

Enfermedad Charcot Marie Toot

[!\[\]\(c8d96c8885d3000a912c2582004aed63_img.jpg\) ¿Qué es la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth?](#) [!\[\]\(3ad821e3ca7dd4cb7003e9c8d982e254_img.jpg\) Características de CMT](#) [!\[\]\(177bde115c7ebbeffa559d05eea9e94b_img.jpg\) ¿Qué causa la CMT?](#) [!\[\]\(cab2e95699b614c49dd80341e1932607_img.jpg\) ¿Cómo se hereda?](#) [!\[\]\(75f9a43febaa9aa08b77b73c8ad8a855_img.jpg\) Síntomas y signos](#) [!\[\]\(cc11c320e6649662ebbe761994792de4_img.jpg\) Clínica](#) [!\[\]\(f8f94fe68788e4fac99840bca8324d12_img.jpg\) Biopsia](#) [!\[\]\(1d4edd1bbc2821cc01c435758ba39b49_img.jpg\) ¿Es contagiosa la enfermedad Charcot-Marie-Tooth?](#) [!\[\]\(c4621a94e9c2f6af2c0d63abeaa1d2dc_img.jpg\) ¿Hay algún tratamiento o curación para esta enfermedad?](#) [!\[\]\(823ee5421bc90fa70b9f4beb075346bb_img.jpg\) Drogas contraindicadas. \(según CMT 1 Canada\)](#) [!\[\]\(a5476dbf109bd6b94216319d94dd16d7_img.jpg\) Ortopedia](#) [!\[\]\(acca62fd6c397be1e0ed3c65c1156811_img.jpg\) Electrofisiología](#)

1- ¿Qué es la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth?

La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth o atrofia muscular peronea es un trastorno hereditario relativamente frecuente del sistema nervioso periférico (por lo común de herencia autosómica dominante),



2- Características de CMT.

Se caracteriza por debilidad y atrofia, principalmente en los músculos distales de la pierna peroneos, tibial anterior, gemelos ([foto 1 y 2](#)). Se presenta con déficit preferentemente motor y en menor grado sensitivo de distribución distal y carácter progresivo, y con un comienzo en los miembros inferiores y eventual posterior afectación de los superiores.

El pie arqueado es una de las primeras muestras de este desorden. Mientras que progresa la enfermedad, las deformidades estructurales del pie ocurren. El paciente desarrolla un pie cavus en forma de punta de martillo ([foto 3](#)). Los esguinces del tobillo son manifestaciones frecuentes. La pérdida progresiva del músculo conduce a dificultad al correr y el balance. Para evitar tropezar los pacientes levantan sus rodillas inusualmente hacia arriba dando por resultado alto paso del steppage. En algunos pacientes, la debilidad del músculo puede también ocurrir en los muslos. El pie plano se considera también en pacientes con CMT.

La función de la mano también llega a ser afectada debido a la atrofia progresiva ([foto 4](#)), haciendo muy difícil la escritura y las actividades manuales.

La pérdida de función del nervio en las extremidades también conduce a la pérdida sensorial. Se disminuye la capacidad de distinguir caliente y frío también el sentido del tacto.

Los músculos en las extremidades se debilitan debido a la pérdida de estímulo por los nervios afectados.

Además CMT es un desorden en el cual el defecto está en los nervios que controlan los músculos no en estos. La debilidad muscular ocurre como consecuencia de la afectación del nervio

F

Foto 1 y 2



Uno de nuestros pacientes portador de CMT2, aunque en un estado avanzado de atrofia muscular se ha logrado que mejore el trofismo muscular a nivel de músculos gemelos, usa aditamento tensor -corrector- para caída de pie (con plantilla para sostén).

f3

Foto 3

volverr



[f4volver](#)

Foto 4



3- ¿Qué causa la CMT?

