

- MUDr. Radim Mazanec: Diagnostické a léčebné postupy u CMT choroby ve Fakultní nemocnici Motol
- MUDr. Petr Vondráček: Spektrum choroby Charcot-Marie-Tooth v populaci jižní Moravy
- MUDr. Pavel Seeman: Výsledky molekulárně genetických vyšetření u CMT choroby v České republice
- MUDr. Pavel Smetana: Ortopedické řešení deformity nohy u CMT choroby
- MUDr. Petr Krawczyk: Kalceotická a ortopedická péče u pacientů se syndromem CMT
- Mgr. Michal Truc: Rehabilitační postupy u CMT pacientů
- Mgr. Michal Truc: Praktické ukázky rehabilitačního postupu u CMT pacientů (workshop)

Během přednášek bude čtvrt hodinová přestávka. V odpoledních hodinách proběhne rehabilitace v místních lázních.

Zveme Vás také na sobotní společenský večer s ochutnávkou vína.

Neděle 3.10.04

hipoterapie v průběhu dopoledne

... A NĚCO NA KONEC, NA CO SE MŮŽETE TĚŠIT

Od příštího čísla bulletinu jsme pro vás připravili přílohu, kterou budou vytvářet naše dvě aktivní kolegyně - Věra Kuncová a Blanka Klouzalová. Dnes dostáváte do rukou ukázkou, jak bude příloha vypadat. V ní si můžete přečíst první příspěvek Blanky Klouzalové.

V této souvislosti vás chceme požádat o spolupráci - posílejte nám své příspěvky, např. o tom, co jste v poslední době zažili, kde jste byli, co byste nám všem mohli doporučit (třeba kde je co zajímavé, kde je co bezbariérové, atd.), atd.

Příspěvky posílejte na adresu Blanky Klouzalové nebo Věry Kuncové, lépe v elektronické podobě na jejich e-mail.

Těšíme se na spolupráci.

Blanka Klouzalová
Závada 102
747 19 Bohuslavice u Hlučína
klouzalovi@zavada.net

Věra Kuncová
Josefa Šímy 780
551 01 Jaroměř
yorika@centrum.cz

Bulletin Společnosti C-M-T číslo 9 (září 2004)



Obsah:

Zpráva z první společné konference...

O C-M-T v Blesku

Věra Kuncová za vás přečetla

Dopis paní Marie Rašíkové

Program setkání ve Velkých Losinách

... a něco nakonec - na co se můžete těšit

ZPRÁVA Z PRVNÍ SPOLEČNÉ KONFERENCE EVROPSKO – SEVEROAMERICKÉHO CHARCOT-MARIE-TOOTH KONSORCIA

Antverpy 8.-10. 7. 2004

V Antverpách v Belgii se letos konala euro-americká a v podstatě celosvětová konference o chorobě Charcot-Marie-Tooth. Takto velká a celosvětová konference se konala po dlouhých 6 letech. Poslední byla v roce 1998 v Montrealu, kde byl tehdy jediný aktivní zástupce z Čech. V letošním roce byla výprava českých lékařů osmičlenná a patřila mezi nejpočetnější. Celkem přijeli účastníci z 19 zemí. Toto rozšíření týmu lékařů z Prahy bylo pro většinu účastníků příjemným překvapením a i výsledky prezentované českými lékaři ve formě 4 přednášek a 4 posterů zaujaly kolegy jak z Evropy, tak z USA. Český tým pokud ne jediný pak jeden z mála, který je schopen poskytnout pacientům s CMT komplexní péči, tj. od kvalitní diagnostiky klinické a elektrofyziologické přes genetickou a molekulárně genetickou a genová vyšetření až k léčbě rehabilitační a ortopedické.

