

Charcot Marie Tooth (CMT)

ÖNSÖZ

Değerli Okuyucu,

Okumakta olduğunuz bu broşür size hastalığınıza ilişkin çeşitli bilgiler verecektir. Türkiye’de nöromüsküler hastalıklarla ilgili hasta ve yakınlarını bilgilendirecek dilimizde yazılmış materyal eksikliğini giderebilmek amacıyla bu belge güvenilir bir kaynaktan tercüme edilerek hazırlanmıştır.

Bu broşür; **birebir metin tercümelerinde, gerek çevrildiği dilin gerekse de Türkçe’nin özel koşulları nedeniyle bazı bozukluklar içerebilir.** Kuşku duyduğunuz ya da bu broşürde yazılı olan herhangi bir bilgi hakkında emin olmak için sizi takip eden uzman bilim insanlarına başvurmanız gerekebilir.

Eser içindeki bilgiler gelişen tıp karşısında geçerliliğini zaman içinde yitirebilir.

Eserin tüm hakları Türkiye Kas Hastalıkları Derneğine aittir ve izin almadan kopyalanamaz ya da kaynak gösterilerek dahi içindeki bilgiler kullanılamaz.

Saygılarımızla,

Charcot Marie Tooth Hastalığı (CMT)

Açıklama – Beyinden ve omurilikten kaslara sinyal gönderen, ağrı ve temas gibi hisleri taşıyan, vücudun kalanından da beyne ve omuriliğe taşıma yapan çevresel sinirlere (Periferik sinirlere) zarar veren bir nörolojik hastalıktır. CMT'nin birkaç çeşidi vardır.

Sebep –Aksonlarda bulunan protein genlerindeki, beyin, omurilik ve vücudun geri kalanıyla arasındaki elektrik sinyallerini taşıyan lifler, veya miyelin içerisinde bulunan proteinlerin genleri, aksonlar üzerindeki izole eden ve besleyen bir tabakanın eksiklikleridir.

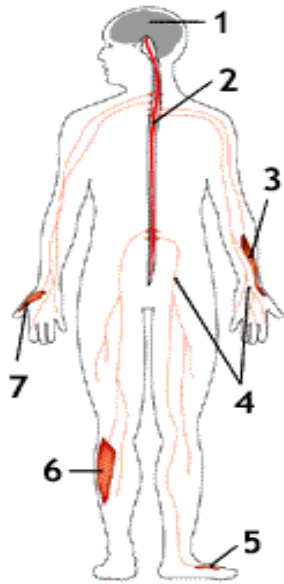
Başlangıç – Şekline göre, doğumdan yetişkinliğe kadar.

Semptomlar (Belirtiler) – Kas zayıflığı ve güçten düşmesi, ayaktaki, bacak altlarındaki, ellerde ve kolların önündeki, sıklıkla eklem yerlerindeki (bağlantı noktaları) bazen de, belkemiği eğriliğindeki skolyoz his kaybı.

İlerleme – Genellikle yavaş ilerler.

Kalıtım – Otozomal baskın (dominant) -ebeveynin her birinden gelen hatalı bir gen-otozomal çekinik – ebeveynin her ikisinden gelen hatalı bir gen; ve X bağlantılı (cinsiyet kromozomu)– ebeveynin her ikisinden gelen X kromozomu (cinsiyet) geni vasıtasıyla.

Charcot-Marie-Tooth Hastalığı Nedir?



- 1.Beyin
2. Omurilik
3. Kol Kası
4. Çevresel Sinirler
5. Ayak Kasları
6. Bacak Kasları
7. El Kası

CMT, çevresel sinirlerin değişime uğramasına sebep olurlar ve bu da el ve ayak kaslarının zayıflığı ile neticelenir.

Charcot-Marie-Tooth hastalığı (CMT) nörolojik bir hastalıktır, 1886 yılında üç doktor tarafından – Fransız Jean Martin Charcot ve Pierre Marie ile İngiliz Howard Henry

Tooth isimlendirilmiştir. Birçok insanın hiç duymadığı CMT, örneğin Amerika Birleşik Devletleri'nde 115.000 kişiyi etkilemektedir.

