

# Deformity páteře u CMT

Horáček O.

Klinika rehabilitace FN Motol a 2. LF UK



# Deformity páteře u CMT řadíme k neuromuskulárním deformitám

*Mnohé z toho co platí pro ND platí i pro deformity páteře u CMT:*

- Obvykle začátek v ranném dětství (časněji než idiopath. skol.)
- Pozvolná progrese (tak jak progreduje základní neurol. onem.)
- Progrese může pokračovat i po dokončení růstu skeletu
- Často deformity těžkého stupně (často nad 40 st. dle Cobba)
- Značná variabilita co do tvaru křivek

# **Základní soubor pacientů**

**Celkem 245 pacientů s CMT**

- **Při podezření na deformitu páteře proveden dlouhý snímek páteře**
- **Deformita páteře nalezena u 63 pacientů (26 %)**

# **Základní charakteristika - 63 pacientů s CMT a deformitou páteře**

- **Průměrný věk: 32 let**
- **Věkové rozmezí: 13 - 76 let**
- **Počet žen: 40**
- **Počet mužů: 23**
- **Počet pac. do 20 let: 10**
- **Počet pacientů starších 20 let: 53**
- **Počet pacientů ve věku 20 – 40 let: 31**

# Charakter deformit páteře

- **Skoliózy - 38 pac. (60%)**
- **Kyfoskoliózy - 20 pac. (32%)**
- **Izolované hrudní hyperkyfózy - 5 pac. (8%)**

# Tvar skoliotických křivek

## Značná variabilita křivek

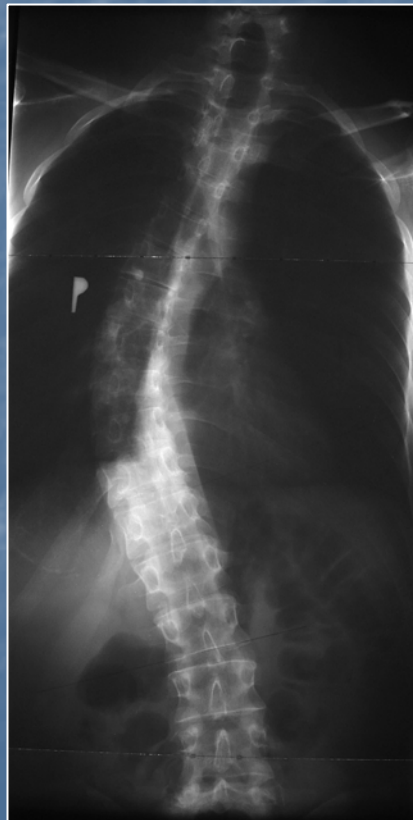
- **Jednoduché (26%)**
- **Esovité (67%)**
- **Vícečetné (7%)**

# Tvar skoliotických křivek

## 1. Jednoduchá křivka

15 pacientů (26%)

