

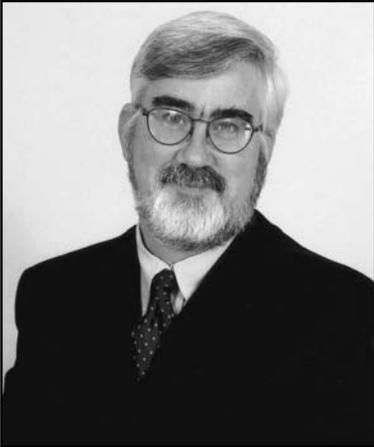


# Hechos sobre la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth y las enfermedades relacionadas

**MDA<sup>®</sup>**

## Estimados amigos:

He vivido con la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT, por sus siglas en inglés) desde poco después de cumplir los 20 años — más de la mitad de mi vida. La enfermedad ha progresado lentamente a través de los años, afectando principalmente mis manos y la parte inferior de mis piernas, de manera que ahora utilizo una silla de ruedas manual parte del tiempo. En estos años, he continuado una carrera en tecnología de computadoras, comenzado una pequeña empresa, proseguido mi interés en arte y fotografía, contraído matrimonio y compartido mis conocimientos y experiencia con otras personas discapacitadas.



Este folleto se ha preparado para darle los conocimientos básicos acerca de CMT y la enfermedad de Dejerine-Sottas (DS) que necesitará para prepararse para los cambios que podrán ocurrir en su futuro. Aprenderá que CMT es generalmente bastante lenta en su progresión y que, a la vez que presenta retos en la vida cotidiana, hay muchas técnicas y dispositivos para ayudarle a adaptarse a esos retos.

Leerá que se han encontrado muchas causas genéticas diferentes de CMT, y los casos varían grandemente. Pero la CMT casi nunca pone en peligro la vida, y rara vez afecta el corazón y las funciones respiratorias.

Y no afecta la inteligencia, ni el espíritu. Conozco muchas personas productivas, exitosas, con CMT — médicos y científicos, artistas y cantantes, atletas y maestros, adolescentes activos y estudiantes. Conozco niños con CMT que tienen futuros brillantes. Todos hemos aprendido a lograr un balance entre adaptarnos a nuestras limitaciones y nuestros alrededores y vivir una vida satisfactoria a pesar de ellos.

Yo cuento con el apoyo maravilloso de mi familia y de grandes amigos. Estoy involucrado en proyectos voluntarios que ayudan a gente joven con discapacidades, aconsejándolos acerca de la independencia y el espíritu empresarial y aumentando la conciencia pública sobre la discapacidad en todos los lugares que voy. Lo que he aprendido — y lo que trato de enseñar — es que las personas discapacitadas — como todos los demás — están llenas de posibilidades y talentos. Estos, y no nuestras limitaciones, son lo que importa.

En mi vida, otra parte importante de mi familia es la Asociación de la Distrofia Muscular, que ofrece un gran programa de servicios, es el líder mundial en la investigación de CMT, y nos mantiene bien informados acerca de la enfermedad. Vea “MDA está aquí para ayudarle” en la página 13 para detalles del programa de la Asociación.

A medida que el programa de investigación de la MDA continúa avanzando hacia mejores tratamientos y una curación, es bueno saber que las personas con discapacidades tienen más oportunidades que nunca para desarrollarse y utilizar sus habilidades, y que las leyes nos dan derecho a oportunidades equitativas de empleo y acceso a lugares públicos.

Conforme le hace frente a los retos que se avecinan, recuerde que la MDA y todos sus recursos están allí para ayudarle a usted y a su familia. No está solo.

George J. Donahue  
Watertown, Massachusetts

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

La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT) es una enfermedad neurológica que recibe su nombre de los tres médicos que lo describieron por primera vez en 1886 — Jean-Martin Charcot y Pierre Marie de France, y Howard Henry Tooth de United Kingdom. Aunque mucha gente nunca ha oído de CMT, afecta a unos 115.000 estadounidenses.

A diferencia de otras enfermedades neuromusculares, la CMT normalmente no pone en peligro la vida, y casi nunca afecta el cerebro. Causa daño a los nervios periféricos — secciones de fibras celulares nerviosas que conectan el cerebro y la médula espinal con los músculos y los órganos sensoriales.