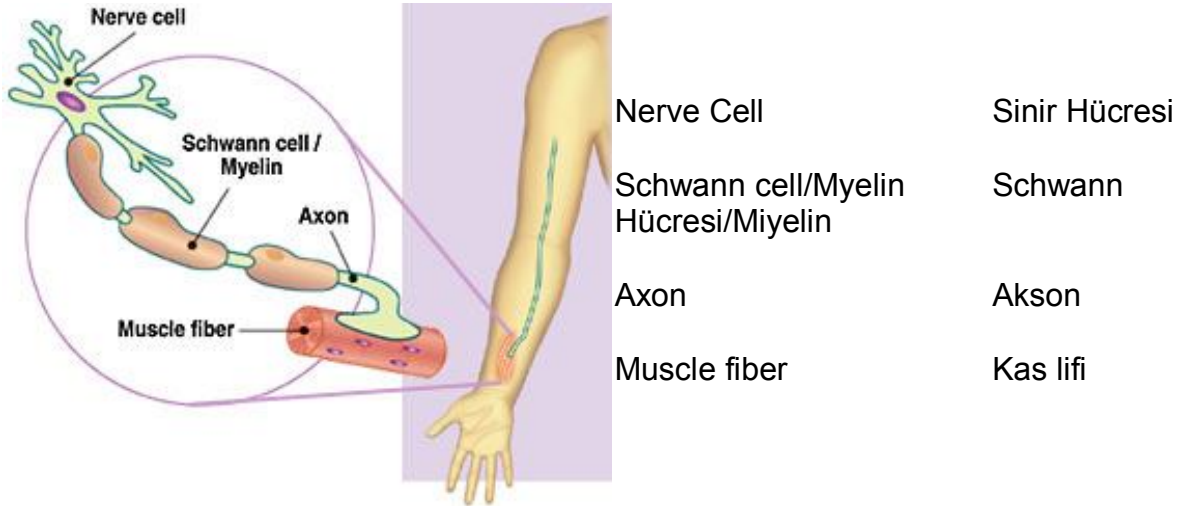
Diğer nörolojik hastalıkların aksine, CMT, hayatı tehdit edici değildir ve neredeyse asla beyni etkilemez. *Çevresel Sinirlerde (Priferik Sinir)* – beyin ve omuriliği kaslara ve duyu organlarına bağlayan sinir hücresi lifleri bölgesinde - hasara sebep olur.

Çevresel sinirler, omurilikten kaslara, hisleri gönderen hareketi kontrol eder. Acı ve ısı gibi hisleri el ve ayaklardan omuriliğe taşırlar. Ayrıca vücudun, boşluktaki pozisyonu ile ilgili bilgi vererek, dengenin korunmasına yardımcı olurlar. El ve ayaklarla ilgili, öncelikle omuriliğe, oradan da beyne bilgi gönderirler, beyin de yürüme esnasında ayağın nerede olması gerektiğini ve bir şeye ulaşmak için elin nerede olması gerektiğini bilir.

Sinir hasarı, veya nöropati kas zayıflığına ve güçten düşmeye sebep olur, eller ve ayaklardaki, bacağın alt kısmındaki ve ellerin önündeki hislerde azalmaya da sebep olur.

Her ne kadar CMT *acquired* nöropatiye - bazı kimyasalların fazla dozundan dolayı oluşan bir tür sinir hasarı- benzerlik gösterse de, bir insanın yapabileceği bir şeyden dolayı olmaz ve bulaşıcı değildir. Kalıtsaldır, yani, aile içerisinde, bir nesilden diğerine geçen manasındadır.

Bu özelliklerinden dolayı CMT'ye, *hereditary ve motor sensory neuropathy (HMSN)* denir. Bazı doktorlar, alt bacakta peroneal kasının zayıflığı manasındaki eski moda ismini de kullanırlar *peroneal müsküler atrofi*.



Çevresel sinirler, omurilikten (gösterilmemiştir) kaslara (kolun önünde gösterilen), hisleri gönderen hareketi kontrol eder.

Basit bir çevresel sinir, çok uzun sinir hücresi birimleri ile oluşur – veya aksonlarla – omurilikten uzar ve kas liflerini bağlar. Her bir akson Schwann hücresi ile sarılarak yapılmış olan miyelin ile kaplanmıştır.

CMT'ye verilen başka adlar da vardır, çünkü hastalık birçok değişik şekilde meydana çıkar, her biri kendi şiddetine, başlangıç yaşına, ilerlemesine ve kesin semptomlarına (belirtilerine) göre eşsizdir. Mesela, *Dejerine-Sottas hastalığı (DS)*, bebeklikte veya erken çocuklukta başlayan ağrılı bir CMT türüdür.