Muž 27 let  
CMT 2



Žena 18 let  
CMT 1A



Žena 31 let  
CMT 1A

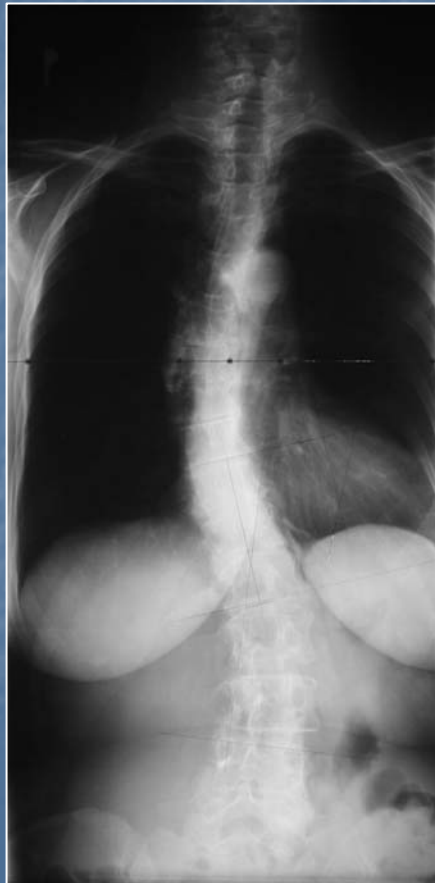


# Tvar skoliotických křivek

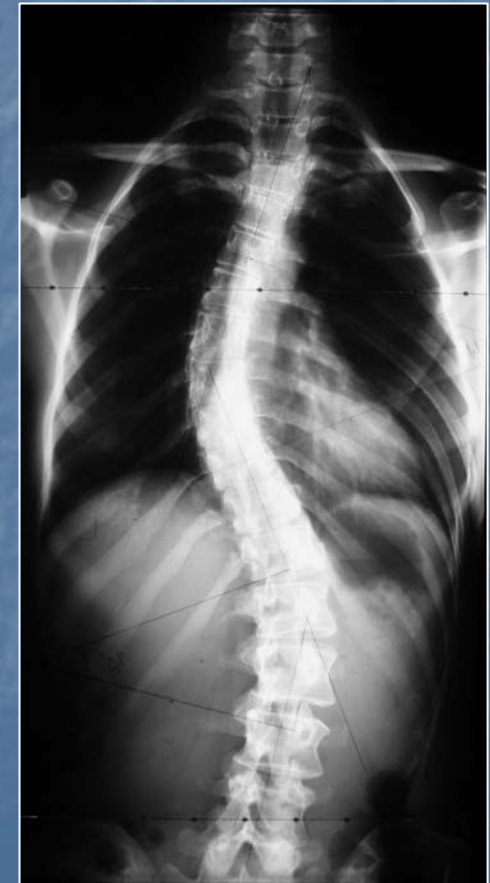
**2. Esovitá křivka  
(dvojitá křivka)**

**39 pacientů (67%)**

**Muž, 29 let  
CMT 2**



**Žena, 32 let  
CMT 1A**



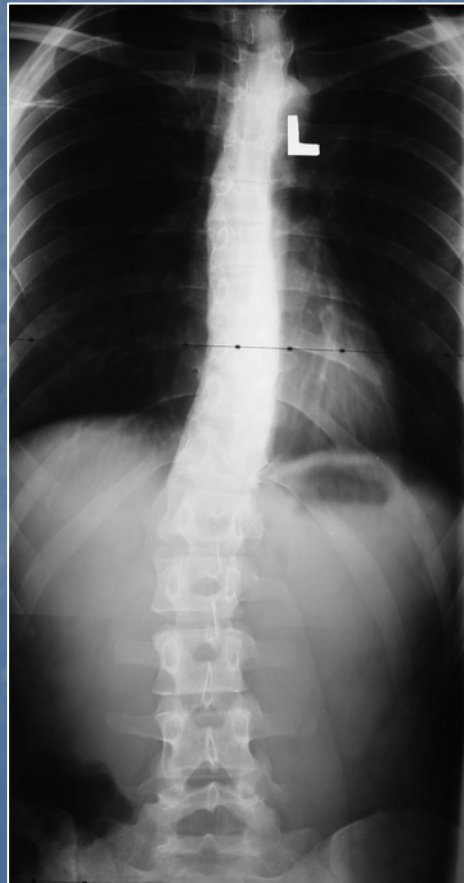


# Tvar skoliotických křivek

## 3. Vícečetná křivka

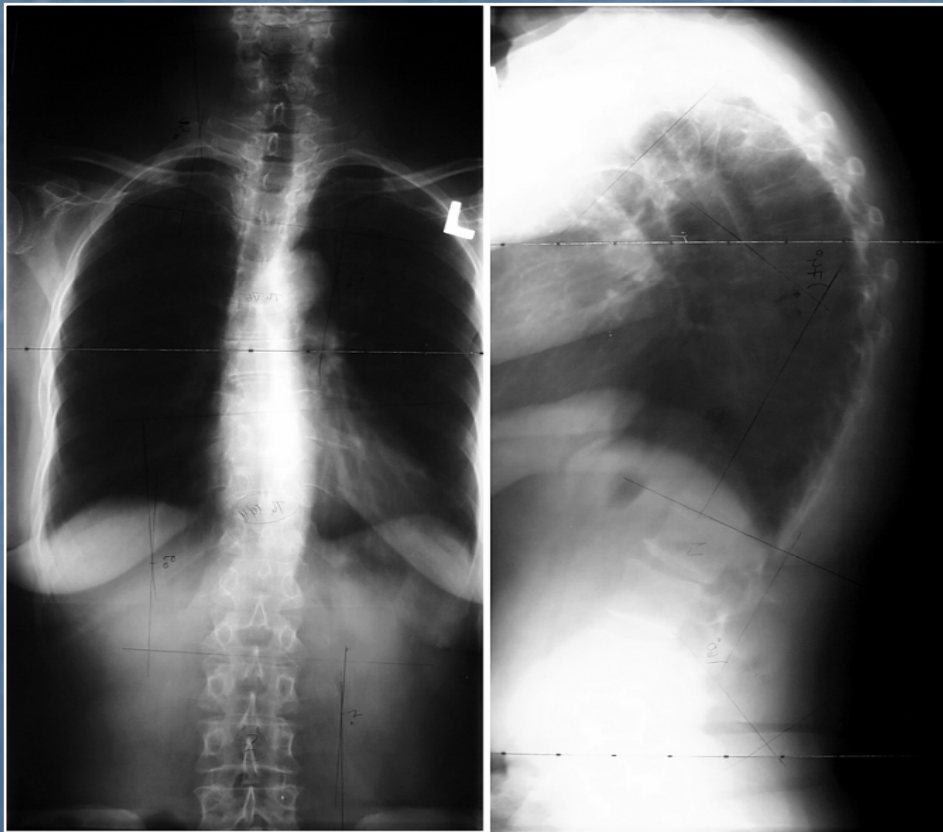
4 pacienti (7%)

