

Şarko-Mari-Tuts xəstəliyi

K.İsmaylova¹, L. Dadaşova¹, N.Seyidov¹

Təsnifat

Şarko-Mari-Tuts (ŞMT) xəstəliyinin yarım tipləri

ŞMT 1-ci tip (ŞMT1)

• Sinir ötürücülüüyü sürətinin azalması ilə müşayiət olunan demielinizasiya olan autosom dominant xəstəlik

ŞMT 2-ci tip (ŞMT2)

• Aksonların degenerasiyası olan, normal sürətli sinir ötürücülüüyü və azalmış amplitudaya malik autosom dominant irsi xəstəlik

ŞMT 4-cü tip (ŞMT4)

• Sinir ötürücülüüyünün müayinə xüsusiyyətlərindən asılı olmayaraq, autosom-resessiv yolla irsi xəstəlik

ŞMT X tip

• Sinir ötürücülüüyünün müayinə xüsusiyyətlərindən asılı olmayaraq, X-birləşmiş irsi xəstəlik

ŞMT 6-cı tip (ŞMT6)

• ŞMT2A-nın optik sinirinin atrofiyası ilə birgə müşahidə olunan formaları bəzi tədqiqatçılar tərəfindən ŞMT6 kimi tanınır.

Tərfi və patofiziologiyası

Tərfi

İrsi hərəkə və hissi neyropatiya (İHHN) kimi tanınan Şarko-Mari-Tuts xəstəliyi (ŞMT) irsi periferik neyropatiyaların əksəriyyətini əhatə edir. Sinir ötürücülüüyünün müayinləri zamanı, adətən simmetrik, həm hərəkə, həm də hissi sinirlərin ötürücü

funksiyanın pozulması aşkar olunur. Sinir ötürücülüüyü demielinləşdirici (dirsək sinirində sürət <38 m/saniyə) və ya aksonlu (>38 m/saniyə sürətli azalmış amplitudalar) ola bilər və yaxud da hər ikisinin əlamətləri qeyd oluna bilər. ŞMT xəstəliyi genetik heterogen vəziyyətdir və 90-dan çox gen və lokus mutasiyaya uğradığı zaman ortaya çıxır.

Patofiziologiya

ŞMT-yə daxil olan müxtəlif xəstəliklərin patofiziologiyası xüsusi genetik pozulmadan olur. İlk növbədə Şvann hüceyrələri və mielin zədələyən genetik mutasiyalar demielinləşdirici ŞMT-yə (ŞMT1), aksonları zədələyən mutasiyalar isə aksonlu ŞMT-yə (ŞMT2) gətirib çıxarır.

Yazışma üçün əlaqə:

K. İsmaylova¹, L. Dadaşova¹,
N.Seyidov¹

1. İctimai Səhiyyə və
İslahatlar Mərkəzi



© JRİ and The Author(s) 2023. **Open Access** This article is licensed under a Creative Commons Attribution 4.0 International License, which permits use, sharing, adaptation, distribution and reproduction in any medium or format, as long as you give appropriate credit to the original author(s) and the source, provide a link to the Creative Commons licence, and indicate if changes were made. The images or other third party material in this article are included in the article's Creative Commons licence, unless indicated otherwise in a credit line to the material. If material is not included in the article's Creative Commons licence and your intended use is not permitted by statutory regulation or exceeds the permitted use, you will need to obtain permission directly from the copyright holder. To view a copy of this licence, visit <http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>.

Klinik əlillik aksonun zədələnməsi ilə bağlıdır. Tədqiqatlar Şvann hüceyrələri ilə akson arasındakı qarşılıqlı əlaqənin öyrənilməsinə yönəldilmişdir.