Konference trvala celkem 3 dny a byla rozdělena do 11 tématických sekcí. Celkem jsme slyšeli 58 patnáctiminutových přednášek a mohli si prohlédnout dalších 25 posterů se zajímavými výsledky. Předneseny byly přednášky jak s výsledky klinických studií a pozorování geneticky definovaných skupin pacientů s poruchou jednotlivých genů, tak výsledky studií na zvířatech, u nichž byl zrušen či poškozen některý z genů, jehož porucha vede u lidí k dědičné neuropatii. V době konference bylo již známo celkem 34 genů, jejichž porucha může způsobovat dědičnou neuropatii. Před 6 lety v Montrealu to bylo pouhých 5 genů. Dále byly prezentovány výsledky studií u velkých rodin, kde dosud není známa genová porucha, podobně jako jsme tomu nedávno byli svědky u rozsáhlé rodiny na Opavsku, která pomohla novému objevu genové příčiny své choroby. Kolegové z Austrálie ukázali důkazy existence další formy CMT vázané na chromosom X, která však postihuje výlučně muže a nepostihuje ženy, které jsou zdravými přenašečkami (X- recesivní), odlišný od dosud známého X-dominantního typu s mutacemi Cx32 genu. Jedna ze sekcí byla věnována léčebným postupům u CMT, ale této tematiky bylo na konferenci bohužel zatím dost málo. Slyšeli jsme ale zajímavé výsledky studií, při kterých na myších a krysách s chorobou CMT autoři z Německa a Francie pozorovali zlepšení síly a pohyblivosti po podávání jednak vitamínu C a jednak látky, která blokuje progesteron – jeden z ženských pohlavních hormonů. Tyto výsledky však nelze ještě zdaleka převádět na lidi a je třeba dalších rozsáhlejších studií k ověření efektu

Ale co mě dost překvapuje, že ve Vaší rodině se tato nemoc projevuje tak brzy (Katka). Já budu mít letos 56 roků a až na malé (prozatím?) postižení rukou si nemohu stěžovat. Ale už dlouho se zabývám prevencí. Snažím se nikdy neprochladnout, navštěvují pravidelně odborného lékaře, podstupuji lékové kúry prozatím vedené jako antirevmatické. Bohužel mou sestru, která bude mít 49 let překvapila CMT tak prudce, že během jednoho roku má invalidní důchod.

Píšu Vám hlavně proto, že už jsem loni a zvláště dnes nabyla dojmu, že tím že jste svůj problém zveřejnila, určitě se Vám ještě ozve řada lidí se stejnými problémy a tím se nabízí možnost rozšířit základnu ke studiu této nemoci. Tím také Vám nabízím spolupráci a pomoc, budete-li chtít.

Upřímně Vám i lékařům, kteří se podílejí na výzkumu této zákeřné nemoci děkuji a skláním se před Vaší prací.

Marie Rašíková
Nedbalova 2411
KARVINÁ 6, 735 06

PODZIMNÍ VÍKENDOVÉ SETKÁNÍ VE VELKÝCH LOSINÁCH

V červnovém bulletinu jsme vás pozvali na víkendové setkání do Velkých Losin. Tehdy jsme vás nemohli seznámit s přesným programem, tak vám ho přinášíme dnes:

Pátek 1.10.04

příjezd	ubytování v hotelu Praděd
večeře	v 18.00 hodin
přednášky	J. Zajíc - organizační záležitosti C-M-T M. Pecháčková - o účincích rostliny aloe vera Š. Kořínková - zelené potraviny

Sobota 2.10.04

seminář v kulturním sále hlavní budovy lázní od 9.00 hodin

Ing. Josef Zajíc:	Zahájení
MUDr. Pavel Seeman:	Zpráva z celosvětové konference o chorobách CMT 8.-10.7.2004, Antverpy, Belgie
MUDr. Radim Mazanec:	Diagnostické a léčebné postupy u CMT choroby ve Fakultní nemocnici Motol

