



# Universidad del Sureste

## Escuela de Medicina

NH II

---

**Materia: Neurología**  
**Presenta: Raymundo López Santiago**

**Semestre: 6° "A"**

## Neuropatía hereditaria II

- Las neuropatías periféricas abarcan un gran número de entidades caracterizadas por presentar alteraciones en los nervios periféricos.

↳ Se dice que de estas las neuropatías hereditarias son frecuentes y de evolución dempore.

- Los nombres con los que se han descrito son: Neuropatías hereditarias sensoriales - motoras (HSMN) 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 o subtipo CMT1A.

↳ Asociado a una duplicación de un 1.5 mb fragmento de ADN ubicado en 17p11.2-p12, que codifica para la proteína periférica desmielinizadora PMP 22.

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.

↳ Hace necesario realizar estudios diagnósticos que incluyan estado clínico para determinar características familiares, tipo de herencia, exploración física completa y fuerza muscular.