέτης περιλαμβάνεται και η συμπλήρωση ερωτηματολογίου, του «Ερωτηματολόγιο Ποιότητας Ζωής του Παγκόσμιου Οργανισμού Υγείας» (WHOQOL-BREF)



Το μηχάνημα της μελέτης είναι πελματογράφος τύπου Physical Support Italia. Ο αρχικός πελματογραφικός έλεγχος καταγράφει μια πρώτη εικόνα αναφοράς σχετικά με τα πελματογραφικά στοιχεία, ενώ ο δεύτερος, που πραγματοποιήθηκε μετά από χρονικό διάστημα τριών έως έξι μηνών, κατέγραψε τις όποιες μεταβολές στις παραμέτρους.

Μελετήθηκαν παράμετροι που αφορούν την στάση (στατικό πελματογράφημα- static), την βάδιση (δυναμικό πελματογράφημα- dynamic), και τις φωτογραφικές μεταβολές των πελμάτων υπό φόρτιση (scanning).

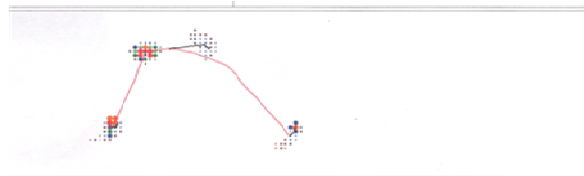
Στοιχεία που αξιολογήθηκαν είναι το εμβαδόν επαφής του πέλματος, ή αποτύπωση των τριών τμημάτων του πέλματος (πρόσθιο, μέσο, οπίσθιο), τα σημεία αυξημένης πίεσης, το μήκος διασκελισμού, η διάρκεια της εναλλαγής της βάδισης, η ύπαρξη πρόσθιας ή οπίσθιας αστάθειας και η φωτογραφική αποτύπωση υπερκερατώσεων, εξεκκλώσεων και κατανομής των πιέσεων. Μετά τον αρχικό έλεγχο οι ασθενείς έλαβαν οδηγίες για ασκήσεις του άκρου ποδός, φυσιοθεραπεία και χρήση πελμάτων και υποδημάτων, με ειδική διαμόρφωση.

Το ερωτηματολόγιο που χρησιμοποιήθηκε είναι αυτοσυμπληρούμενο και αποτελείται από 34 ερωτήσεις που διερευνούν την ποιότητα ζωής των ασθενών. Αξιολογεί παραμέτρους όπως οι προσωπικές σχέσεις, η σωματική και ψυχική υγεία, και η εργασία, οι οποίες καθορίζουν την ποιότητα της ζωής των ασθενών. Όλοι οι ασθενείς υποβλήθηκαν στο ερωτηματολόγιο WHOQOL – BREF δυο φορές: κατά την αρχική επίσκεψη και μετά από τρεις έως έξι μήνες.

6.1 ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ:

Στη στατική και φωτογραφική μελέτη, όλοι οι ελεγχθέντες παρουσίασαν κοιλοποδία και υπερκεράτωση κάτω από τις κεφαλές των μεταταρσίων, ιδίως του 5^{ου}.