Stydlivost na sebe může brát podobu mírné společenské neobratnosti, může však být i zcela umrtvující sociální fobii. Stydlivost může být chronická i zděděná, může se stát součástí osobnostní struktury a jádrem sebepojetí. Situační stydlivost obnáší prožívání symptomů stydlivosti v určitých společenských situacích, i když není součástí vlastního sebepojetí. Stydlivé reakce se mohou projevat na kognitivní, citové, fyziologické úrovni i na úrovni chování a může je vyvolávat celá řada podnětů. Nejčastějšími spouštěči jsou autority, sexuální interakce v páru, intimita, cizí lidé, nutnost převzít osobní iniciativu ve skupině a takové navazování společenských kontaktů v nestrukturovaném prostředí, které vyžaduje spontánní chování. Obrazně bychom mohli stydlivost popsat jako ustupování ze života, které oslabuje spojení s lidmi.

Tato slova v článku dokazují, že stydlivost je nám mnohým dána už od narození, sama na sobě vím, že jde překonat a naučit se s ní bojovat jako se vším, co nás v životě tíží, a my si zbytečně odpíráme věci a situace, které by nám přinesly tolik potřebnou sebejistotu a duševní klid.

Před nadcházejícím seminářem ve Velkých Losinách bych Vás proto chtěla povzbudit a dodat mnoho psychické síly, abyste měli opravdu dobrý pocit a pohodu na tomto setkání.

Věra Kuncová (yorika@centrum.cz)

DOPIS PANÍ MARIE RAŠÍKOVÉ

Se svolením autorky přepisujeme obsah dopisu, který zaslala Blance Klouzalové.

Vážená paní!

Už loňského roku, jak vyšel článek v Právu o Vás, jsem se chtěla podělit s Vámi o zkušenosti s chorobou CMT v mé rodině. Ale hned to nevyšlo a pak jsem zapomněla. Dnešní článek mě konečně vyburcoval k psaní. I v naší rozvětvené rodině je hodně postižených touto chorobou. Do loňského roku, když jsem četla o Vás, jsem si myslela, že tato nemoc není až tak vzácná. V naší rodině je celkem běžná.

Už můj děda a jeho bratři měli pro mne nepřehleditelné potíže, ale tenkrát to vysvětlovali jinými příčinami. Bohužel můj otec a jeho sourozenci už měli jasné poškození a přenáší se to i do mé generace. Nemoc jako Charcot-Marie-Tooth byla nevyvratitelně diagnostikována až u mé tety ve Fakultní nemocnici v Ostravě - Porubě. Bohužel i mé sestřenicí a bratřenci i v rodinách dědových bratrů už mají viditelné problémy.

těchto substancí. Na konferenci byla proto hned předběžně domluvena spolupráce více center na ověření a zkoumání efektu vitamínu C u pacientů s CMT1A.

Většina příspěvků na konferenci se zabývala objasňováním příčin a mechanismů vzniku dědičné neuropatie.

Z českých účastníků vystoupila jako první v pořadí MUDr. L. Baránková s výsledky rozsáhlé dotazníkové akce mezi českými pacienty s CMT, které se zúčastnilo svou odpovědí 225 pacientů s CMT. Slyšeli jsme například, že 18 % pacientů s CMT1A a CMTX podstoupilo nějakou ortopedickou operaci nohou a že 90 % z nich napsalo, že jim operace pomohla a že se cítí lépe. Dozvěděli jsme se, v jakém věku jednotlivé typy choroby CMT u pacientů začínají, jaké jsou počáteční obtíže a jaký typ rehabilitace pacienti s CMT absolvují. MUDr. P. Smetana ukázal výsledky a typy operací u 33 českých pacientů s CMT za posledních 10 let. U 31 pacientů ze 33 byly výsledky operace výborné a u 2 pacientů bude pro přetrvávající bolesti asi potřeba doplňující operace. Byla zdůrazněna potřeba a velký přínos komplexního a víceoborového přístupu v péči o pacienty s CMT.

