



20
**ΘΕΡΙΝΟ ΣΧΟΛΕΙΟ
ΑΚΤΙΝΟΛΟΓΙΑΣ
ΜΥΟΣΚΕΛΕΤΙΚΟΥ**
“BACK TO BASICS”
Save The Date

**29 ΙΟΥΝΙΟΥ
1 ΙΟΥΛΙΟΥ
2018**
**ΗΡΑΚΛΕΙΟ
ΚΡΗΤΗΣ
Ibis Styles
Heraklion
Central**

Συνδιοργανωτές:
Ραδιολογική Κλινική ΠΓΝΗ
Εργαστήριο Ιατρικής
Απεικόνισης ΠΓΝΗ
Department of Radiology
University of Amsterdam

Συνοργάνωση: MIRA E. van Duijn
www.mira.nl, www.erasmus.nl

ΔΙΟΡΓΑΝΩΣΗ
ΠΑΓΚΡΗΤΙΑ
ΕΝΩΣΗ
ΥΓΕΙΑΣ

Παρουσίαση Κλινικών Περιπτώσεων

Ατομικό αναμνηστικό

- Άνδρας 54 ετών
- Οικογενειακό ιστορικό περιφερικής πολυνευροπάθειας (πατέρας)
- ΓΟΠ

Παρούσα νόσος

- Τελευταία 4 χρόνια άλγη σε ισχία, κάτω άκρα και αγκώνες
- Από την ηλικία των 25 ετών προοδευτική μυϊκή αδυναμία και αιμωδίες άνω και κάτω άκρων
- Προοδευτικά διαταραχές σε βάδιση και στάση
- Πρόσφατη εκτίμηση από Νευρολόγο :
 - Περιφερική αισθητικοκινητική πολυνευροπάθεια , αναμένεται γονιδιακός έλεγχος από την Γερμανία (Συγγενής πολυνευροπάθεια)

Κλινική εξέταση

- Εκσεσημασμένες μυϊκές ατροφίες άνω και κάτω άκρων.
- Κατηργημένα αντανακλαστικά σε άνω και κάτω άκρα.
- Cavo-varus foot deformity άμφω