CMT'nin bir tedavisi olmamakla birlikte, semptomları etkin olarak düzenleyici bir takım ilaçlar vardır. Bu ilaçlar, CMT'ye genel bir bakış ile beraber burada tarif edilmiştir ve birçok insanın faal, üretken bir hayat sürmesine izin verir.

CMT'nin Sebepleri Nelerdir?

Vücut hücrelerindeki *kromozomları* içeren DNA bölümlerindeki bozulan genler CMT'ye sebep olur. Genler, vücutlarımızdaki önemli fonksiyonlara sahip proteinlerin oluşmasındaki yollardır. CMT'nin her bir tipi, kesin bir genle alakalıdır ve bütün bu protein yapan genler çevresel sinirler içerisinde bulunur.

Çevresel sinirler, beyin ve vücudun geri kalanı arasında gerekli nakli sağlarlar. Bacağınızı hareket ettirmeye karar verdiğinizde, beyniniz, omurilikteki kası kontrol eden sinir hücrelerine bir elektrik sinyali yollar, sonra da çevresel sinirler sayesinde bu sinyaller bacak kaslarına iletilir.

Ve eğer bacağınızı incittiyseniz, bunu hissedersiniz çünkü, oradaki acıya duyarlı sinir hücreleri, çevresel sinirleri kullanarak beyninize bir elektrik sinyali yollamıştır.

Çevresel sinirler liflerden veya *aksonlardan* yapılmıştır, algılayıcı sinir hücrelerinden kası kontrol eden sinir hücrelerine uzanırlar ve elektrik sinyallerini omuriliğe ve omurilikten diğer yerlere taşırlar.

Hareket ve reaksiyon göstermeniz için, aksonlar sinyallerini saniyenin küçük parçalarında nakletmelidirler. Bu aksonlar için el ve ayak parmaklarınıza olduğu gibi uzun mesafeler boyunca yayılmak çok uğraştırıcı bir iştir.

Aksonlara bir performans teşviki vermek için, her biri *miyelin* denen bir kaplamayla sarılmıştır. Elektrik kablolarındaki plastik kaplama şeklinde olduğu gibi, miyelin aksonlardaki elektrik sinyallerini izole eder. Ayrıca, aksonlara gerekli besinlerini de sağlar.

CMT ile alakalı 20 gen vardır, her biri hastalığın kesin tipleriyle (ve birçok durumda, birden fazla tipte) alakalıdır. Bu genlerin bazıları aksonların ihtiyacı olan proteinleri yaparlar ve diğerleri de miyelinin ihtiyacı olan proteinleri yaparlar.

Zarar verici miyelin genleri miyelinde kırılmaya sebep olurken (buna *demiyelinasyon* denir), zarar verici akson genleri akson fonksiyonunun zayıflamasına sebep olur (*aksonopati*).

Her iki durumda da, sonuç aynıdır: aksondaki veya miyelindeki zararlar, aksonlarda ilerleyici hasara sebep olur.

Vücuttaki en uzun aksonlar, özellikle hasara duyarlıdır, bu da CMT'nin, vücutta, el ve ayaklardaki motor ve algılayıcı problemlerine neden sebep olduğunu açıklar.

Eller ve ayaklara giden ve gelen bunlar dışındaki sinirler, CMT tayfının katı sonunu etkilerler. Kaburga kemikleri arasındaki kaslar (intercostal kaslar) veya diyaframa gelen ve giden sinirler etkilenirse, bu solunum zayıflaması ile neticelenir.

CMT'ye Sahip Birine Ne Olur ve Nasıl Tedavi Edilir?

Kısmen, CMT'nin değişik çeşitleri olduğundan dolayı, kesin semptomlar kişiden kişiye değişir. Bu bölümde, CMT'nin genel bir resmi açıklanıyor ve diğer bölümde de hastalığın değişik çeşitleri açıklanıyor.

Kas Zayıflığı



Ayak düşmesi yaşayan bir hastayı, bir doktor muayene ediyor.