MUDr. R. Mazanec ukázal výsledky elektrofyzikologických vyšetření (EMG) od 39 českých pacientů s CMTX, u kterých jsme našli mutaci v genu Cx32. Slyšeli jsme, že byl pozorován vliv pohlaví u této formy CMT a že u mužů byl začátek choroby dříve než u žen a že ve srovnatelném věku byli muži více postiženi než ženy. Měření vodivosti mozkových drah ukázalo, že u 21 ze 24 vyšetřených pacientů s CMTX je vedení sluchovou dráhou zpomaleno a že u podstatné části pacientů s CMTX jsou zachytitelné i změny v bílé hmotě mozku při vyšetření magnetickou rezonancí (MRI). MUDr. Mazanec ukázal, že nejlepší záchytnost změn v centrální nervové soustavě (CNS) umožní kombinace více vyšetření.

MUDr. E. Mikešová ve své přednášce ukázala výsledky vyšetření EGR2 genu u 50 českých pacientů s chorobou CMT typ 1. Mutace a to dosud jinde nenačtená a nová, byla nalezena pouze u jedné t.č. 17leté pacientky, která má postižení podobné jako to bývá u nejčastějšího typu (CMT1A), ale navíc trpí v posledních letech výraznou skoliosou. Tyto výsledky ukazují, že porucha EGR2 genu je velmi vzácnou příčinou choroby CMT a tvoří jen asi 2 % u pacientů s typem 1 choroby CMT.

Další 4 české příspěvky byly na posterech. Prim. MUDr. O. Horáček ukázal výsledky vyšetření a výskytu deformit páteře u českých pacientů s CMT. Skoliosa různého typu a tíže byla prokázána u 27 % (22 z 81) pacientů s CMT. Tyto výsledky ukazují na potřebu pečlivého vyšetření páteře u pacientů s CMT. MUDr. Kobesová ukázala výsledky studie u 5 pacientů s dědičnou neuropatií, kteří cvičili stabilitu na přístroji Balance Master a po cvičení u 4 z nich byla naměřena lepší stabilita a rychlejší reakce na změnu polohy a těžiště. MUDr. P. Seeman prezentoval výsledky vyšetření genu pro connexin 32 (Cx32) u českých pacientů. Mutace

v Cx32 jsou druhou nejčastější příčinou dědičné neuropatie v ČR - z 90 vyšetřených rodin byly mutace v Cx32 genu prokázány u celkem 22 rodin (24,4 %). Z výsledků vyplývá, že mutace v Cx32 genu jsou prokazatelné především u rodin s mnohočetným výskytem CMT (95% rodin s mutacemi mělo mnohočetný výskyt) a že je velmi nepravděpodobné nalézt mutaci v Cx32 genu u pacienta, který má CMT jako jediný v rodině (pouze jediný pacient v našem souboru - 5% z pacientů s mutací v Cx32 mělo izolovaný-sporadický výskyt CMT).

MUDr. J. Haberlová ukázala případ 4letého chlapce s velmi časnou dědičnou neuropatií, která se kombinuje i s jinak velmi neobvyklou spasticitou, u kterého se nám i přes veškeré úsilí nepodařilo diagnosu objasnit. Bohužel ani na této konferenci a za pomoci předních světových expertů jsme zatím nepokročili dále. Doc. MUDr. M. Bojar, CSc. svým posterem upozornil na bolesti zad a páteře u pacientů s CMT a ukázal některé podrobnosti z dotazníkové akce mezi českými pacienty s CMT.

CMT konference v Antverpách měla velký význam pro pokrok v objasňování příčin dědičné neuropatie a pro hledání účinné léčby pro pacienty s CMT. Během konference byla domluvena řada společných projektů pro budoucnost. Dnešní špičková věda, výzkum a medicína se již bez mezinárodní spolupráce obejít nemůže a je dobře, že čeští zástupci zaujali přední světové odborníky a upozornili na sebe výsledky, ke kterým nezřídka přispěla i řada členů a příznivců Společnosti CMT. Další evropsko-severoamerická resp. severoamericko-evropská společná CMT konference by se měla konat v roce 2006 v Montrealu v Kanadě.