Los nervios periféricos controlan el movimiento al transmitir los impulsos de la médula espinal a los músculos. Transmiten la sensación, llevando sensaciones como el dolor y la temperatura desde las manos y los pies a la médula espinal. Asimismo, ayudan a controlar el equilibrio, llevando información sobre la posición del cuerpo en el espacio.

Transmiten información acerca de los pies y las manos a la médula espinal y luego al cerebro, de manera que el cerebro sepa dónde colocar los pies al caminar y dónde deberán colocarse las manos para agarrar algo.

El daño a los nervios, o neuropatía, produce debilidad y degeneración musculares y alguna pérdida de sensibilidad en las extremidades del cuerpo: los pies, la parte inferior de las piernas, las manos y los antebrazos.

Aunque la CMT puede parecer muy similar a la neuropatía adquirida — un tipo de daño a los nervios

causado por diabetes, anomalías inmunológicas, exposición a ciertos químicos o fármacos — no es causada por nada que una persona haga, y no es contagiosa. Es hereditaria, lo que significa que puede transmitirse en una familia de una generación a la otra. (Vea “¿Es hereditaria?” en la página 11.)

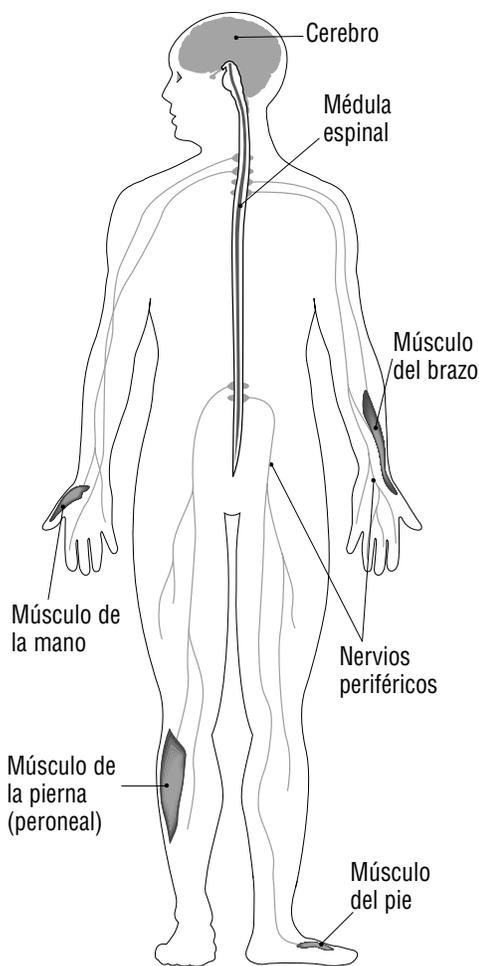
Debido a estas características, a veces se llama a la CMT neuropatía hereditaria motora y sensorial (HMSN). Algunos médicos también utilizan el nombre anticuado de atrofia muscular peroneal, que se refiere a la degeneración del músculo peroneal en la parte inferior de la pierna.

Hay aun más nombres para la CMT porque la enfermedad se presenta de muchas formas diferentes, cada una de ellas única en cuanto a severidad, edad en que comienza, progresión y síntomas exactos. Por ejemplo, la enfermedad de Dejerine-Sottas (DS) es una forma severa de CMT que se manifiesta durante la infancia o niñez temprana.

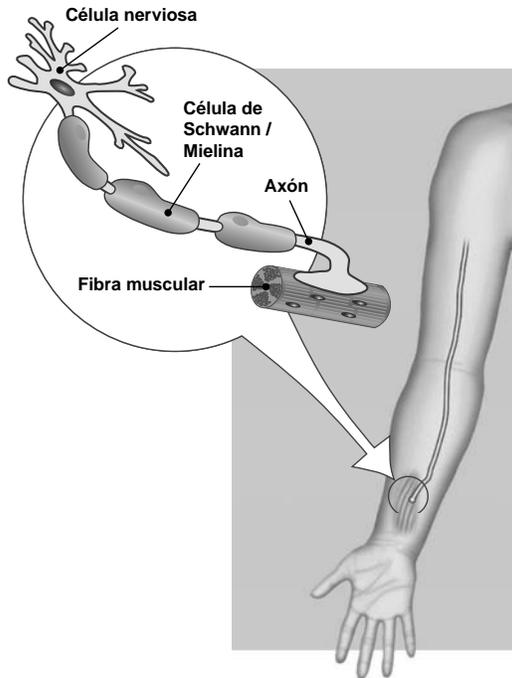
Aunque no hay curación para la CMT, hay tratamientos que se pueden usar para manejar sus síntomas en forma efectiva. Esos tratamientos, descritos aquí junto con un vistazo general de la CMT, les han permitido a muchas personas con la enfermedad llevar vidas activas y productivas.