Genellikle, CMT'si olan insanlar, eller ve ayakları kontrol eden *distal (kol veya bacağın uçlarındaki kaslar) kasların* yavaş ilerleyen zayıflama ve güçten düşmesini yaşarlar. Bu kaslar, el ve ayak hareketlerini kontrol eder. Diğer proximal (kol veya bacağın kökündeki kaslar) kaslar, bedene yakın olanlar, kol ve bacak kasları gibi, nadiren etkilenir.

Genellikle, zayıflama ayaklarda ve ayak bileklerinde başlar, ve kendisini *ayak düşmesi* – ayağı, ayak bileğine doğru tutmada yaşanan zorluk başlar, yani, ayak parmakları yürüme esnasında yere doğru bakar. Ayak düşmesi, sıklıkla tökezlemeye yol açar, ve ilerleyen zayıflama ile birlikte ve acıyı telafi etmek çabaları sonucunda, etkilenen kişi normal olmayan bir yürüyüş biçimi geliştirir.

CMT'li birçok insan, ayak düşmesi sonucu; sıklıkla tökezleme ve düşme, bilek burkulmaları veya bilek çatlama yaşadıktan sonra, ilk ziyaretlerini bir nörologa yaparlar.

Bu problemler tekrarladığında, bazı insanlar botlar veya bilekleri destekleyen yüksek topuklu ayakkabılar giyerek problemin üstesinden gelirler.

Diğerleri bacak desteğine ihtiyaç duyarlar, mesela bir *ankle-foot orthosis (AFO)*, ayak ve bileğin etrafını saran hareketli bir alçı gibidir. Eskiden ağır metal kullanılarak yapılan ve özel bir ayakkabı haline gelen AFO'lar, şu anda hafif plastikte üretilir ve kullanıcının bacaklarını sararak kişiye özel halledir, pantolonun altına ve tenis ayakkabılarının içine giyilebilir.

Eklemlerinde daha fazla zayıflık olan kişiler için, dizin üstünden bacak boyunca uzanan *knee-ankle-foot orthosis (KAFO)* vardır. Genellikle pantolon altına

giyilebilirler. Bazı ortez'ler, bileğin veya dizin hareketlerine yönelikken, diğerleri, daha fazla destek sağlamaya yöneliktir.

CMT'li birçok insan, tekerlekli sandalyeye veya motorlu scooter'a ihtiyaç duymazlar, fakat ilerlemiş CMT'ye sahip yaşlılar veya hastalığın acılı tipini yaşayan kişiler, özellikle uzun mesafelerde dolaşmak için bunlardan birine ihtiyaç duyabilirler. AFO'larda olduğu gibi, tekerlekli sandalyelerin kullanımı da, alışılmış bir şey değildir. Neredeyse, her tür arazide kullanılacak türde tekerlekli sandalyeler vardır – alışveriş merkezlerinden kır yollarına kadar- birçoğu, makas değiştirme şeklinde güçlendirilmiştir.

CMT'nin ileri safhalarında, birçok insan ellerde ve ön kollarda zayıflık ve düzgün parmak hareketleri ve eli sıkma zorlukları yaşarlar, bunlar; kapı tokmağı çevirme, elbiseleri düğmeleme ve fermuar açıp kapama gibi hareketlerdir. Bu problemlerin üstesinden gelmek için, insanlara yardımcı olan aletlerin kullanımı ile ilgili ve günlük yaşamı sürdürme "işi" nin nasıl yapılacağı konusunda "occupational therapy" (meslek terapisi) kullanılabilir.

Mesela, bir meslek terapisti, evinizin kapısına özel plastik tutacak koymanızı veya Velcro veya çitçitla açılıp kapanan kıyafetler almanızı tavsiye edecektir.



Solunumla ilgili kas zayıflığı CMT'li insanlarda çok nadirdir, fakat eğer görülürse, hayatı tehdit eder. Eğer düzenli olarak nefes tıkanması yaşıyorsanız, nefes almanızı, bir uzmana kontrol ettirin, o size, arada sırada veya gecelik olarak kullanacağınız, ciğerlere, baskı yoluyla hava veren bir aleti tavsiye edecektir.

Her ne kadar, sakatlığa veya rahatsızlığa sebebiyet vermesi çok önemsizse de, CMT'li bazı insanlar *tremor* (istem dışı titreme) yaşarlar. Açık tremor (istem dışı titreme)'li CMT'ye genellikle *Roussy-Levy syndrome* denir.

