

Onemocnění Charcot-Marie-Tooth (CMT) neboli dědičná motorická a senzitivní neuropatie (HMSN) je klinicky a geneticky různorodá skupina periferních neuropatií. Je to nejčastější dědičné nervosvalové onemocnění, jehož prevalence se odhaduje na 1:2500- 1:10 000 (Skre, 1974; Berger et al., 2002). CMT se projevuje progresivní distální svalovou slabostí, atrofiemi a poruchou citlivosti, dříve a výrazněji vyjádřenými na dolních končetinách, deformitami nohou a sníženými až vymizelými myotatickými reflexy. Současná klasifikace CMT se opírá o elektrofyziologický typ neuropatie, typ dědičnosti a genetickou příčinu (Reilly, 2000).

Na základě rychlosti vedení motorickými vlákny n.medianus je odlišován demyelinizační CMT 1 typ od axonálního CMT 2 typu (MNCV n.medianus, CMT1<38 m/s> CMT2) (Dyck a Lambert, 1968; Harding a Thomas, 1980). Někteří autoři definují i tzv. intermediární typ (MNCV n.medianus 30 - 40 m/s) (Davis et al., 1978). CMT se dědí všemi typy dědičnosti a v současnosti je známo přes 39 odpovědných genů (www.molgen.ua.ac.be/CMTMutations/).

Výskyt AR forem se pohybuje mezi 10% až 60% v závislosti na frekvenci příbuzenských sňatků v dané populaci (Martin et al., 1999; Bouhouche et al., 2007). AR CMT mají často dřívější začátek a většinou rychlý a závažný průběh. Dosud je známých osm genů a dva lokusy odpovědné za demyelinizační AR formy (CMT4) a tři geny za axonální formy (AR CMT2) (Kabzinska et al., 2008).

Mutace v PRX (periaxin) genu způsobují demyelinizační neuropatii, v genetické klasifikaci označenou jako CMT4F (OMIM #605725) (Delague et al., 2000). Bylo popsáno deset „nonsense“ a „frameshift“ PRX mutací (Boerkoel et al., 2001; Guilbot et al., 2001; Takashima et al., 2002; Kijima et al., 2004; Parman et al., 2004; Otagiri et al., 2006; Kabzinska et al., 2006).