Diagnostika

ŞMT üçün xarakterik olan bir neçə xüsusiyyət vardır. Xəstələrdə, bir qayda olaraq, uşaq yaşlarından etibarən tarazlığın qorunmasında çətinlik və topuqlarda zəiflik hissi olur. Hər iki yuxarı və aşağı ətraflarda dərin vətər refleksləri, adətən olmur və ya diffuz olaraq zəifləyir, lakin ən davamlı nahiyyə axil bağlarında qeyd olunur. Sinir ötürücülüğünün müayinəsi zamanı ya ŞMT1-də azalmış amplituda ilə birgə sürət azalmış olur və demielinizasiya zamanı uzanmış distal ləngimələr qeyd olunur, yaxud da ŞMT2-də aksonun pozulması zamanı azalmış amplituda ilə birgə normal sürət qeyd olunur. Müsbət ailə anamnezi və/və ya anormal genetik müayinə nəticələri ilə birgə periferik neyropatiyanın olması diaqnostikdir. Ailə anamnezi olmadıqda və bu vəziyyətlə bağlı genetik müayinə nəticəsi mənfəi olduqda, adətən ŞMT-ni qazanılmış iltihabi neyropatiyadan fərqləndirmək çətin olur. Bu zaman ŞMT-ni istisna edən digər zədələnmələrin aşkar edilməsi üçün sinirin təsdiqləyici biopsiyası icra edilə bilər. ŞMT-nin ağırlıq dərəcəsi bu vəziyyətlə əlaqədar əziyyət çəkən xəstələrdə zədələnmənin ölçülməsi üçün təsdiqlənmiş Şarko-Mari-Tuts Neyropatiya Şkalası (ŞMTNŞ) vasitəsilə müəyyən oluna bilər ŞMTNŞ 2011-ci ildə ŞMTNŞv2-nin yaradılması ilə yenilənmiş, bununla da ŞMTNŞ-nin örtülmüş effektləri azalmışdır. Xəstədə olan simptomlar, klinik əlamətlər və elektrofiziologiyayı əhatə edən 36 ballıq şkalada yüngül dərəcəli zədələnmə 0-10 bal, orta dərəcəli zədələnmə 11-20 bal və ağır dərəcəli zədələnmə ≥ 21 bal ilə təsvir edilir.

Klinik anamnez

Xəstədə ŞMT olub-olmadığını müəyyən etmək üçün keçmiş tibbi, inkişaf və ailə anamnezlərini əhatə edən ətraflı klinik anamnezin toplanması vacibdir. Təzahür xüsusiyyətləri:

Ən çox qeyd olunan əlamətlərə ayağın aşağı hissəsində zəiflik və atrofiya aiddir. Əksər xəstələr yeriməkdə çətinlik çəkmə, topuq nahiyyələrində bükülmə və ayaqlarını çırpması ilə bağlı şikayətlərlə müraciət edir. Xüsusilə ön qamış əzələləri zədələnir və nəticədə topuq oynaqında zəiflik olur və ayağın arxaya bükülmə qabiliyyəti itir. Əlamətlər, adətən simmetrik olur, lakin bəzən asimmetriya da müşahidə oluna bilər.

İlk olaraq əksər distal sinirlər degenerasiyaya məruz qaldığından simptomlar uzunluqdan asılı olmaqla üzə çıxır. Beliklə, ilk olaraq daha distal əzələlər zədələnir, belə ki, öncə ayaqlar, sonra topuqlar, daha sonra isə əllər zədələnir. Hissiliyyətin itirilməsi, əllərdə və ayaqlarda yanğı və ya iynə batması kimi anormal hissiyyatlar, adətən ayaq barmaqlarında başlayır və zamanla proksimal istiqamətdə davam edir.

Heç vaxt qaçmayan və ya hərəkət etməyən, hərəkəti inkişafın dönüm nöqtələri ləngiyən uşaqlarda ŞMT1, ŞMT2 VƏ ŞMT4-ün erkən başlanan ağır dərəcəli fenotipi olur, bu isə Dejerin-Sottas sindromu adlanır. Təzyiq iflicinə meyilliliklə müşayiət olunan irsi neyropatiyalar (TİİN) sinir üzərində yüngül təzyiq və ya dartınmadan sonra keçici hissi və hərəkəti simptomlarla təzahür edir. Bu simptomlar həftələr və aylarla davam edə bilər və adətən asimmetrik olur. ŞMT2A olan əksər xəstələrdə məktəbəqədər və məktəb yaşı dövrlərində əhəmiyyətli hərəkəti zəiflik qeyd olunur və onlar 20 yaşınadək hərəkət edə bilmirlər, lakin xəstəliyin gec dövrlərində hissi pozuntu təsire məruz qalmır. Bu

xəstələrdə həmçinin proksimal əzələ zəifliyi də inkişaf edə bilər. ŞMT qeyd olunan bəzi xəstələrdə onurğa sütununda əyrilik (kifoskolioz) yarana bilər və bəzi formalar zamanı bu, ən aparıcı əlamətlərdən biri olur (məs., SH3TC2-də olan mutasiyalar hesabına yaranan ŞMT4C).