Sertleşen Eklemler ve Kemik Biçimsizlikleri

CMT'li birçok insan son safhada, el ve ayaklarda biçimsizliğe sebep olan *contractures*(kontraktür) (sertleşen eklemler) yaşarlar.

Sertleşen eklemlerin sebebi, eklemler etrafındaki bazı kasların zayıflaması ve diğerlerinin güçlü kalmasındandır, sertleşirler ve eklemlere baskı uygularlar. Zamanla, eklem etrafındaki kemikler anormal pozisyonlara dönüşür.

Mesela, ayađı bilekte tutan kaslar zayıfladıkça, ayađın kıvrılmasını ve aşıađı inmesini sađlayan kaslar, büzülür ve daralır, bu da en sık rastlanan ayak biçimsizliğidir – yüksek arch (*pes cavus*) ayak kemeri ile birlikte kısa bir ayak. Biçimsizlik arttıđında, ayak parmakları, bükülmüş olarak kalır.

CMT'li az sayıda insan muhtemelen deđişik bir çeşit kas zayıflığı sebebi ile “düztaban” (*pes planus*) olurlar.

Yürüme esnasında, bu biçimsizlikler, ayak parmaklarında, topukta ve tabanda, sık rastlanmayan ađrılı aşınma, su toplaması ve nasıra sebep olur. Eđer tedavi edilmezse, biçimsizlikler ve ikinci derece aşınma zamanla kötüleşir ve yürüyüş zorlanması artar.



Yüksek kemerli ayak ile neticelenen ayak biçimsizlikleri CMT'de sık sık görülür.

CMT ilerledikçe, eldeki biçimsizlikler parmakları bükülmüş şekilde kilitleyebilir, ve nadir durumlarda, şiddetli, bağlantı noktasına yakın zayıflık, skolyoz (omurganın kenardan kenara eğilmesi) veya *kyphosis* (önden arkaya omurga eğilmesi) şeklinde neticelenir.



CMT'nin ilerleyen safhalarında el biçimsizlikleri görülür.

Şiddetli CMT yaşayan, küçük bir grup insan, erken yaşlarda kalça çıkığı yaşayabilirler.

Kasların daralmasına ve biçimsizliğine sebep olan faktörleri engellemenin en etkili yollarından biri, düzenli olarak düşük seviyeli egzersiz ve gerinmeleri içeren *physical therapy* (fizyoterapi) programına katılmaktır.

Ayak biçimsizlikleri, ayađı normal pozisyonda tutan ve bileklerdeki baskıyı azaltan AFO'ları kullanarak ertelenebilir. Buna benzer şekilde, topukların ve parmakların bükülmesi, atel kullanımı ile önlenir.

Eđer bu metotlar işe yaramaz ve ađrılı biçimsizlikler oluşursa, gergin kasları ve tendonları gevşetmek veya kemik bozukluklarını düzeltmek için ameliyat yapılabilir. Ameliyat, genellikle ilerlemiş skolyoz (omurganın eğilmesi) için gereklidir.

Duyu Kaybı ve Birleşik Semptomlar

CMT duyu aksonlarına zarar verdiği için, CMT'li birçok insan, ayaklarda ve bacağın alt kısımlarında ısı, temas ve acıya decreased sensitivity (azalmış duyarlılık) oluşur.

CMT'li birçok insan ayaklarının üşümesinden şikayet etse de (çoğunlukla izole edilmiş kaslardan olduğu kadar, duyu aksonlarının kaybından da oluşur), bu duyu kayıpları, bir nörolojik tetkik dışında ortaya çıkarılamaz – fakat yine de bunun varlığını bilmek önemlidir.

Ayak sakatlığı sebebiyle oluşan düzenli aşınma ile birlikte, acı duyarlılığı eksikliği CMT'li insanlarda, *ulcerations* (Deri ya da mukoza üzerinde gelişerek altındaki dokuları da etkileyen açık yara;ülser) – fark edilemeyen yaralar ve acılı enfeksiyon oluşur - oluşmasına sebep olur. Eğer CMT'niz varsa, ve özellikle, ayak sakatlığınız varsa, ayağınızı sıklıkla incinmelere karşı kontrol etmelisiniz.

Birbirine zıt olarak, CMT'li bazı insanlar daha fazla ağrı hissederler – ağırlı kas krampları ile birlikte *neuropathic pain* (nöropatik ağrı). Bu ağrı, dış tetikleyiciler sebebi ile olmaz, fakat, duyu aksonlarındaki hatalı sinyaller sebebiyle olur.

