

بیماری شارکوت ماری توث



بیماری شارکوت ماری توث (CMT) شامل گروهی از اختلالات ارثی می باشد که باعث آسیب عصبی می گردد. این آسیب ها تقریباً در دست ها و پاها (اعصاب محیطی) اتفاق می افتد. این بیماری همچنین جز بیماری های نوروپاتی اعصاب حسی و حرکتی ارثی در نظر گرفته می شود.

بیماری شارکوت ماری توث باعث ضعیف شدن و کوچک تر شدن عضلات می شود. ممکن است حتی فرد حس از دست دادن انقباضات عضله خود را تجربه کند و به سختی حتی بتواند راه برود. دفرمه شدن پاها همانند خم شدن انگشتان نیز بسیار متداول است. علائم معمولاً در پاها و انگشتان پا آغاز می شود و ممکن است تدریجاً بروی دست ها و بازوها هم اثر کند.

علائم بیماری شارکوت ماری توث به طور معمول در نوجوانی یا اوایل دوران بلوغ آشکار می گردد ولی ممکن است در دوران میانسالی زندگی نیز گسترش یابد .

علائم و نشانه ها

- ضعف در پاها، قوزک و انگشتان پا
- از دست دادن حجم عضله در پاها و انگشتان
- خمیدگی زیاد در انگشتان پاها
- از دست دادن توانایی دویدن
- حرکت دادن دشوار در محل قوزک پاها
- گام برداشتن بلندتر از حد معمول در زمان راه رفتن

- زمین خوردن های مکرر
- کاهش حس و از دست دادن حس در پاها و انگشتان پاها



هنگامی که بیماری شارکوت ماری توث پیشرفت می کند، علاوم و نشانه ها ممکن است از پاها به سمت دست ها گسترش پیدا کند. شدت علائم می تواند از فردی به فرد دیگر بسیار متغیر باشد حتی در میان اعضای یک خانواده متفاوت گزارش گردد.

علت

این بیماری ژنتیکی ارثی است. هنگامی که موتاسیون ها در ژن های که نقش در کنترل اعصاب دست و پاها دارد، اتفاق بیفتد صورت می پذیرد.

گاهی اوقات، این موتاسیون ها به اعصاب آسیب می زنند. بعضی از موتاسیون ها به غشا محافظ اطراف اعصاب (غشا میلین) آسیب می زند. در هر دو حالت باعث ضعیف تر شدن انتقال پیام عصبی بین اندام ها و مغز می گردد.

ریسک فاکتورها

بیماری شارکوت -ماری- توث مادرزادی می باشد بنابراین اگر شما در اعضای نزدیک خانواده خود فردی با این بیماری سراغ دارید، شما نیز

در معرض خطر می باشید.

موارد دیگر نوروپاتی مانند دیابت ممکن است باعث علائمی شبیه شارکوئ ماری توث را بروز دهد. این وضعیت و شرایط میتواند همچنین باعث نشانه هایی از این بیماری با شدت بالاتر گردد. درمان هایی مانند [paclitaxel](#) (Abraxane), [vincristine](#) (Marqibo) می تواند علائم فرد را شدت ببخشد. در همین راستا حتما پزشک خود را از داروهایی که مصرف می کنید مطلع سازید.



عوارض

عوارض این بیماری در شدت از فردی به فرد دیگر متفاوت می باشد. اختلالات پاها و راه رفتن به سختی معمولا از مشکلات بسیار مهم در این بیماری می باشد. عضلات ممکن است ضعیف تر شوند و ممکن است مناطق آسیب دیده بدن، از دست دادن حس آن ناحیه را تجربه کنند.

گاهی اوقات عضلات پاها ممکن است سیگنال انقباض را از مغز دریافت نکند بنابراین بسیار محتمل است که در حین راه رفتن فرد بیفتد. و مغز شما ممکن است پیام درد را از پاها دریافت نکند و اگر تاولی بروی انگشت زده شود، ممکن است بدون اینکه فرد متوجه شود دچار

عفونت گردد. همچنین ممکن است تنفس و بلع یا صحبت کردن فرد به سختی انجام گردد اگر عضلات این مناطق درگیر با این بیماری گردد.

تهیه و ترجمه توسط خانم : شراره سلمانی زاده. ([آزمایشگاه تخصصی ژنتیک پزشکی ژنوم اصفهان - مرکز تحقیقات سلولی، مولکولی و ژنتیک ژنوم](#)) .