CMT es causado por defectos en genes que afectan el funcionamiento de los nervios periféricos. Los genes proveen las instrucciones o mapas para las proteínas en el cuerpo. Cuando un gen es anormal, la proteína también es anormal o alterada. Los genes que estén alterados causan CMT y afectan ya sea a la fibra de los nervios o a las capas de mielina que los rodea.

Se han identificado tres genes que cuando son anormales resultan en el tipo 1 de CMT. Estos genes están en los cromosomas 1, 17 y X. Todos afectan la mielina y el tipo del cromosoma X puede afectar el nervio en sí.



4- ¿Cómo se hereda?.

CMT se hereda generalmente en un modelo dominante autosomal. Esto significa que si un padre tiene la enfermedad (el padre o la madre) pasaría en un 50% a cada niño.

CMT se puede también heredar en forma recesivo o un modelo X-x-linked. Para determinar el modelo de la herencia, cada paciente de CMT debe consultar al consejero genético, al neurólogo o a otro médico con conocimientos de la enfermedad.



5- Síntomas y signos.

Los síntomas de CMT varían grandemente en cada individuo. Ningún médico puede predecir como usted será en 10 o 20 años y si alguno lo hace no debe ser tenido en cuenta. Cómo se manifiesta su CMT depende de su forma de vida, las actividades, las tensiones, dieta y todo que hace en su vida. Puesto que dos personas no son iguales cada CMT es diferente. Hay personas portadores de la enfermedad de CMT de edad avanzada que llevan una vida activa sin contratiempos. De ahí que muchas personas portadores de CMT no sepan que tienen esta enfermedad.

Los pacientes de tipo 1 presentan en la mitad de la infancia un pie caído y una atrofia muscular distal lentamente progresiva que produce una "deformidad en pierna de cigüeña". Más tarde se inicia una atrofia de la musculatura intrínseca de la mano. Hay una disminución de la sensibilidad vibratoria, dolorosa y térmica, con distribución en "guantes y calcetines". Los reflejos tendinosos profundos están abolidos. Las deformidades de los pies, con arcos pedios altos o dedos en martillo, pueden ser las únicas manifestaciones en los individuos de la familia más afectados, portadores del rasgo. Los pacientes de tipo 1 tienen velocidades de conducción nerviosa lentas, con latencias distales prolongadas. Las muestras anatomopatológicas ponen de manifiesto una desmielinización y una remielinización segmentarias. Pueden palpase nervios periféricos agrandados. La enfermedad progresa lentamente y es compatible

con una duración de vida normal. Clínicamente, los pacientes tipo 2 suelen presentar debilidad en una fase más tardía de la vida, y la evolución del proceso es más lenta. Las velocidades de conducción nerviosa son relativamente normales, pero los potenciales evocados son de baja amplitud y las biopsias ponen de manifiesto una degeneración Walleriana.

La neuropatía intersticial hipertrófica (enfermedad de Dejerine-Sottas), llamada CMT 3 es un trastorno autosómico recesivo poco frecuente de los nervios periféricos, que aparece en la infancia con una debilidad progresiva y pérdida de la sensibilidad, con abolición de los reflejos tendinosos profundos. Inicialmente se asemeja a la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, pero la debilidad motora progresa con mayor rapidez. Se trata también de un trastorno de desmielinización remielinización, con agrandamiento de los nervios periféricos y "bulbos de cebolla" en la biopsia.

Alguna personas con CMT también experimenta problemas con la propiocepción que no es otra cosa que la capacidad de decir donde está su cuerpo en el espacio alrededor de él.

Con un diagnóstico temprano y tomando el cuidado necesario, la mayoría de las personas con CMT vivirá una vida normal sin demasiada dificultad, aunque no hay que negar el hecho de que algunas personas tienen problemas severos. La esperanza de vida no se acorta.



6- Clínica.