CMT'li birçok insanda, duyu kaybı, kuru bir cilt ve etkilenen alandaki kellik ile bağlantılıdır.

Nadir vakalarda, duyu kaybı, aşamalı işitme bozukluklarını ve bazen de sağırılığı içerir. Bu muhtemel problemlere dikkat etmekle, ihtiyaç olduğunda, gerekli tedavileri araştırabilirsiniz.

İlaç Uyarıları

Bazı kesin reçeteli ilaçlar veya fazla alkol kullanımı, neuropathy (nöropati)'ye sebep olabilir ve bu da CMT'yi şiddetlendirir. Vaka çalışmalarının sonuçlarına göre; kemoterapi ilacı vincristine, CMT'li insanlarda süratli kötüleşmeye sebep olur.

Reçeteli bir ilacı ilk defa alırken, doktorunuza, CMT üzerinde muhtemel bir etkisi olup olmadığını danışmanız iyi bir fikirdir. Veya, ilacın özgün ismini, bir İnternet arama motoruna “ilaç bilgileri” ile beraber yazarak, ilacın yapacaklarının ve yan etkilerinin neler olabileceğini anlamak için yazınız.

CMT hakkında kesin olan herhangi bir şey görmediniz. Bununla birlikte, ilacın yan etkileri kısmında *neuropathy* (nöropati), *paresthesis* (Parestezi), *neuropathic pain* (noropatik ağrı) veya *peripheral nerve damage* (Periferik sinir hasarı) gibi kelimelere rastlarsanız, doktorunuza bu ilacın CMT'de kullanımını ve muhtemel alternatiflerini danışmalısınız.

CMT'li insanlara yasaklanan ilaçlar, sıklıkla sadece kanser gibi çok önemli tedavilerde kullanılabilir. Bu tip durumlarda, ilacı almaya bir alternatif kalmadığında, CMT semptomlarının daha kötüye gideceğini bilerek ilaç alınır.

CMT'nin Değişik Çeşitleri Nelerdir?

CMT'nin birçok deęişik çeşidi şunlara göre belirlenir; başlangıç yaşına, kalıtım durumuna, şiddete, ve akson veya miyelin hataları ile olan bağlantısına göre.

Bu ayrımların faydası, CMT'ye sebep olan genetik bozuklukların çok sayıda olmasını fark etmede önemlidir, ve birçoęu burada belirtilmeyen "alt gruplar"a sahiptir.

CMT1 ve CMT2

Başlangıç : Genellikle çocuklukta veya gençlikte

Kalıtım : Tip 1 otozomal dominant (baskın); tip 2 otozomal dominant (baskın) veya resesif (çekinik)

Özellikleri : Bunlar CMT'nin en sık rastlanan şekilleridir. (Aslında, CMT1'in bir alt grubuna CMT1A denir, kromozom 17 üzerindeki PMP22 geninde bozulma sonucu olur, bütün CMT vakalarının yaklaşık yüzde 60'ının sebebidir.)

CMT1'e demiyelinasyon ve CMT2'ye de aksonapati sebep olur, fakat her ikisi de yukarıda anlatılan klasik semptomlara sahiptir.

CMT2, bazen tedavisi olan ve restless legs syndrome (hareketli bacak sendromu) denen bir duruma benzetilir, yürürken veya otururken bacakları karşı konulmaz bir dürtü şeklinde hareket ettirme dürtüsüdür.

CMTX

Başlangıç : Çocuklukta veya gençlikte

Kalıtım : X-baęlantılı (Cinsiyet Kromozomu)

Özellikleri : CMTX, CMT1 ve CMT2'ye benzer semptomlara sahiptir. X kromozomu ile olan bağlantısı sebebi ile, sıklıkla kadınlardan daha çok erkekleri etkiler.

CMT4

Başlangıç : Bebeklikte, çocuklukta veya gençlikte

Kalıtım : Otozomal resesif (çekinik)

Özellikleri : CMT4, CMT'nin demiyelinasyon şeklidir, zayıflığa sebep olur, sıklık ve çoęunlukla mafsala uzak, fakat bazen eklem kasları ile de alakalıdır. His yoksunluğu olabilir. CMT4, bebeklikte başladığında, düşük kas kuvveti ile kendini gösterir. CMT4'lü küçük çocuklar, motor (hareketle alakalı) gelişmelerini geciktirirler.

