



Gennaio 2006

medicina

Charcot Marie Tooth

facciamo luce
su questa malattia rara

È una malattia neurologica che compromette le capacità motorie e sensitive e si trasmette per via ereditaria

Fiorenzo Pavanati Presidente dell' Associazione Charcot Marie Tooth

CARATTERISTICHE

La Neuropatia di Charcot Marie Tooth o Neuropatia sensitivomotoria ereditaria è una malattia neurologica fino ad ora sconosciuta ai non addetti in campo medico; sensitivo-motorio-ereditaria, in quanto colpisce il Sistema nervoso centrale, compromettendo le capacità motorie e sensitive, e si trasmette per via ereditaria. La CMT non è una singola malattia, è una sindrome costituita da un insieme di malattie con segni e sintomi simili, classificata dal Ministero della Salute tra le malattie rare e ha un'incidenza di 1/2.500 persone. La patologia interessa i nervi periferici del controllo, del movimento e sensoriali (in genere dal ginocchio in giù e dal gomito in giù); è lentamente progressiva e determina l'indebolimento e l'atrofia dei muscoli delle estremità, dando agli arti la tipica forma sottile. La neuropatia può avere anche un esordio tardivo, di conseguenza persone che avevano avuto una vita abbastanza regolare, si trovano improvvisamente, in età adulta, a fare i conti con una malattia che danneggia non solo il fisico, per la sua manifesta difficoltà nella deambulazione, ma anche la psiche ed i rapporti familiari e sociali. La disabilità che comporta è notevole, poiché compromette la funzionalità di numerosi organi del corpo, anche non direttamente correlati al danno neurologico; comporta atrofia muscolare, camminata instabile e precaria, insensibilità tattile, problemi manuali, affaticamento, dolori neuro-muscolari fino a portare, nei casi più gravi, alla inabilità motoria e quindi ad avere bisogno di assistenza continua per ogni necessità quotidiana.

DIAGNOSI E PREVENZIONE

La ricerca medico-scientifica ha fatto grandi passi nella scoperta e classificazione delle cause genetiche, ma attualmente non vi sono farmaci o trattamenti idonei al recupero funzionale. Solo un attento stile di vita, una fisioterapia mirata e una particolare attenzione ai farmaci che si assumono,

possono rallentare, se non inibire, la progressione. Nell'attesa di un "provvidenziale farmaco" dobbiamo fare il possibile per ridurre il danno e favorire la prevenzione, considerato che la sua trasmissibilità è di tipo ereditario (in un comune di 100.000 abitanti vi saranno teoricamente 40 persone portatrici della patologia). La neuropatia in questione è ereditaria con una percentuale del 50% di probabilità di essere trasmessa ai figli, e tale incidenza è maggiore rispetto ad altre patologie per le quali si attua già da qualche tempo una adeguata prevenzione (per esempio la Sindrome di Down) dai medici ginecologi privati e di consultorio. E' nostro preciso compito informare i possibili portatori di questa patologia che un esame del DNA può rivelarne la presenza, e quindi mettere una coppia nella situazione di potere attuare una genitorialità più consapevole dei rischi.

La ricerca medico-scientifica ha fatto grandi passi nella scoperta e classificazione delle cause genetiche

Ovviamente un esame del DNA non è proponibile a tutte le coppie che intendono avere figli, è invece proponibile un attento e ragionato esame da parte della coppia se, fra i parenti, qualcuno è stato affetto da una qualsiasi neuropatia, anche non diagnosticata ufficialmente.

L'ASSOCIAZIONE CHARCOT MARIE TOOTH - RETE

Cinque anni fa è stata fondata un'Associazione nazionale di volontariato (senza scopo di lucro e formata da persone affette e loro familiari) denominata ACMT-RETE per la Malattia di Charcot Marie Tooth.

OBIETTIVI DELL'ASSOCIAZIONE

- promuovere l'informazione sulla patologia a livello sociale affinché venga a conoscenza del sapere comune e si mettano in atto percorsi di diagnosi e prevenzione;
- promuovere progetti d'informazione al fine di accrescere le competenze e le conoscenze relative al trattamento della malattia di CMT e sindromi similari;
- favorire la nascita di centri per la diagnosi e il trattamento in grado di lavorare in collaborazione fra loro;
- sviluppare l'incontro e il confronto fra le persone affette dalla malattia di Charcot-Marie-Tooth e i loro familiari attraverso mezzi di comunicazione e momenti di socializzazione e informazione;
- fornire informazioni sulle leggi a favore dei disabili, lavorando in collaborazione con altre realtà associative.

E' stato istituito un Centro di Ascolto Permanente con due linee telefoniche, a disposizione tutti i giorni dell'anno, per fornire aiuto e chiarimenti. Inoltre è stato creato un sito internet che contiene ampie spiegazioni sulla patologia ed un forum di discussione sui problemi relativi. Il sito offre anche l'importante possibilità di chiedere consulti on-line a medici, centri specialistici e sedi universitarie di tutta Italia. La pagina denominata MEDCENTER permette di scegliere il centro medico e lo specialista

al quale porre il quesito, nonché richiedere visite specialistiche ed esami ematologici comprensivi del DNA. In un regime di no-profit, gli specialisti sono a disposizione per visite ed esami presentando la richiesta del medico ed il ticket (se dovuto).

A CHI SI RIVOLGE

A tutte le persone che nella loro famiglia o tra i parenti hanno avuto casi di neuropatia o eventualmente pensano di essere a rischio; visitando il sito Internet, troveranno certamente informazioni utili a chiarire il problema, inoltre medici specialisti risponderanno ai loro quesiti.

WEB: www.acmt-rete.it

e-mail: acmt-rete@acmt-rete.it