

## Neuropatía Hereditaria 2

Las neuropatías periféricas abarcan un gran número de patologías caracterizadas por presentar alteraciones en los nervios periféricos, de estas las neuropatías hereditarias son frecuentes y de evolución temprana.

Los nombres con los que se han descrito son: neuropatías hereditarias sensitivo-motoras o neuropatías hereditarias sensitivo-motoras, neuropatías hereditarias Charcot-Marie-Tooth.

Los tipos con los 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 ~7.5 mb fragmento en ADN cromosoma 17p11.2-p12, que codifica para la proteína periferica desmielinizada. PMP22.

Hasta ahora se han informado cinco diferentes tipos de CMT (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 tratamiento genético correcto.