Dejerine – Sottas Hastalığı

Başlangıç : Erken çocukluk (genellikle 3 yaş öncesi)

Kalıtım : Otozomal (dominant) baskın veya (resesif) çekinik

Özellikleri : DS bazen CMT4'ün bir alt grubu olarak sınıflandırılır ve bazen de HMSN3 olarak isimlendirilir. Şiddetli bir nöropati'dir, genellikle zayıflık, bazen de şiddetli yetersizlik, duyu kaybı, omurga eğriliği ve bazen de iyi huylu işitme kaybı olarak kendini gösterir.

Genlerin birkaçı, defekte uğradığında, Dejerine-Sottas Hastalığına sebep olur, farklı bir yolda akışa uğradığında ise CMT'nin değişik şekillerine sebep olur.

KONJENİTAL HYPOMYELİNATİNG NÖROPATİ (CHN)

Başlangıç : Doğuştan (doğumda veya yakın)

Kalıtım : Otozomal resesif (çekinik), doğal

Özellikleri : CMT'nin diğer tiplerinden farklı olarak, CHN, azalmış miyelin oluşumu (hypomyelination) ile birleştirilmiştir, varolan miyelinin kırılmasından ziyade doğumdan itibaren oluşur. Hem genetik, hem de klinik olarak, DS'ye benzer fakat daha erken başlangıcı olur ve ilerlemesi olmaz ya da yavaş ilerleme gösterir.

CHN'li birçok çocuğun gelişimi, aşamalı olarak güç artışı şeklindedir.

HEREDITARY NEUROPATHY WITH LIABILITY TO PRESSURE PALSIES (HNPP)

Başlangıç : Genellikle ergenlikte

Kalıtım : Otozomal Dominant (Baskın)

Özellikleri : HNPP, CMT1A'ya benzer bir köktendir (PMP22 genindeki belirgin bir hatadan oluşur), fakat değişik bir ortaya çıkma şekli vardır.

HNPP'li birçok insan, palsy (felç) veya parastezi (karıncalanmak) gibi bir kol veya bacakta oluşan, tekrarlayan ataklara uğrarlar ve birkaç hafta sonra iyileşirler. Sıklıkla, bu ataklar, sıkıştırma hasarı sonucu ortaya çıkar fakat, bazen açık bir tetikleyici olmaz. Diğer kişilerde, HNPP iyiye gider ve CMT'ye benzer.

CMT Nasıl Teşhis Edilir?

Bacak altı zayıflığı ve ayak biçimsizliği birleşimleri, CMT için ikaz işaretleridir, fakat teşhis için yeterli değildir. Bir hasta bu semptomlara sahip olduğunda, iyi eğitilmiş bir nörolog, mafsal zayıflığı ve his kaybı ile ilgili başka bulguları aramayı da içeren bir fiziksel muayene yapacaktır.

Bacak zayıflığını test etmek için, nörolog hastanın topukları üzerinde yürümesini veya bacağının bir kısmını, aksi tarafa güç uygulayarak, hareket ettirmesini isteyebilir.

His kaybını tespit etmek için, nörolog, hastanın *derin tendonreflekslerini* (dize çekiçle vurma gibi) test edecektir, CMT'li birçok insanda bu his azalmıştır veya yoktur.

Bu ilk değerlendirmede, nörolog, hastanın aile tarihi ile ilgili sorular soracaktır. CMT benzeri aile geçmişi, hastanın fiziksel muayenesinde ortaya çıkan sinir hasarları

işaretleri ile birleştğinde, güçlü bir biçimde CMT'ye veya başka bir kalıtsal nöropatiye işaret eder.

Aile geçmişinde olmaması CMT'yi elemeyi, fakat nörologu şeker hastalığını, bazı ilaçlara aşırı tepki vermeyi ve diğer potansiyel nöropati sebeplerini sormaya sevk edecektir,

Sonra, eğer muayene sonucu hala CMT olduğunda ısrarlıysa, nörolog genetik testing (genetik test) hazırlayacaktır. Bu testler, kan örneği vererek yapılır, CMT'ye sebep olan en sık rastlanan, bozuk genleri araştırmak üzere hazırlanmıştır. Birçoğu, fakat kesinlikle tamamı değil, CMT altındaki genetik bozuklukları ölçebilen DNA kan testi sonuçlarında ortaya çıkar.