Muž 26 let,  
CMT- mutace MPZ



# Izolovaná hrudní hyperkyfóza (5 pacientů - 8%)

Žena 50 let  
CMT mutace MPZ

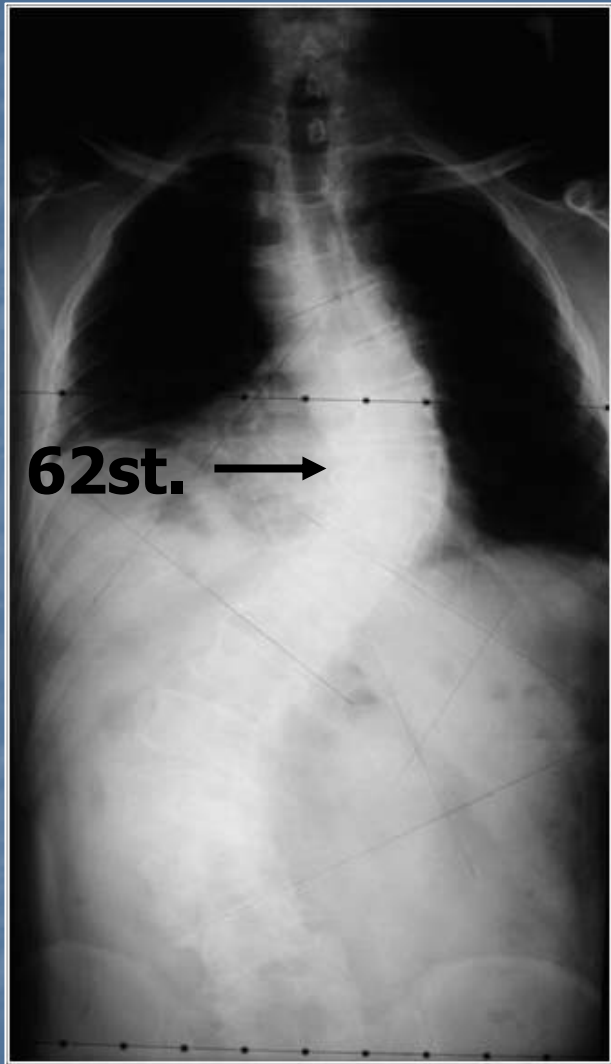


Žena 53 let  
CMT mutace MPZ

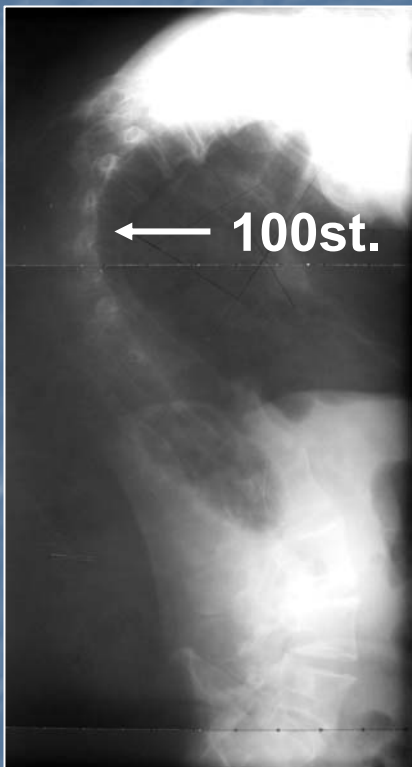


## Tíže deformit (tíže zakřivení - úhel dle Cobba)

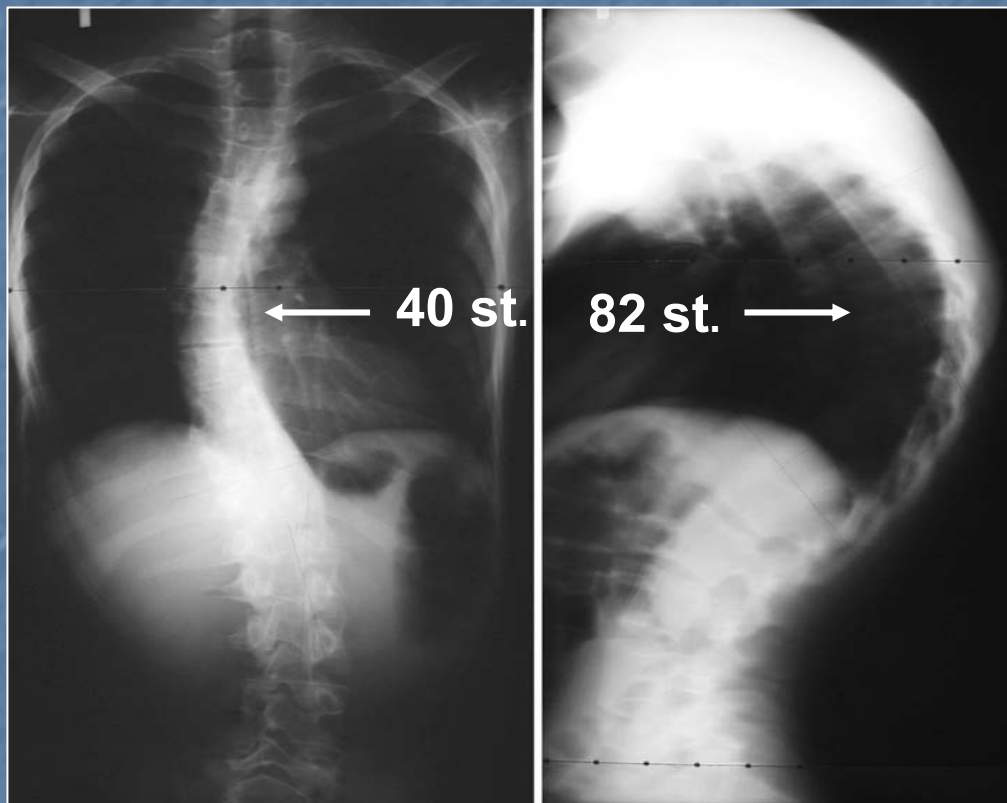