Atendiendo solo a las características clínicas, es imposible determinar la pertenencia de un paciente individual a las formas CMT1 o CMT2. Sin embargo, se han sugerido ciertas diferencias clínicas entre los grupos (Harding y Thomas, 1980b). Así, mientras que CMT1 tiene su edad de presentación en las dos primeras décadas, el rango de edades de comienzo de CMT2 es muy variable y se sitúa entre la segunda y la séptima décadas de la vida. Para un grado equivalente de debilidad muscular, la atrofia muscular parece ser más marcada en CMT2. En CMT2 los músculos de la pantorrilla sufren una afectación de igual intensidad a la de los del compartimiento anterolateral de la pierna, y no es raro encontrar clara asimetría en su distribución (Berciano et al., 1986). Por el contrario, la afectación de la musculatura intrínseca de manos, el grado de arreflexia, la pérdida de la sensibilidad y la deformidad de los pies en cavo parecen ser más intensos en CMT1. Las raras formas autosómico recesivas (Harding y Thomas, 1980a; Ouvrier et al., 1981) son siempre más graves que las más habituales formas dominantes. Comienzan muy precozmente con retraso en la deambulación y tropiezos y caídas frecuentes. Muy pronto se aprecia un déficit motor distal en miembros inferiores y también en manos. La debilidad en manos es más

pronunciada que en las formas dominantes. La presencia de dolor u otros síntomas sensitivos es rara, pero la exploración de la sensibilidad suele mostrar pérdida de la propiocepción. El pie cavo no es constante (foto 5).

Foto 5.



7- Biopsia.

La introducción en los años 60 y 70 de los estudios de conducción nerviosa y la práctica de biopsia de nervio periférico permitieron establecer dos tipos principales de CMT (Dyck y Lambert, 1968). Una la forma hipertrófica, desmielinizante o CMT tipo1, caracterizada por descenso de las velocidades de conducción nerviosa motora periférica, desmielinización de las fibras nerviosas mielínicas y crecimiento hipertrófico de las células de Schwann en "bulbos de cebolla"; y la otra axonal o CMT tipo 2, con velocidades de conducción nerviosa periférica normales o mínimamente descendidas y atrofia axonal primaria con mínima afectación de la mielina de las fibras nerviosas. Aunque se han encontrado con mayor frecuencia CMT1 que CMT2.



8- ¿Es contagiosa la enfermedad Charcot-Marie-Tooth?.

No. Las enfermedades genéticas no son contagiosas.



9- ¿Hay algún tratamiento o curación para esta enfermedad?.

No en estos momentos no hay ninguna curación para CMT

Por ahora el tratamiento incluye terapia física, sostenes para la parte inferior de las piernas, ortesis de tobillo, correctores para la caída del pie o plantillas en los zapatos y a veces cirugía para corregir las deformidades.



10- Drogas contraindicadas. (según CMTI de Canadá).

Adriamycin - para el cáncer.
Alcohol.
Amiodarone - para el latido irregular del corazón.
Cloranfenicol - antibiótico.
Cis-platino - para el cáncer.
Dapsone - para enfermedades raras crónicas y ciertas de la piel, también para la lepra.
Diphenylhydantoin (*Dilantin*) - para los asimientos y el dolor.
Disulfiram (*Antabuse*) - alcohólicos.
Ethionamide - para la tuberculosis.
Flagyl (*Metronidazole*) - para la infección de los trichomonas - lea las escrituras de la etiqueta en las prescripciones para las infecciones bacterianas vaginales, puede ser encontrado conjuntamente con otra droga para las infecciones vaginales, también se utilizó como tópico para el acné y oral como antibiótico de algunos dentistas y doctores.
Glutethimide (*Doriden*) - píldora para dormir.
Hydralazine (*Apresoline*) - tensión arterial alta.
Isoniazid (*INH*) - para la tuberculosis.
Misomidazole - para el cáncer.
Nitrofurantoin (*Furadantin, Macrobid, Macrochantin*) - para la infección de la zona urinaria.
Óxido nitroso (inhalación relanzada crónica) - un anestésico.
Penicillamine - artritis reumatoidea.
Perhexiline (*Pexid*) - para la angina.
Pyridoxine (*vitamina B6*) - una vitamina.
Suramin, Taxol, Vincristine - para el cáncer.
Tabaco.