## ¿Qué causa la CMT?

La CMT es causada por defectos en los genes, que son segmentos del ADN contenido en los cromosomas de las células del cuerpo. Los genes son recetas para producir las proteínas que desempeñan funciones esenciales en nuestro cuerpo. Cada tipo de CMT está



La CMT produce degeneración de los nervios periféricos, llevando a debilidad muscular en las extremidades del cuerpo.



Los nervios periféricos controlan los movimientos mediante la transmisión de impulsos desde la médula espinal (no ilustrada) hasta los músculos (ilustrados en el antebrazo). Asimismo, transmiten la sensación y ayudan con el equilibrio y la concientización de la posición del cuerpo.

Cada nervio periférico que controla el movimiento está compuesto de muchas y largas ramas de células nerviosas — o axones — que se extienden desde la médula espinal y se conectan con las fibras musculares. Cada axón está rodeado de mielina obtenida de la envoltura de las células de Schwann.

conectado con un gene específico, y todos estos genes producen proteínas que se encuentran dentro de los nervios periféricos.

Los nervios periféricos proporcionan una conexión esencial entre nuestro cerebro y el resto de nuestro cuerpo. Cuando usted decide mover su pierna, su cerebro envía una señal eléctrica a las células nerviosas en su médula espinal que controlan los músculos, las que a su vez usan los nervios periféricos para pasar la señal a sus músculos de la pierna.

Y si se lesiona la pierna, puede sentirlo porque las células nerviosas sensibles al dolor han enviado una señal eléctrica a su cerebro por medio de sus nervios periféricos.

Los nervios periféricos están formados por fibras, o axones, que se extienden desde las células nerviosas sensoriales y las células nerviosas que controlan los músculos, llevando las señales eléctricas hasta y desde la médula espinal.

Para que usted pueda moverse y reaccionar con precisión y velocidad, los axones tienen que transmitir sus señales en fracciones de segundo. Esto es un verdadero reto para los axones que tienen que estirarse sobre largas distancias, como los conectados a los músculos de los dedos de sus manos y pies.

Para darle a los axones un empujón en su desempeño, cada uno está cubierto con un revestimiento llamado mielina. De forma parecida al uso de revestimiento plástico para aislar los alambres eléctricos, la mielina aísla las señales eléctricas en los axones. También proporciona nutrición esencial a los axones.

Unos 20 genes han sido implicados con la CMT, cada uno conectado con un tipo específico de la enfermedad (y en muchos casos, con más de un tipo). (Vea “¿Cuáles son los diferentes tipos de CMT?” en la página 8). Algunos de estos genes producen proteínas que se necesitan en los axones, y otros producen proteínas que se necesitan en la mielina.

Los genes de mielina defectuosos pueden causar una descomposición de la mielina (conocida como desmielinación), mientras que los genes axónicos defectuosos pueden ocasionar un deterioro de la función de los axones (axonopatía).

En cualquiera de los casos, el resultado final es el mismo: Los defectos en el axón o en la mielina pueden causar daño progresivo a los axones.

Los axones más largos del cuerpo son especialmente sensibles al daño, lo que explica por qué la CMT ocasiona mayormente problemas motores y sensoriales en las extremidades del cuerpo.

Los demás nervios, además de los nervios que van hacia y desde las extremidades, pueden verse afectados en el extremo severo del espectro de la CMT. La respiración puede verse impedida en caso de afección de los nervios que van al y del diafragma o los músculos intercostales (entre las costillas).

## ¿Qué le sucede a una persona con CMT, y cómo se trata?

En parte debido a la existencia de diferentes tipos de CMT, los síntomas exactos varían grandemente de una persona a otra. Esta sección proporciona una visión general de

la CMT, y la siguiente sección describe diferentes tipos de la enfermedad.