- **Skoliózy:** 10 - 20 st.: 33 pac.  
20 - 40 st.: 15 pac.  
nad 40 st.: 10 pac.
- **Hrudní hyperkyfózy:** 40 - 60 st.: 3 pac.  
nad 60 st.: 2 pac.



Pac. F.K., 58 let  
CMT 1 A  
Skolióza Th 8 - 62 st.



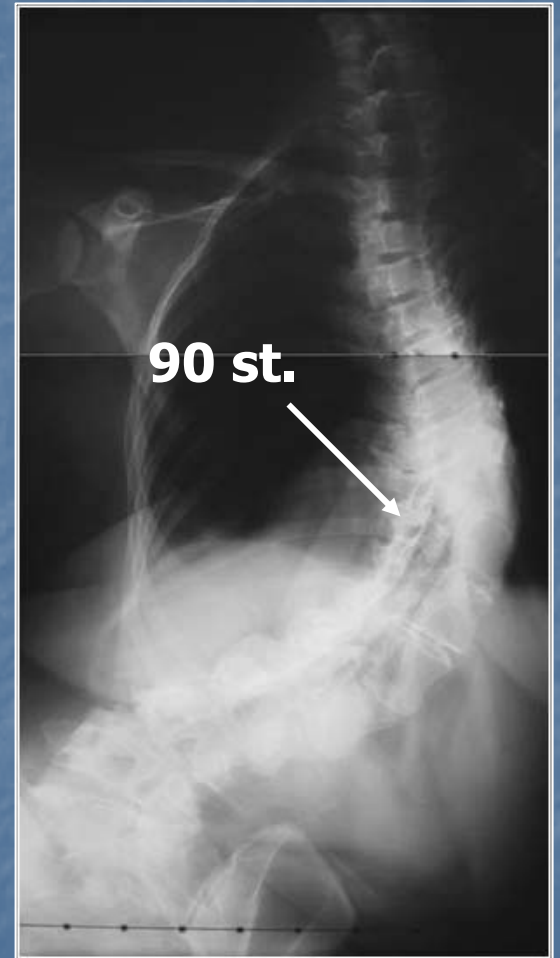
Pac. H.M., 54 let  
CMT 1A  
Hyperkyfóza: Th 5 – 100 st.  
Skolióza: Th 9 – 45 st.



