

**Universidad del Sureste**  
**Escuela de Medicina**

**Nombre:**

**Erick Alexander Hernández López**

**Materia:**

**Neurología**

**Tema:**

**Resumen ENFERMEDAD DE CHARCOT-MARIE-TOOTH**

**Dr. José Luis Gordillo Guillen**

**Lugar y fecha**

**Comitán de Domínguez Chiapas a 11/10/2020.**

## Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth

### ¿Qué es la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth?

Es uno de los trastornos neurológicos hereditarios más comunes que afecta aproximadamente a 1 de cada 2.500 personas en EUA. La enfermedad recibe el nombre de los tres médicos que la identificaron por primera vez en 1886: Jean-Marie Charcot y Pierre Marie en París, Francia y Howard Henry Tooth en Cambridge, Inglaterra. La enfermedad de CMT, también conocida como neuropatía hereditaria motora y sensitiva o atrofia muscular del peroneo, abarca un grupo de trastornos que afectan los nervios periféricos.

### ¿Cuáles son los síntomas de la enfermedad de CMT?

Una característica típica incluye debilitaciones en los pies y de los músculos inferiores de la pierna, que pueden dar lugar a una deformación del pie y generar una marcha a pasos grandes que desencadena en tropiezos o caídas frecuentes. Las deformidades del pie, tales como arcos altos y dedos en martillo, son también características debido a la debilidad de los músculos más pequeño del pie. Además, la parte inferior de las piernas puede adquirir un aspecto "de botella de champán invertida" debido a la pérdida de masa muscular. Conforme progresa la enfermedad, pueden ocurrir debilidad y atrofia musculares en las manos, dando como resultado dificultades en las capacidades motoras.



## ¿Que causa la enfermedad de CMT?

Es causada por mutaciones en los genes que producen las proteínas relacionadas con la estructura y la función bien sea del axón del nervio periférico o de la capa de mielina. Por lo tanto, estos nervios se degeneran y pierden lentamente la capacidad de comunicarse con los diversos miembros. La degeneración de los nervios motores da lugar a la debilidad del músculo y a atrofias en las extremidades (brazos, piernas, manos o pies), y la degeneración de los nervios sensitivos conlleva a una reducción en las sensaciones de calor, frío y dolor.

## ¿Cuáles son los tipos de enfermedad de CMT?

Hay muchas formas de la enfermedad de CMT. Los tipos principales incluyen CMT1, CMT2, CMT3, CMT4 y CMTX.

**CMT1** → Resulta de anomalías en la capa de mielina. Hay tres tipos principales de CMT1.

- **CMT1A**: Es una enfermedad autosómica dominante que resulta de una duplicación del gen en el cromosoma 17 que posee instrucciones para producir la proteína 22 de la mielina.
- **CMT1B**: Es una enfermedad autosómica dominante causada por mutaciones de los genes que poseen instrucciones para producir proteínas cero (PO) de mielina, que es otro componente crítico de la capa de mielina.



• CMT1C: Produce síntomas similares a los de la CMT1A, todavía no ha sido identificada.

**CMT2** → Surge de una anomalía en el axón de las células nerviosas periféricas en lugar de en la capa de mielina.

**CMT3** → o de Dejerine-Sottas es una neuropatía desmielinante grave que comienza en la infancia. Los bebés padecen de atrofias y debilidades musculares severas y problemas sensoriales. Este trastorno poco común puede ser debido a una mutación específica puntual del gen *PO* o a una mutación puntual del gen *DMP-22*.

**CMT4** → Abarca varios subtipos diversos de neuropatías desmielinantes autosómicas recesivas motoras y sensoriales. Generalmente presentan síntomas de debilidad en las piernas la niñez y pueden perder la capacidad de caminar en la adolescencia. El gen responsable aún no ha sido identificada.

**CMTX** → Es una enfermedad dominante relacionada al cromosoma X y es causada por una mutación puntual en el gen *connexina 32* de cromosoma X. Comienza al final de la niñez o en la adolescencia. Las niñas que heredan un gen tram formado de un padre y un gen normal del otro padre pueden desarrollar



Síntomas leves en la adolescencia o más tarde, o no desarrollar ningún síntoma de la enfermedad.

### ¿Cómo se diagnostica la enfermedad de CMT?

Comienza con una historia estándar del paciente, antecedentes familiares, y un examen neurológico. Los médicos buscan signos de debilidad muscular, reflejos reducidos del tendón y pérdida de sensibilidad. Los médicos buscan signos de deformidades del pie, tales como arcos altos, dedos en martillo, talón invertido o pies planos. Puede realizarse una biopsia del nervio para confirmar el diagnóstico.

### ¿Cómo se trata la enfermedad de CMT?

No existe cura, pero la terapia física, terapia ocupacional, férulas (tablillas) y otros dispositivos ortopédicos, e incluso la cirugía ortopédica, pueden ayudar a los pacientes a enfrentar los síntomas incapacitantes de la enfermedad.