Keçmiş tibbi anamnez

İnkişafa dair anamnezdə açar suallara uşaq ikən müvazinətin saxlanmasında və kankisürmə zamanı çətinliyin olması və yüksək ayaq tağı ilə əlaqədar ayağa tam uyğun olan ayaqqabını tapmaqda problemlərin olması daxildir.

Ayaq və topuq üzərində aparılmış əvvəlki cərrahi əməliyyatlar da qeydiyyatda alınmalıdır. Bərk daban bağları üçün tez-tez icra olunan cərrahi əməliyyatlara ayaqlarda bağ yerdəyişmələri və Axil vətərinin uzadılması əməliyyatları daxildir. Digər əməliyyatlara ayaq baş barmağının düzləşdirilməsi və topuğun üçqat artrodezi aiddir.

Ailə anamnezi

ŞMT irsi periferik neyropatiya olduğundan ən azı 3 nəsil geriye getməklə ailə anamnezinin toplanması vacibdir. Xəstələrin böyük qisminə bu vəziyyətlə bağlı ailə anamnezi vardır; və neyropatiya, pes cavus (çəkcik barmaqyla yanaşı yüksək ayaq tağı) və anormal yerləş irsi xəstəliklər, xüsusilə də ŞMT olmasına dair güclü işarələrdir.

Nəsil ağacının tərtib edilməsi (soy ağacı) və ailənin hər iki tərəfinin 3 nəsil boyunca izlənməsi kimin təsirə məruz qalması və irsi ötürülmənin hansı formada olduğunu müəyyənləşdirmək üçün vacibdir. “Qohumlardan kimdəsə yerləş, müvazinəti saxlama ilə bağlı çətinlik, səndələmə, yıxılma və ya əllər və ya hissiyyatla bağlı problem olubmu?” kimi suallar verilməlidir. Autosom dominant nəsil ağacında hər nəsilə insanlarda pozulmaların kişidən-

kişiyə ötürülmə halı ola bilər. X-birləşmiş nəsil ağaclarında kişidən-küşiyə ötürülmə halları olmayacaq və demək olar ki, həmişə kişilər qadınlarla müqaisədə daha ağır dərəcəli təsire məruz qalacaqlar. Autosom-resessiv nəsil ağacında yalnız bir insan, ya da bir nəvə-nəticədə ola bilər. Ailə anamnezinin olmaması diaqnozu istisna etmir, belə ki, de novo (təkrari) mutasiyalar nisbətən tez-tez qeyd olunur. Bundan başqa, elə bir fenotipik dəyişkenlik ola bilər ki, valideynlər və ya digər ailə üzvləri xəstəliklərindən xəbərsiz ola bilərlər və resessiv hallar ailə anamnezi olmadan mövcud ola bilər.

Fiziki müayinə

Nevroloji müayinəyə kəllə sinirləri, güc, hissiyyat, reflekslər, koordinasiya və hərəkətililiyin müayinəsi daxil edilməlidir.

Kəllə sinirlərinin müayinəsi, adətən normal olur. ŞMT1B olan bəzi xəstələrdə bəbəklərin yığılması ilə bağlı anomaliyalar və ŞMT2A olan xəstələrdə görmə sinirinin anomaliyaları qeyd oluna bilər.

Hissi ataksiya (məs., propriosepsiyanın itirilməsi ilə əlaqədar olaraq müvazinətin və koordinasiyanın pozulması) qeyd oluna bilər.

Yanaşı atrofiya və ayağın everisyasının (tərsinə çevrilməsinin) zəifləməsi ilə qollar və aşağı ətraf əzələlərində (məs., daxili əl və ayaq əzələləri, ön qamış əzələləri) güc azalmış ola bilər. Bu klinik müşahidə uzunluqdan asılı aşağı hərəkəti sinir patologiyasına işarədir. Adətən proksimal əzələlərdə və baldır əzələlərində güc saxlanmış ola bilər.

Həm kiçik, həm də böyük hissi sinir tellərinə müvafiq olan hissiyyat azalır və ya olmur. [7] Daha proksimal nahiylələrə nəzərən daha çox ayaq barmaqlarında nəzərə çarpan iynə batması və titrəməyə qarşı hissiyatın azalması halı qeyd olunur. Dərin vətər refleksləri diffuz olaraq itir (arefleksiya) və ya azalmış olur

(hiporefleksiya). Sinir zədələnməsi ilə müşahidə olunan istənilən vəziyyət zamanı reflekslərin itməsi qeyd oluna bilər, lakin digər patoloji vəziyyətlər zamanı prosesə cəlb olunmuş nahiyyədə diffuz xarakterli zədələnmənin olması tipik deyil.