**Pac. K.L. , 23 let**  
**Mutace MPZ, DSS**  
**Skolióza Th 8 – 40 st.**  
**Hyperkyfóza Th 8 – 82 st.**



Pac. V.J., 48 let  
CMT 1A  
Skolióza Th 10 – 90 st.



Dekompenzovaná skolióza páteře

## Hodnocení skupiny 63 pacientů s deformitou páteře dle příslušnosti k jednotlivým genotypům

<b>Genotyp</b>	<b>Počet pacientů celkem</b>	<b>Počet pacientů s deformitou p.</b>
<b>CMT 1A duplikace</b>	<b>117</b>	<b>35 (30%)</b>
<b>HNPP delece</b>	<b>6</b>	<b>0</b>
<b>CMT X</b>	<b>42</b>	<b>7 (17%)</b>
<b>Mutace MPZ</b>	<b>20</b>	<b>8 (40%)</b>
<b>Vzácné genotypy</b>	<b>8</b>	<b>3 (38%)</b>
<b>Genotyp neznámý</b>	<b>52</b>	<b>10 (19%)</b>
<b>Celkem</b>	<b>245</b>	<b>63 (26%)</b>



# Familiární výskyt deformit páteře v souboru

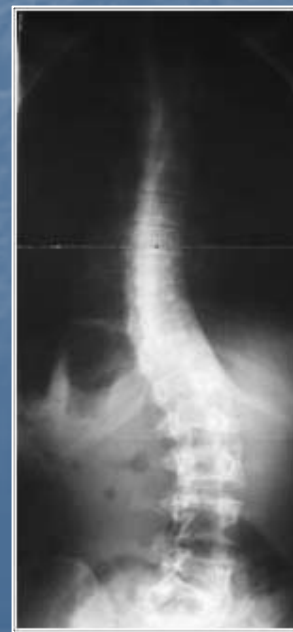
Zjištěn v rámci genotypu CMT 1A a u mutací genu MPZ

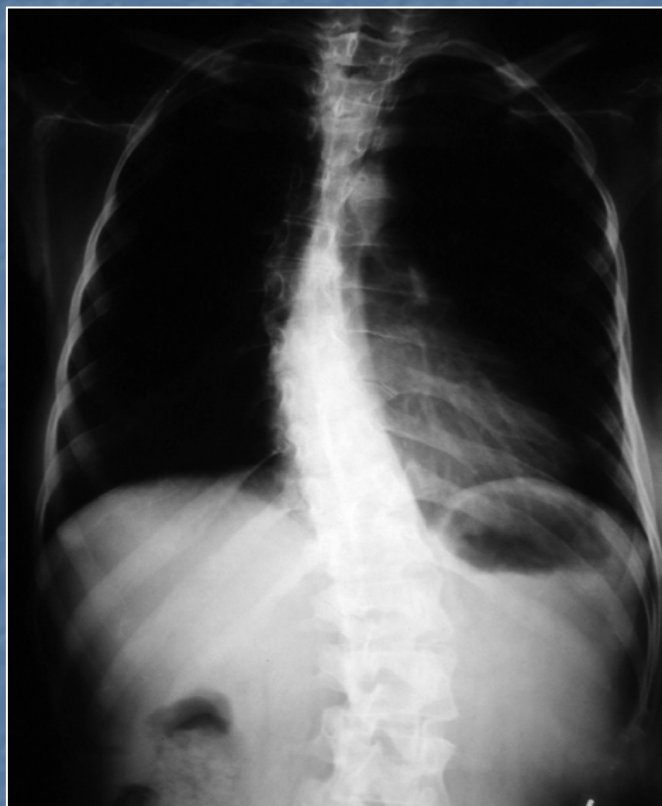
- *U genotypu CMT 1A duplikace pozorován ve 2 rodinách*
- *U mutací genu MPZ pozorován ve 3 rodinách*

