

¿Qué es...

la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth?

Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT) es una de las **enfermedades neurológicas** hereditarias más común.

Se clasifica como una **neuropatía periférica**, lo que significa que afecta los nervios periféricos (nervios que se encuentran fuera del cerebro y la médula espinal). Daño causado por CMT hace que los nervios periféricos no **puedan activar los músculos o transmitir información sensorial** desde las extremidades hasta la médula espinal y el cerebro.

Hay aproximadamente **130,000 personas** que viven con CMT en los Estados Unidos.

Hay muchos tipos diferentes de enfermedad CMT que pueden compartir algunos síntomas, pero varían según el patrón de herencia y la edad de inicio. Estos incluyen **tipos de CMT 1 a 7**.

Variaciones (defectos) en muchos genes diferentes causan formas diferentes de CMT.

CMT es **heredado** en la mayoría de las veces. Sin embargo, en algunos casos la enfermedad puede ser **esporádica**, ocurriendo en un individuo que no tiene historia familiar de la enfermedad.

Actualmente, **no hay cura** para CMT, pero fisioterapia, terapia ocupacional, aparatos y otros dispositivos ortopédicos e incluso cirugía ortopédica puede ayudar a individuos manejar y mejorar sus síntomas.



Que son los síntomas de CMT?

Algunos de los síntomas más comunes de CMT incluyen:

Sistema nervioso

- Ataxia
- Disminución de la velocidad de conducción nerviosa
- Disminución de la sensación de dolor
- Deterioro de las habilidades motoras finas
- Dolor neuropático
- Reducción de los reflejos tendinosos

Sistémico

- Cansancio

Sensorial

- Sensación anormal en las extremidades
- Pérdida de la audición
- Pobre tolerancia a bajas temperaturas

Muscular y Esqueletal

- Dificultad para caminar
- Contracturas
- Deformidades del pie
- Debilidad o inhabilidad de levantar el pie
- Dolor en las articulaciones
- Cifosis
- Calambres
- Pérdida muscular
- Debilidad muscular
- Dolor muscular
- Escoliosis
- Anormalidad de voz

Sistema Respiratorio

- Dificultades respiratorias
- Apnea del sueño

¿Qué debo saber de CMT?

1. Inicio de síntomas ocurren más a menudo en la adolescencia o en el inicio de la adultez, pero en unos individuos los síntomas pueden desarrollarse a mediados de la edad adulta.

2. La gravedad de los síntomas varía mucho entre individuos y hasta en familiares con la enfermedad.

3. Generalmente, la progresión de síntomas es gradual.

4. Los primeros síntomas incluyen tropiezos frecuentes, esguinces de tobillo, torpeza y sensación de "ardor" o de pinchazos y agujas en los pies o las manos.

5. El desgaste muscular en la parte inferior de las piernas y los pies puede provocar pie caído o pendular, un equilibrio deficiente y otros problemas al caminar. Las deformidades del pie, como arcos altos y dedos de martillo (una condición en la cual la articulación media de un dedo se dobla hacia arriba) también son características debido a la debilidad de los músculos pequeños de los pies. Además, la parte inferior de las piernas puede adquirir una apariencia de "botella de champán invertida" debido a la pérdida de masa muscular.

6. Atrofia muscular en las manos causa a menudo que personas tengan dificultades con tareas que involucran destreza manual, como escribir y manipulando cierres y botones.

7. A medida que avanza la enfermedad, debilidad y disminución de la masa muscular puede ocurrir en las manos, brazos, piernas, y pies. Personas pueden perder la habilidad de sentir calor, frío, y tacto.

8. El acortamiento crónico de los músculos o tendones alrededor de las articulaciones evita que las articulaciones se muevan libremente, y los calambres musculares son comunes.

9. Algunas personas pueden tener dolor que puede ser de leve a severo.

10. Aunque en casos raros los individuos pueden tener debilidad muscular respiratoria, la CMT no se considera una enfermedad mortal y las personas con la mayoría de las formas de CMT tienen una esperanza de vida normal.

11. Algunos medicamentos son potencialmente tóxicos para las personas con CMT. Antes de tomar cualquier medicamento o cambiar de medicamento, las personas con CMT siempre deben consultar con su médico.

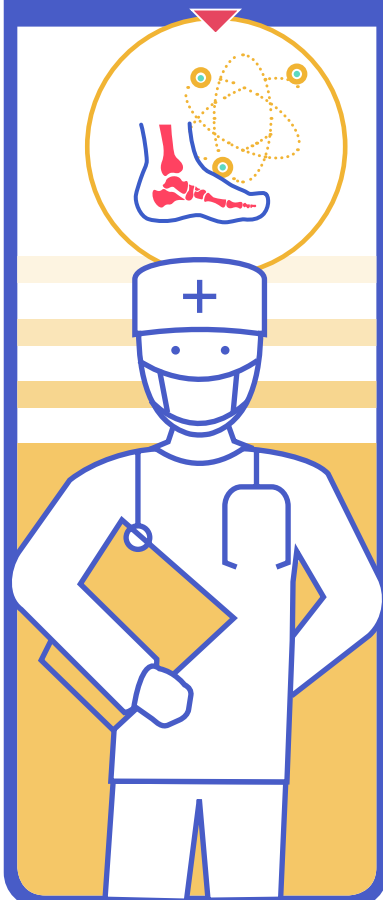
¿Qué son los tratamientos para CMT?