Yüksək təgəli ayaqlar və çəkic barmaqlara (pes cavus) tez-tez rast gəlinir, lakin patonomik əlamət deyil, belə ki, pes cavus bir sıra klinik vəziyyətlər zamanı qeyd oluna bilər və nevroloji problem olmadan da qeyd oluna bilər. Əgər pes cavus arefleksiya ilə yanaşı müşahidə olunarsa, ŞMT olma ehtimalı yüksək olur. Pes cavus əzələlər arasındakı tarazlığın pozulması nəticəsində yaranır, belə ki, baldır əzələlərinin saxlanması fonunda ön qamış əzələsi və ayağın daxili əzələləri zədələnmiş olur. Baldır əzələlərində qeyd olunan daha güclü dartınma ön qamış əzələsindəki daha zəif dartınmanı üstələyir və bu da ayaqda quruluşa bağlı deformasiyalara gətirib çıxarır.

Yerişi dəyərləndirərkən ayaqlarda yerə çırpılma (pəncə ilə döyəcləmə) və ya daban-pəncə yerişinin itirilməsi müşahidə edilir və belə xəstənin yerışı addımlama yerışı kimi ola bilər (barmaqları açmaq üçün ayağı çox yuxarı qaldırmaqla gəzmək). Barmaq üzərində gəzmə və daban-yerişinin olmaması daban bağlarında gərməyə səbəb olur, hansı ki, bu hal ilk növbədə ön qamış sinirlərinin prosesə cəlb olunması və hərəkət zamanı ayağın dartılma gücünün qeyri-mütənasib olması hesabına baş verir. Xəstələr hərəkət etmək üçün daban-ayaq ortozları kimi ikitərəfli yardıma ehtiyac duya bilərlər.

Sinir ötürücülüğünün müayinəsi (NCS)

Neyropatiyaya şübhə olan hər xəstədə bu müayinələrin aparılması haqda düşünülməlidir, belə ki, bu, polineyropatiya diaqnozunu təstiqləyə və xəstəliyin əsas etibarilə hərəkət, hissi və ya qarışıq olmasını və mielin və Şvann hüceyrələrinə

və ya aksonlara təsir edib-etməməsini müəyyən edə bilər. Hər iki, hərəkət və hissi sinirlər müayinə olunmalıdır, lakin nəzərə almaq lazımdır ki, nəticələrin şərhə (təsviri) çətin ola bilər, çünki ŞMT-lərin bəzi formaları zamanı sinir ötürücülüğünün müayinəsində çox yüngül dəyişikliklər qeydə alınır. Sinir anomaliyaları simmetrik olur, müayinə olunan bütün sinirlərdə amplitudanın demək olar eyni dərəcədə yavaşması və ya qısalması qeyd olunur və hissi sinirlərdə cavab reaksiyası, adətən olur. ŞMT1 zamanı demielinləşmə (ŞMT1A da daxil olmaqla) yanaşı olaraq 15-38 m/saniyə qədər - çox aşağı sürətli sinir ötürücülüğü, hissi cavab reaksiyasının azalması və ya olmaması və uzanmış distal ləngimələrlə müşayiət olunur. ŞMT2 (ŞMT2A da daxil olmaqla) zamanı aksonal itki amplitudaların azalması (xüsusilə ŞMT2A zamanı) ilə müşayiət olunur, lakin bu zaman sinir ötürücülüğü sürəti nisbətən normal olub, >38 m/saniyə olur. Distal əzələlərdə həddindən artıq atrofiya olduqda cavab reaksiyalarını qeydə almaq mümkün olmaya bilər və bu zaman sinir ötürücülüğünün müayinəsi, adətən bu məqsədlə istifadə olunan əzələlərə nəzərən daha proksimal əzələlərdə icra oluna bilər.

