

UNIVERSIDAD DEL SURESTE

ESCUELA DE MEDICINA

Materia:
Neurología

Trabajo: resumen
Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth

Alumno: Antonio Abigail Díaz Guzmán

Docente: Dr. Gordillo Guillen José Luis

Lugar y fecha
Comitán de Domínguez Chiapas a 16/Oct/202

Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth

La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT) es uno de los trastornos neurológicos hereditarios más comunes también conocida como neuropatía hereditaria motora y sensitiva o atrofia muscular del peroneo, abarca un grupo de trastornos que afectan los nervios periféricos.

Signos /síntomas

El inicio de los síntomas ocurre más a menudo en la adolescencia o al comienzo de la edad adulta. 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. Las deformidades del pie, tales como arcos altos y dedos en martillo son también características debido a la debilidad de los músculos más pequeños del pie. Puede adquirir un aspecto "de botella de champán invertida" debido a la pérdida de masa muscular.

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. Aunque en varios tipos de la enfermedad de CMT diversas proteínas son anormales, todas las mutaciones afectan la función normal de los nervios periféricos.

Tipos:

- CMT1
- CMT2
- CMT3
- CMT4
- CMTX

CMT1

Más frecuente y 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. Los pacientes padecen de debilidad y atrofia de los músculos inferiores de las piernas a partir de la adolescencia; y más adelante padecen de debilidades en las manos y la pérdida de sensación.

Neuropatía hereditaria con predisposición a parálisis compresiva

Causada por la ausencia de uno de los genes PMP-22. Presencia de niveles anormalmente bajos del gen PMP-22 da como resultado neuropatías desmielinantes episódicas y recurrentes.

CMT1B

Es una enfermedad autosómica dominante causada por mutaciones de los genes que poseen instrucciones para producir la proteína cero (P0) de mielina, presenta síntomas similares a los de CMT1A.

CMT2

Es menos común que CMT1 y surge de anomalías en el axón de la célula nerviosa periférica 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 atrofas y debilidades musculares severas y problemas sensoriales. Se asocia a mutación del gen P0 y PMP – 22.

CMT4

Presentan síntomas de debilidad en las piernas durante la niñez y pueden perder la capacidad de caminar en la adolescencia.

CMTX

Enfermedad dominante relacionada al cromosoma X causada por una mutación puntual en el gen conexina 33. Los varones que heredan un gen transformado de sus madres presentan síntomas moderados a graves de la enfermedad que comienza al final de la niñez o en la adolescencia. Las niñas que heredan un gen transformado 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.

Diagnóstico:

Historia estándar del paciente

Antecedentes familiares Se le pregunta a los pacientes sobre la naturaleza y duración de sus síntomas y si otros miembros de la familia padecen la enfermedad.

Examen neurológico. Durante el examen neurológico un médico busca signos de debilidad muscular en los brazos, piernas, manos y pies, una disminución de la masa muscular, reflejos reducidos del tendón y pérdida de sensibilidad. Un síntoma específico que se puede encontrar en pacientes con CMT1 es un agrandamiento de los nervios que se puede palpar y hasta ver a través de la piel.

Tratamiento:

No existe cura para la enfermedad (incluye el ejercicio para el fortalecimiento muscular, estirar el músculo y los ligamentos, pruebas de estamina y ejercicio aeróbico moderado)

Terapia física, terapia ocupacional, férulas y otros dispositivos ortopédicos, e incluso la cirugía ortopédica, pueden ayudar a los pacientes a enfrentar los síntomas incapacitantes de la enfermedad

Los ejercicios de estiramiento pueden prevenir o reducir las deformidades comunes que resultan de una acción no uniforme del músculo sobre los huesos