MUDr. Pavel Seeman
CMT tým FN Motol Praha a UK 2. LF
Klinika dětské neurologie , DNA Laboratoř

O C-M-T V BLESKU

V deníku Blesk dne 6.9.2004 na straně 9 vyšel článek pana Libora Tomčáka. Tady je jeho text:

Nemocí trpí dvacet členů rodiny...

Postižení dědičnou chorobou pomáhají v léčbě nervových poruch

HLUČÍN/PRAHA - S velkými nadějemi čekají členové rodiny Ryškových a jejich příbuzných z obcí na Hlučínsku na brzké objevení léku na dědičnou chorobu C-M-T, která způsobuje slábnutí svalstva končetin. Tým belgických lékařů již

vyvinul látku Arimoklomol. Ten při pokusech na hlodavcích úspěšně brzdí úbytek nervových buněk u motorické dědičné neuropatie.

Aktivní rodina, jejichž dvacet členů bojuje s různě rozvinutou formou odumírání svalových buněk vedoucí až na invalidní vozík, spolupracuje s lékaři Fakultní nemocnice v Praze-Motole v boji proti C-M-T (Charot - Marie -Tooth, podle počátečních jmen lékařů, kteří nemoc objevili už v roce 1886). Motolský tým spolupracuje s kolegy z Belgie, kde byla choroba rovněž zjištěna. „Snažíme se pochopit, co vede k zániku nervových buněk, a odhalit další příbuzné geny vedoucí ke vzniku dědičných neuropatií. Je to důležité i pro léčbu jiných nervových poruch," vysvětlil neurolog Radim Mazanec. Nyní praktikované podávání vitamínů a esenciálních aminokyselin a léků na prokrvení i rehabilitace je podle lékařů pouze podpůrná záležitost. „Pozitivní efekt má určitě podávání vysokých dávek vitamínu C," shodli se Mazanec s předsedou Společnosti C-M-T Josefem Zajícem. Novou nadějí má být Arimoklomol. „Dokáže zvyšovat koncentraci proteinu, který brzdí zánik buněk," vysvětlil neurolog. Připomněl však, že je vyzkoušený zatím jen u myší, krys a morčat. Termín, kdy bude k dispozici pro lidské pacienty, zatím není znám. Stejně tak se zatím neprokázalo, zda bude úspěšná léčba pomocí taktéž na hlodavcích zkoušeného hormonu antiprogesteronu. Genetik Pavel Seeman se domnívá, že lék bude zřejmě až za deset či patnáct let. Také on se zatím přiklání k podávání vysokých dávek vitamínu C. Podnětné pro lékaře je i zjištění, že choroba nepostihla jen příbuzensky svázané rodiny z Hlučínska. Se stejnými symptomy se hlásí lidé z celé republiky. Odhadem může C-M-T trpět až pět tisíc lidí. „Při chůzi mi poklesnou nohy v kolenou a padám na zem," přiblížil Blesku své svalové potíže 85letý Oto Klapetek z Prahy. I on úpěnlivě čeká na lék. Zatím se snaží čelit potížím masážemi, vodoléčbou nebo vitamínem B12. Postižení se pravidelně scházejí. Nejbližší schůzka bude 1. až 3. října ve Velkých Losinách.

VĚRA KUNCOVÁ ZA VÁS PŘEČETLA...

Protože se stydím!

Tento pocit provází řadu z nás, a tak dochází k tomu, že neuděláme to co by nás obohatilo a krůček přiblížilo k větší odvaze, mnozí z nás ani nevědí, že právě takový krůček nesmírně pomůže k větší sebejistotě a duševnímu růstu.

Nedávno jsem četla zajímavý článek, z něhož Vám část předkládám k přečtení:

Stydlivost nemusí být jen okrajovou vlastností, ale může se stát ústředním prvkem osobnosti.