Genetik müayinə

90-dan çox genetik səbəb qeydə alınmışdır və ABŞ-da bunlardan 50-dən çoxu üçün kommersion müayinənin aparılması mümkündür. Genetik müayinə yalnız uyğun konsultasiyadan sonra icra edilməlidir. Xəstəliyin xüsusi genetik etiologiyasının müəyyən edilməsi üçün əsaslara psixoloji rahatlıq, ailə planlaması, klinik müşahidələrdə iştirak etmə imkanının olması və ŞMT-nin konkret növünün təbii tarixçəsi barədə daha dərin bilgilərin olması daxildir. Bu düşüncələr peşə və sığorta sahələrindəki müxtəlif yanaşmalara, xəstənin xərclərinə, genetik

diaqnozla əlaqəli olan stiqmaya və ailə dinamikasına görə götür-qoy edilməlidir. Məntiqi yanaşma sinir ötürücülüüyü müayinəsinə əsaslanır və genetik anamnez genetik müayinəni asanlaşdırır. Mutasiya zamanı 90-dan çox genin ŞMT-yə səbəb olduğu məlum olsa da, müəyyən oluna bilən mutasiyaya malik insanların 92%-də 4 gəndən 1-də mutasiya olacaqdır: PMP22 (ikiləşmə və ya delesiya), GJB1, MPZ və ya MFN2. Sinirin təsirə məruz qalmış hissəsini (mielin və ya akson), irsi ötürülmə şəklini (autosom dominant, autosom resessiv və ya X-ilişikli) və başlanma yaşını (körpəlik, uşaqlıq, yetkin yaş) istifadə etməklə fenotiplər ŞMT yarım tiplərinin spektrinin daraldılmasında faydalı ola bilər. Bundan başqa, genetik testlər yayılma göstəricilərinə görə sadələşdirilə bilər. Dominant mutasiya və ya kişidən-kəşiyə ötürülməni göstərən nəsil ağacına malik olan və sinir ötürücülüüyünün müayinəsi zamanı demielinləşmə əlamətləri olan xəstələr ŞMT-nin ən çox rast gəlinən forması olan ŞMT1A-ya görə müayinə olunmalıdırlar. Əgər ŞMT1A-ya işarə olan PMP22 geninin ikiləşməsi yoxdursa, digər mielin gen patologiyaları barədə düşünmək daha məqsədəuyğun ola bilər. Əgər X-ilişikli xəstəlik ehtimalı olarsa, GJB1 geninin mutasiyası ilə əlaqədar üzə çıxan ŞMT1X barədə düşünülə bilər. Demielinləşdirici ŞMT hallarının təxminən 80%-də kauzativ (səbəblə bağlı) gen mutasiyası müəyyən olunur. Sinir ötürücülüüyünün müayinəsi zamanı aksonal əlamətlər qeyd olunan, ailə anamnezi olan və ya olmayan xəstələr aksonal ŞMT-nin ən çox rast gəlinən forması - ŞMT2A-ya səbəb olan MFN2 geninin mutasiyasına görə müayinə olunmalıdırlar. Aksonal ŞMT hallarının yalnız 30-40%-də müəyyən oluna bilən mutasiya qeyd olunur. Növbəti Nəsil Sıralaması panelləri eyni zamanda, onlarla

genin daha sürətli və ucuz müayinəsinə imkan verir. ŞMT-nin ən çox rast gəlinən səbəblərinə görə genetik müayinə nəticələri mənfi olduqda bu növ müayinə üsulu xüsusilə əlverişlidir. Sinir ötürücülüüyünün müayinələri, ailə anamnezi və fiziki müayinə geniş panel nəticələrinin şərh olunması ilə bağlı faydalı ola bilər. Məsələn, əgər aksonal gəndə kənaraçıxma tapılmış, lakin xəstədə demielinləşdirici ŞMT varsa, aksonal gen dəyişikliyinə xəstəliyə səbəb olma ehtimalı yoxdur. Ekzom sıralanma üsulu sürətlə ucuzlaşaraq, ŞMT zamanı yeni genlərin aşkar olunmasında daha faydalı olmaqda davam edir. Əgər xəstədə ŞMT-nin ən çox rast gəlinən formalarına görə genetik müayinə nəticələri mənfi olarsa, bu, xəstənin və təsirə məruz qalmış digər ailə üzvlərinin DNT-sinin tədqiqatına və ya klinik ekzom müayinəsinə yönəldilməsi üçün səbəb ola bilər. Nəticələrlə bağlı məlumatlar diqqətlə araşdırılmalı və şərh edilməlidir. ŞMT-nin dominant olaraq ötürülən forması ilə əlaqəli olan məlum gen mutasiyasının aşkar olunması bu vəziyyətin mütləq səbəbidir. Bununla yanaşı, resessiv gendəki yeganə xəstəlik-törədici mutasiya xəstəliyə səbəb ola bilməz. Qeyri-müəyyən əhəmiyyətə malik genetik kənaraçıxmalar bir qayda olaraq aminturşu-dəyişən mutasiyalar olub, hələ ki, xəstəlik-törədici və ya zərərsiz olaraq təsnif edilməmişdir və şərt və kənaraçıxmanın birlikdə izlə olunub-olunmamasını görmək üçün, adətən yalnız valideynlərin müayinəsi və izləmə yolu ilə şərh oluna bilər. Testi həyata keçirən laboratoriyaya zəng edərək nəticələrin aydınlaşdırılması və şərhini istəmək həmişə məqsədəuyğundur. Daha effektiv və dəqiq müayinəni təmin etmək üçün ŞMT-li xəstələrin tez-tez baş çəkdiyi mərkəzdə mütəxəssislə məsləhətləşmək məqsədəuyğun hesab edilir. Bir çox

