



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

Neuropatía Hereditaria II

Docente: Dr. José Luis Gordillo Guillen

Materia: Neurología

Alumno: Karla Gpe. Alvarado López

6 Semestre Grupo A

07/Julio /2021

Neuropatía Hereditaria 2

Las neuropatías periféricas abarcan un gran número de patologías caracterizadas por presentar alteraciones en los nervios periféricos, de éstos,

Las neuropatías hereditarias son frecuentes y de evolución temprana. Los nombres con los que se han descrito son:

- Neuropatías hereditarias sensitivo motoras (HMSN).
- Neuropatías periféricas hereditarias tipo Charcot-

Mane-Tooth. (CMT)

Los tipos que se presentan con mayor frecuencia son CMT1, CMT2, CMTX. El 70% de los casos de CMT1 corresponden al subtipo CMT1A, asociado a una duplicación de 1.5 Mb fragmento en ADW Cromosoma 17p11.2-p12, que codifica para la proteína periférica desmielina PMP22. Hasta ahora se han informado cinco diferentes tipos de Charcot-Mane-Tooth. (1, 2, 3, 4, X). Con aproximadamente 32 subtipos, asociados a más de 30 genes.

La heterogeneidad genética y la variabilidad en la expresión de la enfermedad, hacen necesario realizar estrategias diagnósticas, que integren herramientas de estudio clínico para determinar antecedentes familiares, tipo de herencia, exploración física completa, fuerza muscular, deformidades físicas, reflejos y sensibilidad y estudios moleculares con los cuales se determina la presencia de los diferentes tipos de mutaciones que permiten establecer un diagnóstico correcto.

