



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

Neuropatía hereditaria 2

Docente: Dr. José Luis Gordillo Guillén

Materia: Neurología

Alumna: Tarsis Andrea Guillén Narváez

Semestre 6to Grupo A

10/julio/2021

El diagnóstico de las Neuropatías Periféricas hereditarias y la genética Molecular

Las neuropatías periféricas abarcan un gran número de patologías caracterizadas por presentar alteraciones en los nervios periféricos de estos, las neuropatías hereditarias son frecuentes y de evolución temprana. Los nombres con los que se han descrito son: Neuropatías hereditarias sensitivas-motora (HSM) e neuropatía periférica hereditaria tipo charcol-Moore-Tooth (CMT). Los tipos que se presenta con mayor frecuencia son CMT1, CMT2 y CMTX. El 70% de los casos de CMT1 corresponden al subtipo CMT1A asociado a una duplicación de 1.5 Mb fragmentando el ADN Cromosoma 17p11.2-p12 que codifica para la proteína periférica desmielinizante PMP22. Hasta ahora se ha informado cinco diferentes tipos de CMT (1,2,3,4,X) con aproximadamente 32 subtipos asociados a más de 30 genes.