

Dědičná periferní neuropatie neboli choroba Charcot –Marie-Tooth (CMT) je skupinou nejčastějších dědičných nervosvalových onemocnění s incidencí 1:2500.-1:10 000 Typ CMT 1A je jejím nejčastějším typem, spadá do skupiny CMT primárně demyelinizačních motoricko-senzitivních periferních neuropatií. Typickým fenotypem je pomalu progredientní svalová slabost a atrofie distálních svalů končetin s následným rozvojem deformit, hypo až areflexie a akrální hypestezie. Maximum obtíží je vyjádřeno na dolních končetinách.

Cílem této práce bylo zjistit a popsat první a nejčastější příznak klinického obrazu CMT1A v první dekádě věku a jeho progresi, dále zhodnotit citlivost a změny CMTNS škály (Charcot-Marie-Tooth neuropaty score) u dětských pacientů v průběhu 2 let. Do studie bylo zařazeno 16 dětí ve věku od 3 do 10 let. Při vyšetření byla vždy odebrána anamnesa, dále bylo provedeno podrobné neurologické vyšetření a elektrofyziologické vyšetření – kondukční studie HK a pacient byl ohodnocen škálou CMTNS.

Získané výsledky ukazují, že choroba CMT 1A v první dekádě věku způsobuje jen mírné klinické obtíže. Nejčastějšími prvními příznaky tohoto onemocnění je porucha stoje na patách (přítomná u 15/16, 93%) a hypo až areflexie DK (přítomná 13/16, 81%). Test stoje na patách doporučujeme využít jako jednoduchý screeningový test dědičné periferní neuropatie v pediatrické praxi. Dalším výsledkem je zjištění, že CMTNS až u 50 % dětí do 10 let s CMT1A nezaznamená progresi onemocnění v intervalu 2 let a tudíž limituje klinické využití škály CMTNS k hodnocení efektu experimentální léčby.