mütəxəssislər ilk növbədə panel testi edəcək və daha sonra lazım olduqda ekzom sıralama testini davam etdirəcəklər.

Müalicə

ŞMT üçün müəyyən müalicə üsulu olmamasına və müalicənin yardımçı məqsəd daşmasına baxmayaraq, vəziyyətlə bağlı xəstəyə kömək etmək məqsədi daşıyan bir sıra müalicə üsulları vardır. Ayaqların düzgün qaydada möhkəmləndirilməsi (gücləndirilməsi) və/və ya cərrahiyyəsi hərəkətliyin və sərbəstliyin artırılmasına şərait yarada bilər.

Fizioterapiya və fiziki məşqlər

Velodiped sürmə və üzgüçülük kimi aşağı təsirli fizioterapevtik seanslar enerjini yüksəldərək yorğunluq və ağrını aradan götürür. Yoqa da daxil olmaqla, bir sıra dərman proqramlarının daxil edilməsi zaman keçdikcə daha geniş həcmli hərəkətlərə imkan yaradır. Fizioterapiya xəstənin yüngülləşdirə biləcəyi və lazım olduqda dəyişdirə biləcəyi sabit cədvəl əsasında həyata keçirilməlidir.

Peşə terapiyası

Zaman keçdikcə xəstələrin əllərinin dərin əzələlərində güc itir və belə xəstələrdə barmaqlarda kontrakturalar (müqavimət) inkişaf edə bilər. Beləliklə, gündəlik həyat tərzində tez-tez dəyişikliklər edilməsi tələb olunur. Peşə terapevti xəstələri daha yaxşı gündəlik fəaliyyətin təmin olunması üçün yazı alətləri, qidalanma vasitələri, düymələr üçün qarmaqlar və corab köməkçiləri kimi müxtəlif növ vasitələrlə ilə təmin edə bilərlər. Peşə terapiyasına giriş xəstənin fərdi tələblərinə əsasən tənzimlənir və zaman keçdikcə bu tələblərin dəyişməsinə görə dəyişdirilə bilər.

Möhkəmləndirmə

Bütün yaş qruplarına daxil olan xəstələr uyğun möhkəmləndirmə üçün müayinə olunmalıdırlar. Ortoped ayağın arxa

hissəsini neytral vəziyyətdə düzləşdirir və sonra isə ayağın ön hissəsini yerə paralel olacaq şəkildə yerləşdirir. Uyğun vəziyyət əldə olunduqdan sonra xəstələrin yerləşləri tənzimlənir, qamətləri yaxşılaşır və yorğunluq azalır. Ayaqların düzləşdirilməsi topuqlarda, dizlərdə, bud-çanaq oynaqlarında və bel nahiyyəsində stressin azalmasına kömək edir. Möhkəmləndirmə yaxşı icra olunduqda ortopedik cərrahiyyə təxirə salına bilər və ya cərrahiyyəyə tələbat tamamilə aradan qalxa bilər. Möhkəmləndirmə ŞMT-li xəstələrdə həyat keyfiyyətini yaxşılaşdırma bilər və hər xəstə üçün tam uyğun olan düzgün möhkəmləndiricinin seçilməsi vacibdir. Başqa səbəblərlə əlaqədar olaraq düşükpəncə (drop-foot) olan xəstələrə nəzərən ŞMT qeyd olunan xəstələr üçün daha güclü tərtibata malik möhkəmləndiricilər tələb olunur. Son zamanlarda ənənəvi plastik topuq-ayaq ortezi (TAO) əvəzinə karbon lifli topuq-ayaq ortezləri istifadə olunur, belə ki, onlar daha yüngüldür və yüksək möhkəmlik və sabitliyi təmin edirlər. TAO cihazının istifadəsi zamanı yan tərəflərdə sabitliyi təmin etmək üçün, adətən ayaqqabı içliyinin daxil edilməsi tələb edilir və ayağın rahatlaşması və dəstəklənməsi üçün xəstə ayaq yastıqçığı ilə təmin edilir. Bilikli ortopedlə məsləhətləşmək vacibdir. Hazır TAO-lar daha ucuz olduğu halda bir çox xəstələrdə, adətən xüsusi, daha uyğun möhkəmləndiricilər tələb olunur. Narahat və ya uyğun olmayan möhkəmləndiricilər xəstənin fəaliyyətini məhdudlaşdıracaq və daim geyilməyəcəkdir. Xəstələrin möhkəmləndiriciləri istifadə etməkdən imtina etmələrinin digər səbəbi, xüsusilə yeniyetmələrin onların xarici görünüşlərini bəyənməməsidir. Bu problemin həlli ailə ilə ətraflı konsultasiya tələb edir. Bəzən topuqda hərəkətin həcmi artırmaq üçün gecə şinalanması (gipsləmə) təklif olunur,

