

# Charcot-Marie-Tooth Disease

## (CMT)

### ประวัติความเป็นมา

Charcot-Marie-Tooth Disease (CMT) เป็นชื่อที่ตั้งขึ้นหลังจากที่แพทย์ 3 ท่านซึ่งได้รายงานโรคนี้ได้แก่

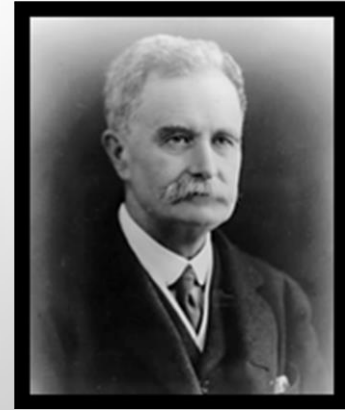


ที่มา: <http://neurologycoffecup.wordpress.com>

Professor Jean-Martin Charcot



Dr. Pierre Marie



ที่มา: [www.carpenoctem.tv](http://www.carpenoctem.tv)

Dr. Howard Henry Tooth

แรกเริ่มโรค Charcot-Marie-Tooth disease ถูกเรียกว่าโรค peroneal muscular atrophy (PMA) ซึ่งมักเป็นกล้ามเนื้ออ่อนแรง ทำให้ผู้ป่วยเกิดอาการ foot drop เป็นอาการแรก จึงได้รับการตั้งชื่อใหม่ตามอาการ อาการแสดงและพยาธิสภาพว่า “hereditary motor and sensory neuropathy (HMSN)” เนื่องจากมีการถ่ายทอดทางพันธุกรรม (hereditary) และสามารถทำให้เกิดความผิดปกติทางระบบประสาทได้ทั้ง อาการทาง motor และ sensory

### ความหมาย

Charcot-Marie-Tooth Disease เป็นโรคพันธุกรรมระบบประสาทและกล้ามเนื้อ (neurogenetic disease) เป็นกลุ่มโรคที่มีความหลากหลายทั้งสาเหตุ อาการ อาการแสดง ความรุนแรง รวมทั้งการรักษาและพยากรณ์โรค โดยเป็นโรคเกี่ยวกับ Peripheral nerve disease แบ่งเป็น 2 กลุ่มใหญ่ๆ ได้แก่ type I และ type II ซึ่งที่พบได้บ่อยคือ type I (demyelinating type) จะมีอาการเมื่ออายุประมาณ 10-40 ปี

### อาการผิดปกติที่ตรวจพบ และสาเหตุของโรค

โรค Charcot-Marie-Tooth disease type 1A (CMT1A) เป็นโรคพันธุกรรมที่มีความผิดปกติของระบบประสาทส่วนปลาย มีสาเหตุจากการซ้ำซ้อนและขาดหายไปตามลำดับของชิ้นส่วนดีเอ็นเอขนาด 1.5 Mb ที่อยู่บนโครโมโซมที่ 17 ตำแหน่ง p11.2 ซึ่งคร่อมยีน peripheral myelin protein 22 (PMP22) อาการแสดงของโรคสะท้อนถึงการที่ปริมาณโปรตีน PMP22 ที่มากหรือน้อยเกินไปส่งผลต่อการสร้างและรักษาสภาพของเยื่อไมอีลินที่ห่อหุ้มเซลล์ประสาทของระบบประสาทรอบนอก การตรวจหาจำนวนชุดของยีน PMP22 มีความสำคัญต่อการวินิจฉัยแยกโรคและการให้คำปรึกษาแนะนำทาง

## อาการแสดง

กล้ามเนื้ออ่อนแรงและกล้ามเนื้อบริเวณปลายมือปลายเท้า ข้อเท้าตก มีอาการแขนขาอ่อนแรง สูญเสียความรู้สึก กล้ามเนื้อฝ่อลีบและมักมีเท้าพิการ เท้าผิดปกติ เช่น high arch foot (pes cavus) ,hammertoes , distal muscular weakness , areflexia ในบางรายที่มีอาการมากจะมีขาส่วนปลายลีบเล็กลงทำให้ตรวจพบ Stork leg (inverted champagne leg)



### กลุ่มที่ 9

| ลำดับที่ | รหัสนิสิต | ชื่อ-นามสกุล                | หลักสูตร | กลุ่มรายงาน |
|----------|-----------|-----------------------------|----------|-------------|
| 1        | 55560066  | นางสาวจุฑามาศ บัวไกร        | พยาบาล   | 9           |
| 2        | 55560073  | นางสาวจุฑามาศ เรืองจันทร์   | พยาบาล   | 9           |
| 3        | 55560080  | นางสาวชมพูนุช สุดสงวน       | พยาบาล   | 9           |
| 4        | 55560097  | นางสาวญาณิ์ หทัยพิชิตชัย    | พยาบาล   | 9           |
| 5        | 55560110  | นางสาวทิพย์สุดา สุภาคุณ     | พยาบาล   | 9           |
| 6        | 55560127  | นางสาวเบญจรัตน์ นุชวงษ์     | พยาบาล   | 9           |
| 7        | 55560134  | นางสาวปริญญ์ ศรีวิชัยจันทร์ | พยาบาล   | 9           |

### เอกสารอ้างอิง

WordPress. (2008 June 9 ). Charcot-Marie-Tooth Disease(Hereditary Motor and Sensory Neuropathy.2014 May 01,from <http://neurologycoffecup.wordpress.com/2008/12/09/charcot-marie-tooth-diseasehereditary>  
Barisic N, E, De Jonghe P. Charcot-Marie Tooth Disease: A Clinico-genetic Confrontation. Ann Hum Genet. 2008 May;72(Pt 3):416-41.