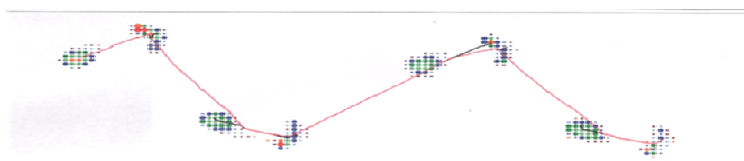
Τ. Ζ. μητέρα



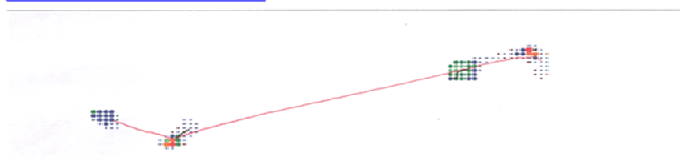
Τ. Γ. γιός



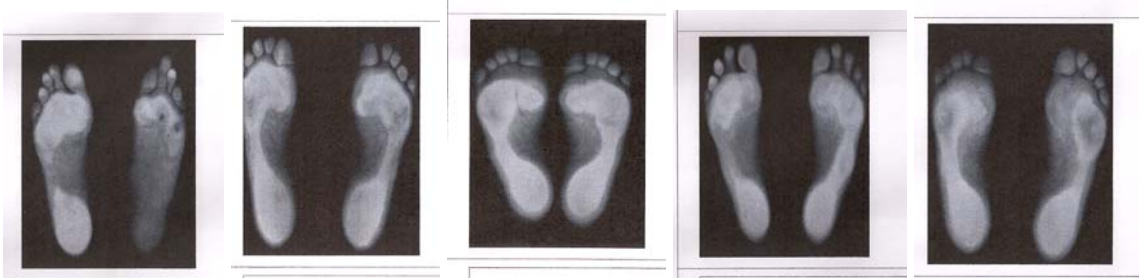
Κ. Κ. μητέρα



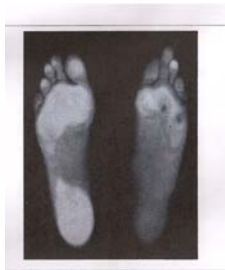
Κ. Θ. γιός



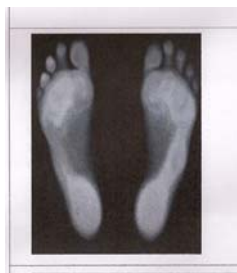
Τέσσερις στους πέντε παρουσίασαν απουσία του ισθμού του πέλματος στο ένα ή και στα δύο πόδια. Απουσία του εντυπώματος των δακτύλων παρουσίασαν 4 στους 5.



Η γυναίκα των 63 ετών είχε αρχίσει να παρουσιάζει εξελκώσεις και να στηρίζεται μόνο στο εμπρόσθιο τμήμα του ποδιού.

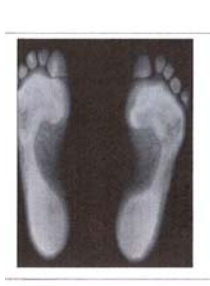


Ο ένας γιός παρουσιάζει κοιλοποδιά και φορτίζει ιδιαίτερα το έξω χείλος,



ενώ ο άλλος παρουσιάζει έντονη

ισχαιμική εικόνα στη φωτογραφική μελέτη με κίνδυνο ανάπτυξης έλκους πίεσεως.



Στο δυναμικό πελματογράφημα οι μεγαλύτεροι σε ηλικία ασθενείς παρουσίασαν μείωση του μήκους του βήματος και πολύ μεγάλη αστάθεια. Επίσης όλοι βάδιζαν

με μεταφορά της γραμμής φόρτισης μέσω του έσω χείλους, αντίθετα με το φυσιολογικό πρότυπο βάδισης.

Κατά τη βάδιση διαπιστώθηκε μεγάλη επιβάρυνση στις κεφαλές των μεταταρσίων ιδίως του 1^{ου} και του 5^{ου}.

Μετά το τέλος του αρχικού ελέγχου έγινε συνταγογράφηση εξατομικευμένων πελμάτων και υποδημάτων. Στόχος ήταν να χρησιμοποιηθούν πέλματα και υποδήματα που να παρέχουν τα παρακάτω:

- Υποστήριξη της επιμήκους ποδικής καμάρας για συμπλήρωση του κενού λόγω ατροφίας.



- Ήπια υποστήριξη της εγκάρσιας ποδικής καμάρας κυρίως πίσω από την κεφαλή του 3ου μεταταρσίου.
- Αποφόρτιση των κεφαλών των μεταταρσίων.
- Υποστήριξη της πτέρνας περιμετρικά και αποφόρτιση στο κέντρο



- Συνολική ανύψωση των πελμάτων ώστε να υπάρχει ικανοποιητικό πάχος πέλματος για τις αποφορτίσεις και περίσσεια υλικού στα πλάγια για προστασία των δακτύλων.

Σε όλους τους ασθενείς εξάλλου χορηγήθηκαν ειδικές ασκήσεις με στόχο:



- Διάταση της πελματιαίας απονεύρωσης
- Ενδυνάμωση των αυτοχθόνων μυών του πέλματος και
- Κινητοποίηση των μεταταρσοφαλαγγικών αρθρώσεων

Κατά τον επαναληπτικό έλεγχο των ασθενών διαπιστώθηκε ότι οι μεγαλύτεροι σε ηλικία ασθενείς αύξησαν το μήκος διασκελισμού, την επιφάνεια επαφής και μείωσαν τα σημεία αυξημένης πίεσης. Η μητέρα με τις εξελκώσεις παρουσίασε πλήρη επούλωση. Οι νεώτεροι ασθενείς αύξησαν την επιφάνεια φόρτισης των πελμάτων τους, μειώνοντας συγχρόνως τα σημεία με τις αυξημένες πιέσεις. Όλοι οι ασθενείς ανέφεραν σημαντική μείωση του πόνου κατά τη βόλτα και αύξηση της δυνατότητάς τους για λειτουργική βόλτα.