lakin 2 randomizə edilmiş tədqiqatın nəticələri göstərir ki, statistik olaraq bunun əhəmiyyətli faydası yoxdur. Bu tədqiqatlar kiçikhəcmli olub, icrası zamanı hazır sarğı taxtası (şına) istifadə edilmişdir. Xəstənin aşağı ətraflarının qəliblərindən hazırlanmış hər gecə çıxarıla bilən gibs kimi digər müdaxilələrin effektivliyini analiz edən gələcək tədqiqatlar özünü doğrulda bilər.

Ortopedik cərrahiyyə

ŞMT zamanı sümük-əzələ zəifliyi ümumi zəiflik kimi problemlə ola bilər. Çəkil barmaqlar və yüksək tağ möhkəmləndirmənin tətbiqini çətinləşdirə bilər. Ayağın içəri və ya bayıra dönməsi (ekuinovalgus və ya ekuinovarus deformasiyaları) ayağın düz səthdə tam oturmasına mane ola bilər. Bəzi xəstələrdə ayağın ŞMT ilə əlaqəli deformasiyalarının və ya osteoartroz zamanı diz və ya bud-çanaq oynaqının çıxıqlarının bərpası məqədilə müəyyən bir mərhələdə ostopedik əməliyyat tələb olunur. ŞMT qeyd olunan xəstələrlə bağlı təcrübəyə sahib olan cərrahla konsultasiya vacibdir, belə ki, onlarda digər vəziyyətlər zamanı qeyd olunan tələblər olmur. Əksər cərrahi əməliyyatlara vətər köçürülməsi, daban-bağının uzadılması və/və ya çəkil

barmağın düzləşdirilməsi daxildir. Üçqat artrodez də daxil olmaqla, bu əməliyyatlar zamanı digər prosedurlarla müqayisədə uzunmüddətli nəticələr daha yaxşı olur, belə ki, sonuncular zaman keçdikcə parçalanır və topuq oynaqında artritə əmələ gəlməsindən sonra ağrıya səbəb olur. ŞMT-nin progressiv təbiəti unudulmamalıdır. Cərrahi əməliyyat heç də hər zaman bərpaedici deyil və hətta olsa belə, sözü gedən klinik vəziyyət gələcəkdə regressiyaya uğraya bilər. Hətta əməliyyatdan sonra da əksər xəstələr hərəkət edə bilmək üçün TAO istifadə etməyə ehtiyac duya bilərlər.

Altdayatan şəkərli diabetin müalicəsi

Şəkərli diabetin ŞMT-nin ən az bir formasını, ŞMT1A-nı şiddətləndirdiyi məlumdur və bu, xəstəliyin digər formalarını da şiddətləndirə biləcəyi barədə düşünməyə əsas verir. Məlum olmuşdur ki, ŞMT1A olan və qlikemik vəziyyəti yaxşı tənzimlənən şəkərli diabet xəstələrində ŞMT1A xəstələri ilə müqayisədə zədələnmələr daha ağır, lakin ŞMT1A olan və qlikemik vəziyyəti yaxşı tənzimlənməyən şəkərli diabet xəstələri ilə müqayisədə daha yüngül olur.