Pozitif bir genetik test sonucu kesin bir teşhis sağlar ve aile planlaması için yararlı bilgi verir. Fakat bir kere daha, negatif bir sonuç, CMT'yi elemeyi.

Nörolog, sinirler vasıtasıyla iletilen elektrik sinyallerinin gücünü ve hızını ölçen sinir hızı iletimi *testi* (NCV) de yapabilir.

Bu testin yapılışı; elektrokardiyogramlarda kullanılanlara benzer yüzey elektrotlarının, deri üzerindeki bir sinirin değişik noktalarına yerleştirilmesi şeklindedir. Bir elektrot, sinirdeki elektrik karşılığını taklit eden hafif bir şok verirken, diğerleri bu karşılığın sinir boyunca yolculuğunu kaydeder. (gerekirse, şoklar sebebiyle oluşan rahatsızlığı gidermek için lokal anestezi veya yatıştırıcı uygulanabilir.)

Geç karşılıklar, bir demiyelinasyon işaretiyken, zayıf karşılıklar bir aksonopati işaretidir. Böylelikle, NCV, sıklıkla CMT1 ve CMT2'yi ayırt etmekte kullanılır.



Doktorlar, CMT'yi teşhis etmek için birçok testlere sahiptir.

CMT'yi teşhis etmek için başka prosedürler de vardır, mesela kaslardaki elektrik sinyallerini ölçen elektromiyografi (EMG), ve daha sıklıkla, *nerve (sinir) biyopsi*, ufak bir parça sinirin alınması ve incelenmesini içerir.

Ailede Görülür Mü?

CMT, ailede, geçmişte görülmemiş olsa bile, çıkabilir. Bunun sebebi, kısmen, aile ağacında izini sürmek her zaman kolay olmasa da, üç şekilde kalıtsal olabilir: *X-bağlantılı*, *otozomal baskın* ve *otozomal çekinik*.

X-bağlantılı'nın manası; genetik bozulmanın (veya mutasyonun) X kromozomunun üzerinde olmasıdır. Kadınlarda, iki X kromozomu vardır, bir kromozom üzerindeki

genin normal kopyası, hatalı kopyayı, sıklıkla (en azından kısmen) telafi eder. Böylelikle, X-bağlantılı hastalıklar, genellikle kadınlardan çok erkekleri etkiler, çünkü erkekler sadece bir X kromozomuna sahiptir. X-bağlantılı hastalıklar (CMTX gibi) babadan oğula geçmez.

Otozomal'in manası; değişimin X veya Y dışındaki bir kromozomda meydana gelmesidir. Böylelikle, otozomal hastalıklar, kadınları da erkekleri de aynı oranda etkiler. *Otozomal çekinik*, hatalı bir genin iki kopyasının da hastalığın tamamen ortaya çıkması için gerekli olduğudur. Bir kopya, her ikisinin de hastalığı olmayan ebeveynlerin her birisinden kalıtım yoluyla gelir. *Otozomal baskın*, hatalı bir genin bir kopyasının hastalığa sebep olmaya yeterli olmasıdır. Bu durumda, hatalı geni kalıtımsal olarak bir ebeveyninden alan kişi, ebeveynin kendisi gibi, hastalığa sahip olacaktır.

CMT, otozomal baskın kalıpta olduğunda, aile ağacında tanımak kolaydır. Tersine, CMT'nin X-bağlantılı veya otozomal çekinik tipleri, "damdan düşer gibi" ortaya çıkmış görünecektir. Fakat aslında, anne veya her iki ebeveyn, sessizce genetik değişimi koruyan *carriers* (taşıyıcılar) olabilir. Birçok ebeveyn, bir hastalığın taşıyıcısı olduğunu, hastalıklı çocukları olana kadar bilmezler.

CMT, çocuğun ana rahmine düşmesi esnasında, yeni bir mutasyon oluştuğunda da ortaya çıkabilir. Bunlara spontane mutasyon denir, ve bir sonraki nesle aktarılabilir.

CMT'yi kalıtımsal yolla almanız veya aktarmanızın riski, yüksek oranda CMT'nin hangi tipine sahip olduğunuza bağlıdır.