### **Debilidad muscular**

En general, las personas con CMT experimentan debilidad y degeneración lentamente progresivas en los músculos distales que controlan las extremidades. Estos músculos controlan los movimientos de los pies y manos. Los músculos más proximales, es decir, los más cercanos al tronco, tales como los músculos de las piernas y los brazos, se ven afectados muy pocas veces.

Generalmente, la debilidad comienza en los pies y los tobillos y se manifiesta como pie caído — dificultad en levantar el pie desde el tobillo, de manera que los dedos del pie apuntan hacia abajo al caminar. El pie caído ocasiona tropezos frecuentes, y con la creciente debilidad y los intentos de compensar, la persona afectada desarrolla un modo de andar anormal.

Muchas personas con CMT hacen sus primeras visitas al neurólogo cuando notan frecuentes tropezos y caídas, torceduras o fracturas del tobillo causadas por el pie caído.

Cuando ocurren estos problemas, algunas personas encuentran que pueden sobreponerse a los mismos simplemente con el uso de botas o botines que dan soporte a los tobillos.

Otros pueden necesitar aparatos ortopédicos para las piernas, tal como un aparato de tobillo-pie (AFO), una férula removible que encaja ajustadamente alrededor del pie y el tobillo. Antes fabricadas de incómodas varillas metálicas que requerían de zapatos especiales, los AFOs son hechos ahora de un plástico liviano que se moldea a la medida para encajar con las piernas del usuario y pueden ser usados bajo pantalones y zapatos tenis.

Para personas con debilidad más próxima, existen los aparatos de rodilla-tobillo-pie (KAFO), que se extienden por la pierna hasta arriba de la rodilla. Por lo general, pueden usarse debajo del pantalón. Algunos aparatos permiten el movimiento del tobillo o la rodilla, mientras que otros previenen el movimiento para dar más soporte.

La mayor parte de las personas con CMT no necesitarán una silla de ruedas o motoneta, pero una persona de mayor edad con CMT avanzada o alguien con un tipo severo de la enfermedad podría requerir uno de estos dispositivos para movilizarse, especialmente al recorrer distancias grandes. Como los AFOs, las sillas de ruedas no son lo que solían ser. Existen sillas de ruedas capaces de atravesar cualquier clase de terreno — desde centros comerciales hasta pistas para caminatas — y muchas de ellas son accionadas por un simple interruptor.

En la etapa avanzada de CMT, muchas personas experimentan debilidad en las manos y los antebrazos y tienen dificultad para sujetar objetos y para movimientos finos de los dedos, tal como dar vuelta a la manija de una puerta y abotonarse o cerrar la cremallera de la ropa. Con frecuencia, estos problemas pueden resolverse con terapia ocupacional, la que ayuda a las personas a llevar a cabo el “trabajo” del diario vivir por medio del uso de dispositivos asistenciales.

Por ejemplo, un terapeuta ocupacional podría recomendar que usted instale agarraderas especiales de caucho en las puertas de su casa, o que adquiera ropa que se asegura con Velcro o broches. Su clínica MDA puede referirlo a un terapeuta ocupacional.

La debilidad de los músculos respiratorios es poco común en personas con CMT, pero cuando ocurre puede poner en peligro la vida. Si usted experimenta falta de aliento



Un médico examina a un paciente con pie caído.

regularmente, su respiración debiera ser examinada por un especialista quien podría recomendar el uso ocasional o nocturno de un dispositivo que le proporcione aire presurizado a los pulmones.

Aunque generalmente es demasiado leve para ocasionar discapacidad o incomodidad, algunas personas con CMT experimentan temblor (tembladera involuntaria). La CMT con temblor evidente se conoce a veces como síndrome de Roussy-Levy.



Custom-made AFOs help with foot drop.

### **Contracturas y deformidades óseas**

Con el tiempo, muchas personas con CMT desarrollan contracturas (articulaciones rígidas) que resultan en deformidades de los pies y de las manos.

Las contracturas ocurren porque, a medida que se debilitan algunos músculos alrededor de una articulación, otros permanecen fuertes, contrayendo y jalando sobre la articulación. Con el paso del tiempo, los huesos alrededor de la articulación se desplazan a posiciones anormales.

