

## Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth: causas, síntomas, tratamientos y más

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



La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT) es un término genérico para una variedad de ciertos trastornos genéticos hereditarios que afectan el sistema nervioso periférico. El sistema nervioso periférico controla nuestra capacidad para mover y sentir partes de nuestro cuerpo, como las manos y los pies. Los trastornos de los nervios periféricos (los nervios que se extienden desde la médula espinal hasta los músculos) se conocen como "neuropatías".

### Sistema nervioso periférico

El tejido nervioso fuera del cerebro y la médula espinal se conoce como el [sistema nervioso periférico](#). Este sistema causa movimientos corporales al contraer y relajar los músculos bajo la instrucción del cerebro. El sistema nervioso periférico también transmite información sensorial desde los órganos de los sentidos de la piel, los tendones y los músculos a la médula espinal. (La médula espinal y el cerebro forman el sistema nervioso central).

El componente básico del sistema nervioso es la célula nerviosa o neurona. Las neuronas del cerebro o la médula espinal envían impulsos eléctricos a las fibras nerviosas desde la médula

espinal hasta los músculos. Las fibras nerviosas, que son como fibras en un cable eléctrico, se llaman 'axones'. Los axones están protegidos por un material aislante llamado mielina. Cada axón está cubierto por una capa de mielina, que mantiene el axón saludable y ayuda a que los impulsos eléctricos viajen rápidamente por las fibras nerviosas.

La CMT puede interferir con la producción de proteínas que componen la vaina de mielina, o afectar la estructura o función del axón. Las neuropatías que afectan a la mielina se conocen como neuropatías "desmielinizantes". Aquellos que afectan principalmente a las fibras nerviosas se llaman neuropatías axónicas. El resultado de ambos es que los nervios afectados no pueden funcionar correctamente para controlar el movimiento o la sensación.

## Síntomas de la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth

Para las personas con CMT, los nervios de los brazos y las piernas funcionan menos de lo normal. Esto sucede gradualmente y conduce a la pérdida de los músculos que reciben los nervios. Los músculos de los pies, las piernas y las manos, a menudo son los más afectados. Con el tiempo, se vuelven más débiles y más difíciles de controlar.

La aparición de los síntomas por lo general ocurre en la infancia o durante la adolescencia. Las piernas son las más afectadas primero.

Los síntomas de la enfermedad de CMT son progresivos y pueden incluir:

- Debilidad en los músculos de las manos y los pies.
- Debilidad en el tobillo, con "vuelco": este es un síntoma temprano común. Más tarde, la persona pierde la capacidad de doblar el pie hacia arriba
- La empuñadura se ve afectada; puede ser difícil hacer cosas como jarras con tapa de rosca abierta o girar grifos
- Arcos altos del pie (esto se conoce como 'pes cavus') y dedos de los pies con garras
- Paso alto y 'bofetadas' de los pies en el piso mientras camina
- Desgaste muscular en las piernas y los brazos
- Equilibrio pobre y caídas ocasionales
- Pérdida de sensibilidad, como reducción de la capacidad para sentir dolor en los pies y las manos
- Escoliosis (curvatura lateral anormal de la columna vertebral) en algunos casos.

## La CMT es una enfermedad hereditaria común

- La CMT es la enfermedad hereditaria más común que afecta el sistema nervioso periférico.
- La CMT toma su nombre de los tres médicos que primero reconocieron el trastorno: Jean-Marie Charcot, Pierre Marie de Francia y Howard Henry Tooth del Reino Unido. Otros nombres para la CMT incluyen atrofia muscular peroneal, neuropatía hereditaria motora y

sensorial tipo I, II y X, y atrofia muscular neuropática progresiva. No hay cura para la CMT.

## Causas de la CMT

La mayoría de los trastornos hereditarios solo pueden transmitirse por uno o dos patrones de herencia. Sin embargo, la CMT puede heredarse a través de la mayoría de los patrones conocidos de herencia y es el trastorno hereditario más común del sistema nervioso periférico.