El propósito del tratamiento para CMT es ayudar a los individuos a enfrentarse a los síntomas incapacitantes de la enfermedad. El tratamiento óptimo es multidisciplinario, con la atención brindada para neurólogos, consejeros genéticos, enfermeras, fisioterapeutas y terapeutas ocupacionales, fisiatras y cirujanos ortopédicos.

Medicamentos contra el dolor pueden ser recetados para individuos que tiene dolor severo.

Los **audífonos** pueden ayudar con la pérdida auditiva.

Cirugía ortopédica puede arreglar deformidades del pie y articulaciones.

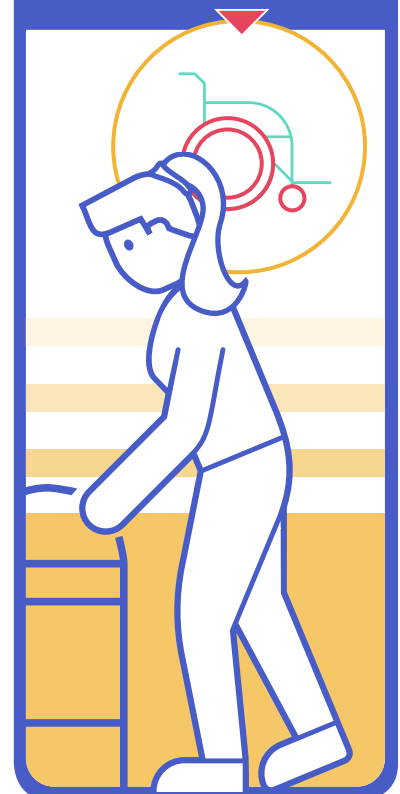


Ventilación asistida puede ayudar a personas con problemas de respiración o la apnea del sueño.

La terapia física y ocupacional para CMT se adapta al individuo y puede involucrar entrenamiento de fuerza muscular para retrasar o reducir la atrofia muscular, estiramiento de los músculos y ligamentos para prevenir o reducir las deformidades de las articulaciones que resultan del tirón muscular en los huesos, entrenamiento de resistencia para aumentar la resistencia y ayudar a prevenir el cansancio y ejercicio moderado aeróbico para ayudar a mantener la salud cardiovascular y la salud en general.

Aparatos ortopédicos del tobillo pueden ayudar a prevenir esguinces de tobillo al ofrecer apoyo y estabilidad durante actividades como caminar o subir escaleras. **Zapatos o botas** también pueden ofrecer soporte para los tobillos débiles. Las **férulas para pulgar** pueden ayudar con la debilidad de la mano y la pérdida de la motricidad fina.

Aparatos de soporte como las ortesis/aparatos ortopédicos, andadores o sillas de rueda pueden ayudar personas que tienen problemas con debilidad muscular y se cansan fácilmente para mantener movilidad y prevenir lesiones día a día.





Glosario

Ataxia

La inhabilidad para mantener balance y coordinación

Caída de pie

Dificultad para levantar la parte delantera del pie, de modo que los dedos del pie apunten hacia abajo al caminar

Cifosis

Curvatura anormal de la columna vertebral

Contractura

Un acortamiento de los músculos o tendones alrededor de las articulaciones que pueden limitar la movilidad

Escoliosis

Una curvatura anormal de lado a lado de la columna vertebral que se produce cuando los músculos debilitados no pueden mantener la columna recta

Mialgia

Dolor muscular

Neuropatía periférica

Un mal funcionamiento de los nervios que puede conducir a un deterioro sensorial y debilidad muscular

Variante genética

Una falla en el código ADN

Velocidad de conducción nerviosa

La velocidad a la que las señales eléctricas viajan a través del nervio

Lea más sobre CMT en mda.org. Si está buscando asistencia personalizada, también puede llamar a nuestro MDA Resource Center al 1-833-ASK-MDA1 (275-6321).



AMERICAN MEDICAL ASSOCIATION

Designada como una organización benéfica mejor calificada por el Instituto Americano de Filantropía, MDA es la primera organización sin fines de lucro que recibe un Premio a la Trayectoria de la Asociación Médica estadounidense por "significativos y duraderos contribuciones a la salud y el bienestar de la humanidad".



Muscular Dystrophy Association

mda.org • 1-833-ASK-MDA1
facebook.com/MDAorg
[@MDAorg](https://twitter.com/MDAorg)