Por ejemplo, a medida que se debilitan los músculos que levantan el pie en el tobillo, los músculos que bajan y doblan el pie hacia abajo se contraen y aprietan, causando la forma más común de deformidad del pie — un pie acortado con arco elevado (pes cavus). Conforme la contractura se empeora, los dedos del pie se pueden trabar en una posición torcida.

Una pequeña fracción de personas con CMT desarrolla “pies planos” (pes planus), presuntamente debido a patrones diferentes de debilidad muscular.

Al caminar, estas deformidades pueden ocasionar fricción inusual contra los dedos del pie, el tobillo, el talón y el antepié, produciendo abrasiones dolorosas, ampollas y callos. Si no se les da tratamiento, las contracturas y las abrasiones secundarias tienden a

empeorar con el tiempo, haciendo cada vez más difícil el caminar.

Conforme la CMT progresa, las contracturas de la mano pueden trabar los dedos en una posición torcida, y en raros casos la debilidad próxima severa puede llevar a escoliosis (curvatura de lado a lado de la columna vertebral), o a cifosis (curvatura de frente a atrás de la columna vertebral).

Una pequeña fracción de personas con CMT severa también experimenta desplazamiento de la cadera a una edad temprana.

Una de las formas más efectivas de evitar que los músculos se aprieten y produzcan contracturas es comenzar un programa regular de terapia física, que generalmente consiste en ejercicios de impacto leve y estiramientos.

Su clínica MDA puede ayudarle a comenzar un programa individualizado de terapia física.

Las contracturas de los pies también pueden retrasarse con el uso de AFOs, que fuerzan al pie hacia una posición normal y disminuyen la tensión sobre los tobillos. De forma similar, pueden utilizarse tablillas para prevenir la flexión no intencional de los dedos del pie y de la mano.

Si estos métodos fallan y ocurren contracturas severas, se puede recurrir a la cirugía para aflojar los músculos y tendones tensos, o para corregir las deformidades de los huesos. La cirugía es a menudo necesaria para la escoliosis avanzada.

### **Pérdida sensorial y síntomas asociados**

Debido a que la CMT causa daño a los axones sensoriales, la mayoría de personas con CMT tienen una sensibilidad

disminuida al calor, el tacto y el dolor en los pies y la parte inferior de las piernas.

Aunque algunas personas con CMT se quejan a menudo que sus pies están fríos (causado tanto por una pérdida de aislamiento muscular como por el daño a los axones sensoriales), la mayoría de estas pérdidas sensoriales no son detectables si no es mediante un examen neurológico — pero es importante reconocer que sí ocurren.

Al combinarse con las abrasiones regulares causadas por las deformidades del pie (vea la página 6), la pérdida de sensibilidad al dolor hace que las personas con CMT corran el riesgo de desarrollar ulceraciones — heridas que no se han detectado y se infectan en forma severa. Si usted tiene CMT, y especialmente si tiene alguna deformidad en los pies, debiera revisar sus pies regularmente para detectar lesiones.

Paradójicamente, algunas personas con CMT experimentan más dolor — una combinación de calambres musculares dolorosos y dolor de neuropatía. Este dolor no es causado por un estímulo externo, sino por señales defectuosas en los axones sensoriales. Ambos tipos de dolor pueden usualmente aliviarse con medicamentos.

En muchas personas con CMT, la pérdida sensorial está asociada con sequedad de la piel y pérdida del cabello en la parte afectada.

En casos raros, la pérdida sensorial puede incluir una pérdida gradual del oído y algunas veces, sordera. El permanecer alerta a estos problemas potenciales le permitirá buscar el tratamiento adecuado si es necesario.

## Advertencia sobre drogas

El uso de ciertas drogas recetadas o el exceso de alcohol pueden llevar a neuropatía adquirida y por consiguiente exacerbar la CMT. Estudios de casos han demostrado que el fármaco para quimioterapia vincristina puede ocasionar un rápido deterioro en personas con CMT.

Cuando tome un fármaco recetado por primera vez, conviene consultar con su médico acerca de sus posibles efectos sobre la CMT. O, ingrese el nombre específico del fármaco en un buscador de Internet, junto con las palabras “información para recetarlo”, para recibir una explicación completa acerca de lo que hace dicho fármaco y cuáles podrían ser sus efectos secundarios.