Los patrones de herencia para la CMT incluyen:

**Autosómico dominante:** el padre tiene un gen anormal y un gen normal en el par. Cada niño de este padre tiene un 50% de posibilidades de heredar el gen anormal y un 50% de posibilidades de desarrollar CMT.

**Autosómico recesivo:** el niño solo puede heredar el trastorno si ambos padres son portadores (los portadores no muestran signos de CMT) y ambos transmiten el gen anormal. El niño tiene CMT pero ninguno de los padres tiene ningún síntoma.

**Vinculado a X:** el gen anormal se transmite al cromosoma X, que participa en la determinación del sexo del bebé. Cada niño, hombre o mujer, de una madre que porta el gen CMT tipo vinculado a X tiene un 50% de probabilidad de heredar el trastorno. Los hombres suelen ser más afectados que las mujeres.

**Las mujeres pueden ser portadoras sin mostrar ningún efecto obvio.** Todas las hijas de un hombre afectado heredarían el gen, pero ninguno de sus hijos. (No existe una "transmisión de hombre a hombre" en estas familias).

Las causas de los diversos tipos de CMT incluyen:

- CMT tipo 1A: un gen duplicado en el cromosoma 17
- CMT tipo 1B: un defecto genético en el cromosoma 1
- CMT tipo 1C - un defecto genético en el cromosoma 16
- CMT tipo vinculado a C: un defecto genético en el cromosoma X
- CMT tipo 2A: un defecto genético en el cromosoma 1
- CMT tipo 2B: un defecto genético en el cromosoma 3
- CMT tipo 2C: un defecto genético en el cromosoma 12
- CMT tipo 2D: un defecto genético en el cromosoma 7.

Recientemente, se han descubierto varios genes "nuevos" que causan algunas formas menos comunes de CMT.

## Diagnóstico de CMT

La CMT se diagnostica utilizando una serie de pruebas que incluyen:

**Examen físico:** pruebas de fuerza y ??evaluación de reflejos y sensaciones. Los hallazgos comunes en CMT son la pérdida de los reflejos de estiramiento muscular (especialmente los tirones de tobillo) y la debilidad al levantar los pies (dorsiflexión de tobillo) y levantar el pulgar hacia arriba (abducción de pulgar)

**Pruebas de conducción nerviosa:** se usan para determinar qué forma de CMT está presente; las respuestas nerviosas son mucho menores en la CMT axonal, mientras que la conducción de impulsos hacia abajo en los nervios es mucho más lenta en las formas desmielinizantes de la CMT

**Pruebas genéticas:** para identificar el gen anormal. CMT Tipo 1A puede diagnosticarse usando una prueba relativamente rutinaria llamada microarreglo cromosómico. Las pruebas genéticas para otros tipos de CMT están menos disponibles.

**Biopsia:** se extraen muestras pequeñas de tejido y se examinan en un laboratorio. Se puede examinar el tejido nervioso o muscular (o ambos). Esto no se hace comúnmente y generalmente no es necesario si se encuentra una anomalía genética.

## Tratamiento para la CMT

No existe una cura para la CMT, sin embargo el tratamiento puede ayudar a controlar algunos de los síntomas. Las opciones pueden incluir:

- Pierna y tobilleras u ortesis
- Zapatos ortopédicos especialmente diseñados
- Tablillas pulgares
- Terapia física
- Entrenamiento de fuerza muscular
- Estiramiento regular
- Ejercicio regular y moderado que involucra actividades de bajo impacto como natación o ciclismo
- Terapia ocupacional
- Cirugía ortopédica para corregir deformidades.

Referencias:

- NINDS Página de información sobre la [enfermedad de Charcot-Marie-Tooth](#), El Instituto Nacional de Trastornos Neurológicos y Accidentes Cerebrovasculares, Institutos Nacionales de Salud, EE. UU.
- Acerca de CMT, 2005, [CMT Reino Unido](#).

**Foromed**

Noticias de salud, nutrición, estilo de vida y todo lo necesario para estar informado sobre la salud y el bienestar que las personas necesitan día a día

<http://foromed.com>

---

- Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, 2005, MEDLINEplus, Biblioteca Nacional de Medicina de EE. UU. E [Institutos Nacionales de Salud](#), EE. UU.