İxtisarlər	
TAO	Topuq-ayaq ortezi
ŞMT	Şarko-Mari-Tuts xəstəliyi
ŞMTNŞ	Şarko-Mari-Tuts Neyropatiya Şkalası
DA-ŞMT	Dominant aralıq forma ŞMT
İHHN	İrsi hərəkəti və hissi neyropatiya
İHəN	İrsi hərəkəti neyropatiya
İHAN	İrsi hissi və avtonom neyropatiya
İHiN	İrsi hissi neyropatiya

Bibliqrafik Siyahı

Saporta AS, Sottile SL, Miller LJ, et al. Charcot-Marie-Tooth disease subtypes and genetic testing strategies. Ann Neurol. 2011 Jan;69(1):22-33. Abstract

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21280073>

Shy M, Lupski JR, Chance PF, et al. The hereditary motor and sensory neuropathies: an overview of the clinical,

genetic, electrophysiologic and pathologic features. In: Dyck PJ, ed. Peripheral neuropathy. Vol 2. 4th ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2005:1623-58. <https://mayoclinic.pure.elsevier.com/en/publications/hereditary-motor-and-sensory-neuropathies-an-overview-of-clinical> Shy ME, Blake J, Krajewski K, et al. Reliability and validity of the CMT neuropathy score as a measure of disability. Neurology. 2005 Apr 12; 64(7):1209-14. Abstract

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15824348>

England JD, Gronseth GS, Franklin G, et al. Practice parameter: evaluation of distal symmetric polyneuropathy: role of laboratory and genetic testing (an evidence-based review). Neurology. 2009 Jan 13;72(2):185-92. Full-text Abstract <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19056666>

Shy ME, Chen L, Swan ER, et al. Neuropathy progression in Charcot-Marie-Tooth disease type 1A. Neurology. 2008;70:378-383.

Abstract <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18227419>

Chung KW, Kim SB, Park KD, et al. Early-onset severe and late-onset mild Charcot-Marie-Tooth disease with mitofusin 2 (MFN2) mutations. Brain. 2006 Aug;129(Pt 8):2103-18. Full-text Abstract <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16835246>

England JD, Gronseth GS, Franklin G, et al. Practice parameter: evaluation of distal symmetric polyneuropathy: role of laboratory and genetic testing (an evidence-based review). Neurology. 2009 Jan 13;72(2):185-92. Full-text

Abstract <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19627867>

Əlavə məlumatlar.

Müəlliflərin töhfələri.

Konsepsiya və dizayn, Məlumatların əldə edilməsi, təhlili və ya təfsir, Əlyazmanın tərtibi, Əlyazmanın mühüm intellektual məzmun üçün tənqidi təftişi, Statistik təhlil, Məlumatların idarəedilməsi, Araşdırma, Əldə edilmiş dəstək, maliyyə və nəzarət: bütün müəlliflər bərabər qaydada. Müəlliflər yekun əlyazmanı oxuyub və təsdiq edib.

Maliyyələşdirmə.

Məqalənin hazırlanması məqsədilə aparılan təhlil və araşdırmalar üçün heç bir kənar maliyyə əldə edilməmişdir. Heç bir digər qurum və ya sponsor təşkilatlararasıdırmanın və ya tədqiqatın və ya təhlilin dizaynı və aparılmasında; məlumatların toplanması, idarə edilməsi, təhlili, məlumatların təfsirində, habelə əlyazmanın hazırlanması, nəzərdən keçirilməsi və ya təsdiqində heç bir rola malik olmayıb; əlyazmanın nəşrə təqdim edilməsi haqqında qərarların verilməsində iştirak etməmişdir.

Məlumat və materialların əlçatanlığı.

Təhlil zamanı istifadə olunan və/yaxud təhlil edilən məlumatlar (datalar) müəlliflərə və ya jurnalın redaksiyasına müraciət etməklə əldə edilə bilər.

Bəyannamələr.

Etik Komitənin icazəsi və məlumatlı razılıq.

Hər bir iştirakçıdan yazılı və ya uyğun olduqda şifahi məlumatlı razılıq alınıb. Etik Komitə (JAP, Azərbaycan) bu təhlili təsdiq edib.

Maraqların toqquşması.

Müəllif(lər) hər hansı maraqların toqquşmasını bəyan etməyiblər.

Müəlliflərə dair təfərrüatlar.

1. İctimai Səhiyyə və İslahatlar Mərkəzi

Göndərilib: 20 iyun 2024-ci il. **Qəbul edilib:** 21 iyun 2024-ci il. **Elektron nəşr** 24 iyun 2024-ci il.