Es improbable que vea algo específico acerca de la CMT. Sin embargo, si la descripción de los efectos secundarios del fármaco menciona palabras como neuropatía, parestesis, dolor neuropático, o daño de los nervios periféricos, posiblemente desea consultar a su médico acerca de su empleo en la CMT y las alternativas posibles.

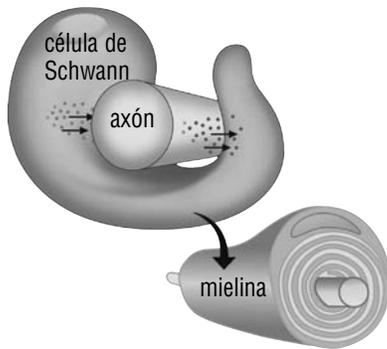
Las listas de fármacos contraindicados (prohibidos) para personas con CMT comprenden con frecuencia medicamentos que se emplean en el tratamiento de enfermedades serias, tales como el cáncer. En estos casos, puede que no haya otra alternativa más que tomar el fármaco, teniendo en mente que los síntomas de la CMT podrían empeorar.



Las contracturas del pie que resultan en pies con arco elevado ocurren con frecuencia en la CMT.



Las contracturas de la mano pueden ocurrir en las etapas avanzadas de CMT.



Para los axones y las células de Schwann, la comunicación es la clave para una relación saludable. Los axones envían mensajes químicos (rojo) que atraen a las células de Schwann y que alientan la formación de mielina, y las células de Schwann parecen enviar mensajes (verde) que alimentan y protegen a los axones. Los diferentes defectos genéticos que ocasionan la CMT con frecuencia interrumpen estas interacciones.

## ¿Cuáles son los diferentes tipos de CMT?

Los muchos diferentes tipos de CMT se distinguen por la edad en que aparecen, el patrón hereditario, la severidad, y si están conectados con defectos en los axones o en la mielina.

Aunque estas distinciones son útiles, es importante darse cuenta que, debido al vasto número de defectos genéticos que pueden llevar a CMT, algunas personas caen en los límites entre diferentes tipos de CMT, y muchas tienen “subtipos” específicos que no se detallan aquí.

(Para mayor información sobre la genética y herencia en la CMT, vea “¿Es hereditaria?” en la página 11.)

### CMT1 y CMT2

**Inicio:** usualmente en la niñez o adolescencia

**Herencia:** tipo 1, autosomal dominante;

tipo 2, autosomal dominante o recesivo  
**Características:** Estas son las dos formas más comunes de CMT. (De hecho, un subtipo de CMT1 llamado CMT1A, causado por un defecto en el gene PMP22 en el cromosoma 17, es responsable de cerca de un 60 por ciento de todos los casos de CMT.)

La CMT1 es causada por la desmielinación y la CMT2 es causada por axonopatía, pero ambas producen los síntomas clásicos descritos arriba.

La CMT2 se asocia a veces a una condición tratable llamada síndrome de piernas inquietas, una necesidad irresistible de mover las piernas al estar sentado o acostado.

### CMTX

**Inicio:** niñez o adolescencia

**Herencia:** ligada al cromosoma X

**Características:** La CMTX tiene síntomas similares a los de CMT1 y CMT2. Debido a su vinculación con el cromosoma

## Axones, mielina y la CMT

Existen más de 30 genes que, al presentar defectos, pueden ocasionar CMT o enfermedad de Dejerine-Sottas. Muchos llevan instrucciones para los componentes estructurales del axón (fibra nerviosa) o la vaina de mielina que recubre el axón.

### Componentes estructurales de la mielina



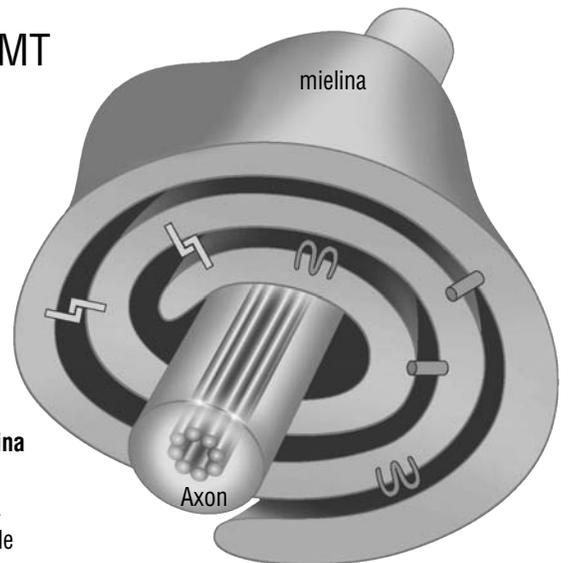
Proteína 22 de la mielina periférica (PMP22) — CMT1(A), DS\*, CMT4  
 Controla la división de las células de Schwann.