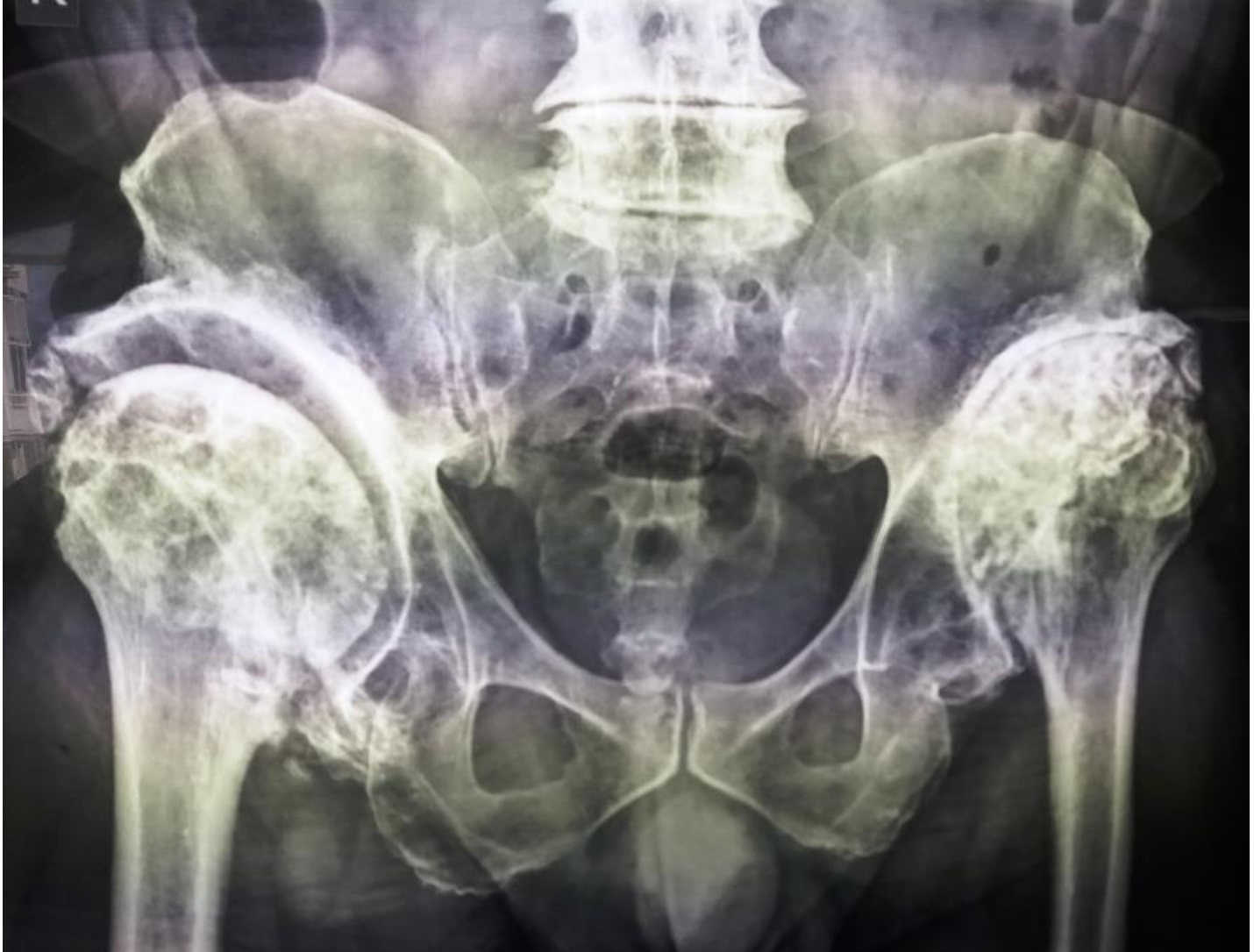
Κλινική εξέταση

- Χωρίς ενεργό αρθρίτιδα
- Μειωμένη κινητικότητα ισχίων -αγκώνων άμφω
- Κυφοσκολίωση
- Διαταραχή βάδισης -στάσης

Ακτινογραφία άκρων ποδών



Ακτινογραφία λεκάνης- ισχίων



Ακτινογραφία αγκώνων



Ακτινογραφία αγκώνων



Διαφορική διάγνωση

- Κληρονομική περιφερική αισθητικοκινητική πολυνευροπάθεια με χαρακτηριστικά ευρήματα από το μυοσκελετικό

1. Cavus-varus deformity

2. Hip dysplasia

Ο γονιδιακό έλεγχος ανέδειξε CMT τύπου 1 (Charcot-Marrie-Tooth)

Charcot-Marrie-Tooth

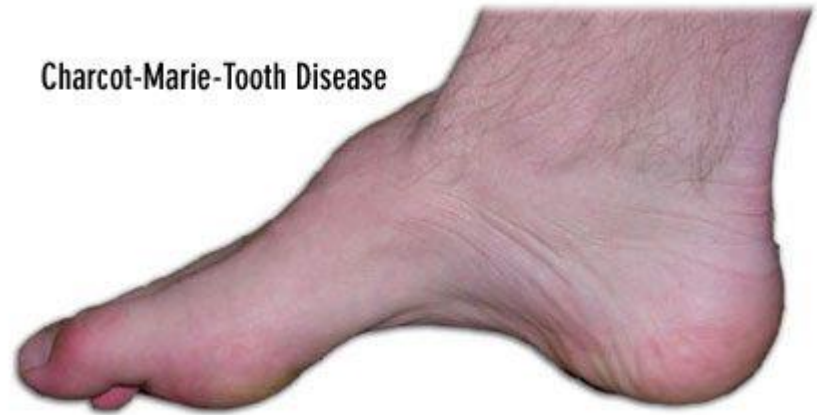
- Η πιο συχνή κληρονομική αισθητικοκινητική πολυνευροπάθεια
- Επίπτωση 11-15/100.000 κατοίκους
- Πιο συχνά κληρονομείται με αυτοσωματικό επικρατούν χαρακτήρα
- Μεγάλη γονιδιακή και φαινοτυπική ετερογένεια

Charcot-Marrie-Tooth

- Στην παθογένεια του συνδρόμου εμπλέκονται > 40 γονίδια που κωδικοποιούν πρωτεΐνες σημαντικές για την λειτουργία και επικοινωνία των νευρικών αξόνων και της μυελίνης
- Τα συμπτώματα εμφανίζονται συνήθως την δεύτερη δεκαετία, με προοδευτική μυϊκή αδυναμία άνω και κάτω άκρων, μυϊκές ατροφίες και κατάργηση των τενόντιων αντανακλαστικών.
- Διαταραχές στην στάση και στην βάδιση

Μυοσκελετικές εκδηλώσεις

- **Cavo-varus foot deformity** -χαρακτηριστικό της νόσου
- Κυφο-σκολίωση
- Δυσπλασία ισχίων
- Δευτεροπαθή οστεοαρθρίτιδα



Θεραπεία

- Δεν υπάρχει ειδική θεραπεία
- Ορθοτική υποστήριξη
- Φυσιοθεραπεία
- Στοχευμένες ορθοπεδικές επεμβάσεις