



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

NEUROPATÍA HEREDITARIA 2

DOCENTE: Dr. Gordillo Guillen José Luis

ALUMNO: Jesus Alberto Perez Dominguez

MATERIA: Neurología

CARRERA: MEDICINA HUMANA

SEMESTRE: 6 "A"

FECHA: 10 de julio de 2021
Comitán de Domínguez, Chiapas

El diagnóstico de las neuropatías periféricas hereditarias y la genética molecular

Edgar Hernández-Zamora,* María de la Luz Arenas-Sordo**

Instituto Nacional de Rehabilitación

RESUMEN. Las neuropatías periféricas abarcan un gran número de patologías caracterizadas por presentar alteraciones en los nervios periféricos, de éstas, las neuropatías hereditarias son frecuentes y de evolución temprana. Los nombres con los que se han descrito son: neuropatías hereditarias sensitivo-motoras (HMSN) o neuropatías periféricas hereditarias tipo Charcot-Marie-Tooth (CMT). Los tipos que se presentan con mayor frecuencia son CMT1, CMT2 y CMTX. El 70% de los casos de CMT1 corresponde al subtipo CMT1A, asociado a una duplicación de ~1.5 Mb fragmento en ADN cromosoma 17p11.2-p12, que codifica para la proteína periférica desmielina PMP22. Hasta ahora se han informado cinco diferentes tipos de CMT (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 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 y así poder ofrecer un asesoramiento genético adecuado.

Palabras clave: neuropatías periféricas, genética, fenotipos, clasificación.

ABSTRACT. Peripheral neuropathies include a wide range of pathological disorders characterized by damage of peripheral nerves. Among them, peripheral hereditary neuropathies are a group of frequent illnesses and early evolution. They have been named hereditary motor and sensory neuropathy (HMSN) or peripheral hereditary neuropathies type Charcot-Marie-Tooth (CMT). The most frequent types are CMT1, CMT2 and CMTX. Approximately 70% of the cases correspond to subtype CMT1A, associated with tandem duplication of a 1.5 Mb DNA fragment on chromosome 17p11.2-p12 that codifies the peripheral myelin protein PMP22. So far, there five different types of CMT (1,2,3,4,X) with approximately 32 subtypes, associated with more than 30 genes. Have been reported genetic heterogeneity and expression variability of the illness makes it necessary to carry on diagnostic strategies that integrate clinical study for determining genetic clinical history, family history, complete physical exploration, muscular strength, physical deformities, reflexes and sensitivity, and molecular studies allow detection of different types of mutations and help establish a correct diagnosis and an adequate genetic counseling.

Key words: peripheral neuropathy, genetic, phenotypic, classification.

Neuropatía hereditaria (2)

Las neuropatías periféricas abarcan un gran número de patologías caracterizadas por presentar alteraciones en los nervios periféricos, las neuropatías hereditarias son frecuentes y evolucionan tempranas. Neuropatías hereditarias sensorio-motoras (HMSN) o neuropatías periféricas hereditarias tipo Charcot-Marie-Tooth (CMT). Los tipos que se presentan con mayor frecuencia son CMT1, CMT2, CMTX. El 70% de los casos de CMT1 corresponde al subtipo CMT1A debido a una deleción de 1.5 mb fragmento en ADON cromosoma 17p11.2-P12, que codifican para la proteína periférica dismielina PMP22. Hasta ahora se han identificado cinco diferentes tipos de CMT (1, 2, 3, 4, X) con aproximadamente 32 subtipos, asociado a más de 30 genes. La heterogeneidad genética y la variabilidad en la expresión de la CMT, hacen necesario utilizar estrategias diagnósticas que integren estudios clínicos para determinar antecedentes familiares, tipo de herencia, expresión física completa, fuerza muscular, detección de los braxos, reflejos y sensibilidad y estudios moleculares en los casos se determina la presencia de los diferentes tipos de mutaciones que permiten establecer un diagnóstico correcto y así poder ofrecer un asesoramiento genético adecuado.