Το ερωτηματολόγιο¹³ που χρησιμοποιήθηκε για την εκτίμηση των μεταβολών στην ποιότητα ζωής προέρχεται από την Παγκόσμια Οργάνωση Υγείας και έχει αποδοθεί στην Ελληνική γλώσσα από την Ψυχιατρική κλινική του Πανεπιστημίου της Αθήνας και των Ιωαννίνων. Οι ερωτήσεις ελέγχουν τομείς υγείας, δραστηριοτήτων καθημερινής ζωής, αυτοεκτίμησης, ποιότητας περιβάλλοντος, ικανοποίηση από εργασία και διαπροσωπικές σχέσεις και ποιότητα ύπνου. Αναλυτικά οι ερωτήσεις έχουν ως ακολούθως:

Ερωτηματολόγιο Ποιότητας Ζωής του Παγκόσμιου Οργανισμού Υγείας: WHOQOL – BREF
Έχετε από τους άλλους τη συγκεκριμένη υποστήριξη που χρειάζεστε?
Πόσο καλή είναι η υγείας σας ?
Αντιμετωπίζετε κάποιο πρόβλημα υγείας κατά το τελευταίο διάστημα ?
Ποιο από τα προβλήματα που αντιμετωπίζετε στην υγεία σας θεωρείτε ότι έχει τις πιο σοβαρές επιπτώσεις στη ζωής σας?
Πόσο καλά μπορείτε να συγκεντρωθείτε σε κάτι που κάνετε ?
Πόσο ασφαλή από εξωτερικούς κινδύνους αισθάνεστε την καθημερινή σας ζωή ?
Πόσο υγιεινό είναι το φυσικό περιβάλλον στο οποίο ζείτε?
Έχετε την απαραίτητη ενεργητικότητα για τις δραστηριότητες της καθημερινής ζωής?
Πόσο καλά μπορείτε να αποδεχτείτε τη εξωτερική σας εμφάνιση?
Έχετε τα απαραίτητα χρήματα για να καλύπτετε τις ανάγκες σας?
Πόσο εύκολο μπορείτε να έχετε πρόσβαση σε πληροφορίες που χρειάζεστε στην καθημερινή σας ζωή?
Πώς θα βαθμολογούσατε την ποιότητα της ζωής σας γενικά?
Πόσο ικανοποιημένος /η είστε από την υγεία σας?
Σε ποίο βαθμό αισθάνεστε ότι τυχόν σωματικοί πόνοι σας εμποδίζουν να κάνετε τις δουλειές σας?
Πόσο χρειάζεστε κάποιου είδους ιατρική θεραπεία για να λειτουργήσετε στην καθημερινή ζωή?
Πόσο απολαμβάνετε τη ζωή?
Σε ποιο βαθμό αισθάνεστε ότι η ζωή σας έχει νόημα?
Σε ποιο βαθμό έχετε ελεύθερο χρόνο για ψυχαγωγία?
Πόσο καλά μπορείτε να κυκλοφορείτε και να κινείστε μέσα και έξω από το σπίτι?
Πόσο ικανοποιημένος /η είστε από τον ύπνο σας?
Πόσο ικανοποιημένος /η είστε από την ικανότητα σας να τα βγάζετε πέρα με τις δραστηριότητες της καθημερινής ζωής?
Πόσο ικανοποιημένος /η είστε από την ικανότητα σας για εργασία?

Πόσο ικανοποιημένος /η είστε με τις προσωπικές σας σχέσεις?
Πόσο ικανοποιημένος /η είστε από την σεξουαλική σας ζωή?
Πόσο ικανοποιημένος /η είστε από την υποστήριξη που έχετε από τους φίλους σας?
Πόσο ικανοποιημένος /η είστε από τις συνθήκες που υπάρχουν στον τόπο που κατοικείτε?
Πόσο ικανοποιημένος /η είστε από την πρόσβαση που έχετε σε διάφορες υπηρεσίες υγείας?
Πόσο ικανοποιημένος /η είστε από τα μεταφορικά μέσα που χρησιμοποιείτε?
Πόσο συχνά έχετε αρνητικά συναισθήματα, όπως μελαγχολία διάθεση, απελπισία, άγχος κατάθλιψη?
Πόσο καλή και σωστή θεωρείτε ότι είναι η διατροφή σας?
Πόσο ικανοποιημένος /η είστε από τους ρόλους που έχετε αναλάβει και τις δραστηριότητες που έχετε αναπτύξει στον κοινωνικό τομέα?
Πόσο ικανοποιημένος /η είστε με την συναισθηματική ατμόσφαιρα που επικρατεί στο σπίτι σας?
Σε ποιο βαθμό αισθάνεστε ικανοποιημένος /η με την εργασία ή την απασχόληση που έχετε?

Η κάθε ερώτηση χωρίζεται σε πέντε (5) υποκατηγορίες οι οποίες βαθμολογούνται από το 1 έως το 5. Όπου ο βαθμός 5 αντιστοιχεί στη διαβάθμιση «Απόλυτα», εκφράζοντας την πλήρη ικανοποίηση στον συγκεκριμένο τομέα, ενώ ο βαθμός 1 στη διαβάθμιση «Καθόλου», εκφράζοντας απουσία ικανοποίησης, η επάρκειας.