**Pac. H.M. 54 let  
CMT 1A  
(otec)**



**Pac. H. P. 22 let  
CMT 1A  
(syn)**





**K.V.- 51 let  
CMT- mutace  
MPZ  
(matka)**



**K.L. - 22 let  
CMT- mutace MPZ  
(syn)**

# Období vzniku deformit páteře

- U dědičné neuropatie se deformity páteře rozvíjejí v časném věku a to i v předškolním
- 1. dekáda života - 53 pac.
- 2. dekáda života - 4 pac.
- 3. období neupřesněno - 6 pac.
- Deformita páteře jako první příznak onemocnění - 2 pacienti

## Progrese deformit páteře u CMT

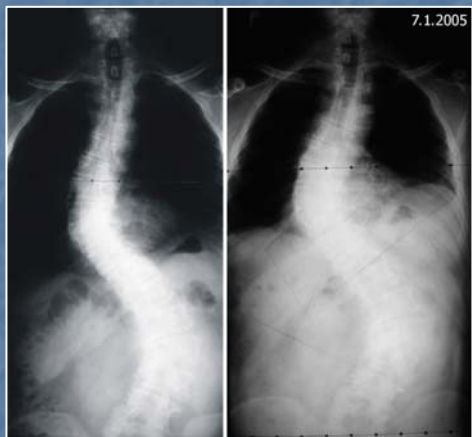
- Probíhá nejvýrazněji v období růstu skeletu, ale může pokračovat i po dokončení růstu skeletu
- Zachycena v našem souboru u 4 pacientů

*U 3 pacientů mladších 20 let*

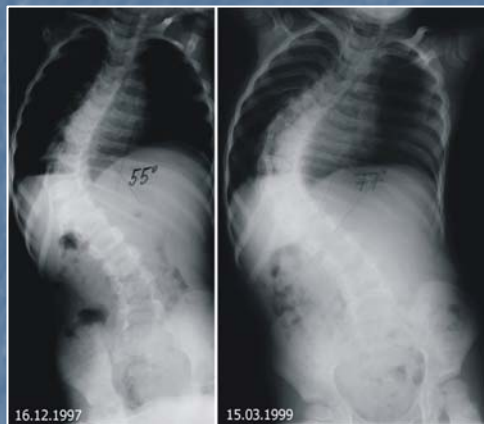
*U 1 pacienta staršího 20 let*

# Rtg nálezy pacientů s progredující deformitou páteře

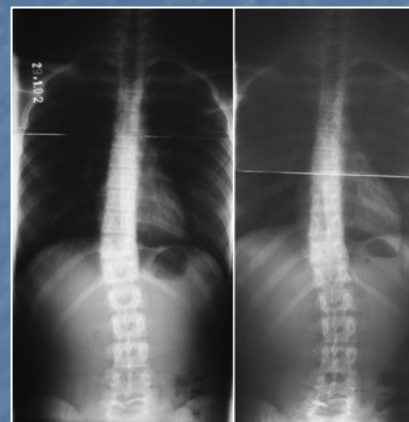
Muž 57 let  
CMT 1A



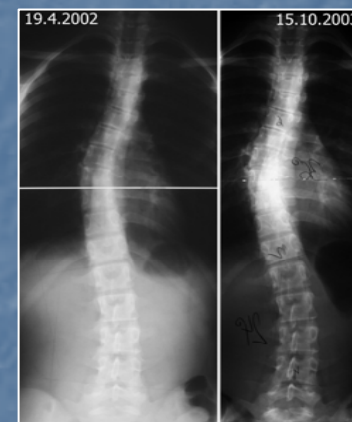
Žena 11 let  
Dejerine-Sottas  
sy



Žena 16 let  
CMT 1A



Žena 17 let  
Mutace genu  
EGR



# Léčba deformit páteře u CMT

- **Rehabilitace (většina z 52 pacientů)**
- **Korzetoterapie (8 pacientů)**
- **Operační řešení (3 pacienti)**

# Souhrn

- **Deformity páteře se vyskytují u 26% pacientů s dědičnou neuropatií**
- **Deformity p. mohou být hlavním event. i jediným příznakem neuropatie**
- **Nejčastější typ křivky je dvojitá křivka s hlavní hrudní křivkou, ale objevují se též vícečetné skol. křivky a izolované Th hyperkyfózy**
- **Rozvoj nejčastěji v 1. dekádě života event. i předškolním věku**
- **Progrese deformity p. je možná i po dokončení vývoje skeletu**
- **Nejzávažnější jsou deformity p. v rámci Dejerine-Sottas syndromu**



**Děkuji za pozornost**