Proteína cero de la mielina (MPZ, o PO) — CMT1(B), CMT2, DS\*, CMT4  
 Mantiene juntas a las capas de mielina.



Conexina 32 (Cx32, también c/como GJB1) — CMTX  
 Forma poros entre las capas de mielina.



### Componentes estructurales del axón



Neurofilamento-ligero (NF-L) — CMT2 (una sola familia rusa grande)  
 Actúa como columna vertebral y cinta transportadora dentro del axón.

\*DS = Dejerine-Sottas



Los adultos y niños con CMT encuentran muchas formas de permanecer independientes.

X, a menudo afecta a los varones más severamente que a las mujeres.

#### **CMT4**

**Inicio:** infancia, niñez o adolescencia

**Herencia:** autosomal recesiva

**Características:** La CMT4, una forma desmielinizante de la CMT, ocasiona debilidad por lo general en su mayor parte en los músculos distales, pero a veces involucra los músculos proximales. Puede ocurrir también una disfunción sensorial. Cuando la CMT4 inicia en la infancia, se caracteriza por un tono muscular bajo. Los niños jóvenes con CMT4 por lo general presentan un desarrollo motor (relacionado con el movimiento) retrasado.

#### **Enfermedad de Dejerine-Sottas (DS)**

**Inicio:** niñez temprana (por lo general, antes de los 3 años de edad)

**Herencia:** autosomal dominante o recesiva

**Características:** DS a veces se clasifica como un subgrupo de la CMT4, y a veces se denomina también HMSN3. Es una neuropatía severa con debilidad generalizada que a veces avanza hasta convertirse en una discapacidad severa, con pérdida de sensación, curvatura de la columna y a veces con ligera pérdida de audición.

Varios de los genes que al presentar defectos ocasionan la enfermedad de Dejerine-Sottas son los mismos genes que al presentar defectos diferentes conllevan a varias formas de CMT.

#### **Neuropatía congénita hipomielinante (CHN)**

**Inicio:** congénito (al nacer o cerca del nacimiento)

**Herencia:** autosomal recesiva, espontánea

**Características:** A diferencia de otros tipos de CMT, la CHN está asociada a la formación reducida de mielina (hipomielinación) desde el nacimiento, en vez de una irregularidad en la mielina

ya existente. Tanto genética como clínicamente, es similar a la DS, pero usualmente tiene un inicio más temprano y un curso no progresivo o de progreso lento.

Muchos niños con CHN crecen y experimentan mejoras progresivas en sus fuerzas.

#### **¿Cómo se diagnostica la CMT?**

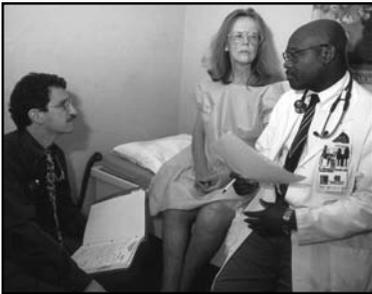
La combinación de debilidad en la parte inferior de las piernas y deformidades en los pies constituye una señal de alarma de CMT, pero no es suficiente para un diagnóstico. Cuando un paciente tiene esos síntomas, un neurólogo capacitado comenzará generalmente con un examen físico para buscar otras señales de debilidad distal y pérdida sensorial.

Como una prueba de debilidad en la pierna, el neurólogo podría pedirle al paciente que camine sobre sus talones o que mueva parte de su pierna contra una fuerza opuesta.

Para buscar la pérdida sensorial, el neurólogo usualmente examinará en el paciente los reflejos de tendones profundos (como el reflejo de rodilla), los que se reducen o no están presentes en la mayoría de personas con CMT.

Durante esta evaluación inicial, el neurólogo también preguntará sobre la historia familiar del paciente. Una historia familiar con síntomas parecidos a los de la CMT, combinada con señales de daño a los nervios en el examen físico individual del paciente, apuntarían fuertemente hacia la CMT u otra neuropatía hereditaria.