Megadosis de las vitaminas A, B6 y D puede ser dañoso. Controle cuidadosamente con su doctor y farmacéutico antes de tomar cualquier droga. Pida que busquen las palabras " podría causar la neuropatía periférica " en la

descripción de la droga. En casi todas las condiciones en las cuales estas drogas se utilizan puede ser encontrado una alternativa .

Si usted necesita litio, o el misomidazole para el cáncer u otras drogas del cáncer, discuta las repercusiones posibles con su doctor.

Zoloft puede causar fatiga pero no es necesariamente peligroso a los que lo necesiten.

Recuerde que todas las drogas tienen efectos secundarios. Usted podría ser extremadamente sensible a las drogas no enumeradas aquí.



11- Ortopedia.

La cirugía puede ayudar a problemas del pie, del tobillo, de la mano, del dedo, de la espina dorsal y de la cadera. las correcciones del tobillo-pie puede también ayudar a una persona a correr sin tener caídas, los correctores para caída del pie en el zapato o en una plantilla sostenida a la pantorrilla ayudan a aliviar el dolor experimentado y a correr y le da a la persona un paso estéticamente mas normal y mejorado.

Procedimientos sugeridos para personas con CMT.

Procedimientos del tendón:

alargar el tendón de Aquiles

transferencia tibial anterior del tendón

procedimientos del clawtoe (Girdlestone-Taylor , Jones).ambos para la caída del pie.

Procedimiento para ser realizado:

artrodesis triple

alargar el tendón de Aquiles.

fasciotomía plantar

Otro:

Cirugía de la espina dorsal para corregir la escoliosis.



12- Electrofisiología.

El criterio fundamental que ha permitido la división de CMT en tipos 1 y 2 es el valor divisorio de la velocidad de conducción nerviosa motora (VCM) situado en 38 m/s (Dyck y Lambert, 1968; Harding y Thomas, 1980b). En todos los miembros afectados de familias con CMT2 existe una perfecta concordancia en sus valores de VCM que son 38 m/s. Como es lo característico de una axonopatía distal, la normalidad o mínimo enlentecimiento de la VCM suele acompañarse de una caída en la amplitud de los potenciales motores en miembros inferiores, pero no siempre ocurre así en miembros superiores. Al estimular los nervios peroneal o mediano los potenciales motores solo están ausentes en aquellos casos con atrofia muscular marcada, y los músculos correspondientes muestran denervación y reinervación crónica en el EMG. En cambio, en pacientes asintomáticos las alteraciones electrofisiológicas pueden ser mínimas. Las alteraciones encontradas en los potenciales nerviosos sensitivos son superponibles a las de los motores. A diferencia de lo que ocurre con CMT1 en que los trastornos electrofisiológicos están precozmente presentes y permiten un rápido diagnóstico presintomático de los individuos en riesgo, en CMT2 estas anomalías suelen establecerse más tardíamente y progresan muy lentamente a lo largo del tiempo, y por ello el diagnóstico electrofisiológico de portadores de CMT2 puede ser difícil. Por otra parte, las alteraciones electrofisiológicas ya establecidas no son específicas, y si la historia familiar no es concluyente, pueden conducir al diagnóstico erróneo de neuropatía axonal adquirida (diabética o alcohólica) (Teunissen et al., 1997). Otro motivo de confusión diagnóstica acontece en familias sin transmisión varón-varón y que corresponden a CMT1 ligada al cromosoma X, al considerar como CMT2 a mujeres afectas o portadoras y que característicamente tienen alteraciones electrofisiológicas de "tipo axonal" diferentes a las de "tipo desmielinizante" encontradas en los varones afectados (Nicholson y Nash, 1993).