Όλοι οι ασθενείς υποβλήθηκαν στο ερωτηματολόγιο WHOQOL – BREF δυο φορές (κατά τον αρχικό και τον επαναληπτικό τους έλεγχο.

Η βαθμολογία στο σύνολο του ερωτηματολογίου πριν και μετά την παρέμβαση του τμήματος βελτιώθηκε κατά 60%

Αναλυτικά ο τομέας των σωματικών και ψυχικών προβλημάτων βελτιώθηκε κατά 50% ο τομέας απόλαυσης της ζωής κατά 40%, ο τομέας της ενεργητικότητας κατά 75%, η ποιότητα του ύπνου κατά 38%, οι σχέσεις με τους φίλους κατά 50% και τέλος οι καθημερινές δραστηριότητες του ασθενούς βελτιώθηκαν κατά 50%.

6.2 ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ:

Όλοι οι ασθενείς είχαν αισθητή βελτίωση στον πόνο κατά τη βάρδιαση.

Οι μεγαλύτεροι ασθενείς αύξησαν το μήκος και την ταχύτητα του βήματος, το οποίο έγινε λιγότερο επώδυνο.

Η έγκαιρη έναρξη της χρήσης των πελμάτων αλλά και των ασκήσεων, βελτίωσε την ποιότητα της βάρδιασης καθιστώντας την ανώδυνη και περισσότερο λειτουργική.

Η προοπτική βελτίωσης της βάρδιασης κινητοποίησε την οικογένεια στο σύνολό της ώστε να χρησιμοποιήσει τις διαθέσιμες υπηρεσίες και μεθόδους προκειμένου να επιτύχει ασφαλέστερη, ανώδυνη και περισσότερο λειτουργική βάρδιαση.

Η κινητοποίηση αυτή είχε θετικό αντίκτυπο και στο τρόπο που αντιμετωπίζουν συνολικά τα μέλη της οικογένειας τη νόσο.

BIBΛΙΟΓΡΑΦΙΑ:

- 1.Krajewski, K. M. (2000). "Neurological dysfunction and axonal degeneration in Charcot-Marie-Tooth disease type 1A". *Brain* **123** (7): 1516–27. doi:[10.1093/brain/123.7.1516](https://doi.org/10.1093/brain/123.7.1516)
2. [Physical Medicine and Rehabilitation for Charcot-Marie-Tooth Disease](#). Medscape. Retrieved March 20th, 2012
3. Baloh, R. H.; Schmidt, R. E.; Pestronk, A.; Milbrandt, J. (2007). "Altered Axonal Mitochondrial Transport in the Pathogenesis of Charcot-Marie-Tooth Disease from Mitofusin 2 Mutations". *Journal of Neuroscience* **27** (2): 422–30..
- 4.Bennett CL, CHANCE PF:Molecular pathogenesis of hereditary motor, sensory and autonomic neuropathies. Curr Opin Neuro 14:621,2001
- 5.CHANCE PF, SHAPIRO BE: Charcot-Marie-Tooth disease and related disorders, in Neuromuscular Disorders in Clinical Practice, B Katirji et al. Philadelphia, Butterworth-Heinemann, pp 513-525, 2002.
- 6."[Treatment and Management of CMT](#)" (Press release). Charcot-Marie-Tooth Association. October 6, 2010.
- 7.Carter, Gregory T.; Jensen, Mark P.; Galer, Bradley S.; Kraft, George H.; Crabtree, Linda D.; Beardsley, Ruth M.; Abresch, Richard T.; Bird, Thomas D. (1998). "Neuropathic pain in Charcot-Marie-tooth disease". *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation* **79** (12): 1560–4.
- 8.ELLEGALA DB et al:Characterization of genetically defined types of Charcot-Marie-Tooth neuropathies by using magnetic resonance neurography. J Neurosurg 102:242,2005.
9. http://www.charcot-marie-tooth.org/about_cmt/diagnosis.php
10. Nerves Under Control: Potential Treatment for Charcot-Marie-Tooth Disease
ScienceDaily (May 18, 2010)
11. Passage, Edith; Norreel, Jean Chrétien; Noack-Fraissignes, Pauline; Sanguedolce, Véronique; Pizant, Josette; Thirion, Xavier; Robaglia-Schlupp, Andrée; Pellissier, Jean

François et al (2004). "Ascorbic acid treatment corrects the phenotype of a mouse model of Charcot-Marie-Tooth disease". *Nature Medicine* 10 (4): 396–401.

12. ClinicalTrials.gov Neuromuscular Trial/Study 2007-07-18. Retrieved 2008-05-28.

13Ψυχιατρική κλινική Πανεπιστήμιου Αθηνών, Πανεπιστήμιο Ιωαννίνων.