La ausencia de una historia clínica familiar no descarta la CMT, pero podría llevar al neurólogo a preguntar acerca de la diabetes, la sobreexposición a ciertas drogas y otras causas potenciales de neuropatías.



Los médicos tienen muchas pruebas para diagnosticar la CMT.

Después, si el diagnóstico es todavía congruente con CMT, el neurólogo podría hacer arreglos para pruebas genéticas. Estas pruebas, hechas mediante una muestra de sangre, están diseñadas para detectar los defectos genéticos más comunes que se sabe que causan CMT. Muchas de las mutaciones genéticas que subyacen a la CMT, aunque con toda seguridad no todas, pueden detectarse con una prueba ADN de la sangre.

Un resultado positivo de prueba genética puede llevar a un diagnóstico definitivo y proporcionar información útil para la planificación familiar. Pero, de nuevo, un resultado negativo no descarta la CMT.

El neurólogo también puede efectuar una prueba de velocidad de conducción en los nervios (NCV), la cual mide la fuerza y velocidad de las señales eléctricas transmitidas a través de los nervios.

Se hace colocando electrodos de superficie, similares a los utilizados para electrocardiogramas, sobre la piel en varios puntos encima del nervio. Un electrodo envía un pequeño choque eléctrico que estimula una reacción eléctrica en el nervio, y los otros registran esta respuesta a medida que viaja por el nervio.

Una respuesta retrasada es una señal de desmielinación, y respuestas pequeñas son señales de axonopatía. De esta forma, la prueba NCV se utiliza a menudo para distinguir entre la CMT1 y la CMT2.

Otros procedimientos utilizados a veces para diagnosticar la CMT incluyen la electromiografía (EMG), que mide las señales eléctricas en los músculos, y con menor frecuencia, la biopsia del nervio, que involucra la remoción y el examen de una pequeña muestra de nervio.

**CMT puede heredarse de tres maneras diferentes que no siempre pueden rastrearse con facilidad en el árbol genealógico.**

## ¿Es hereditaria?

La CMT puede encontrarse en los miembros de una familia, aunque no haya antecedentes familiares obvios de esta enfermedad. En parte, esto se debe a que la CMT puede heredarse de tres maneras diferentes que no siempre pueden rastrearse con facilidad en el árbol genealógico: *ligada al cromosoma X*, *autosomal dominante* y *autosomal recesiva*.

Ligado al cromosoma X significa que el defecto genético (o *mutación*) está localizado en el cromosoma X. En las mujeres, que tienen dos cromosomas X, una copia normal del gene en un cromosoma puede a menudo compensar (por lo menos parcialmente) la copia defectuosa. Por lo tanto, las enfermedades ligadas a X generalmente afectan a los hombres más severamente que a las mujeres, porque los hombres tienen solamente un cromosoma X. Las enfermedades ligadas al cromosoma X (como la CMTX) no pueden ser pasadas de un padre a un hijo varón.

*Autosomal* significa que la mutación ocurre en un cromosoma que no es X ni Y. Por lo tanto, las enfermedades *autosomales* afectan por igual a hombres y mujeres. *Autosomal recesivo* significa que se necesitan dos copias de un gene defectuoso para producir la enfermedad completa. Se hereda una copia de cada progenitor, ninguno de los cuales normalmente tendría la enfermedad.

*Autosomal dominante* significa que una sola copia de un gene defectuoso es suficiente para causar la enfermedad. En ese caso, una persona que hereda el gene defectuoso de un progenitor tendrá la enfermedad, como la tendrá también el progenitor.

Cuando la CMT se transmite en un patrón autosomal dominante, puede ser identificada fácilmente en el árbol

genealógico. En contraste, los tipos de CMT vinculados a X o autosomales recesivos pueden aparentar que ocurren “de la nada”. Pero en realidad, la madre o ambos progenitores pueden ser *portadores* que llevan en silencio una mutación genética. Muchos padres no tienen idea que son portadores de una enfermedad hasta que tienen un hijo con la enfermedad.

La CMT puede ocurrir también cuando una nueva mutación ocurre durante la concepción del niño. Éstas son llamadas *mutaciones espontáneas* y una vez ocurren, pueden ser transmitidas a la generación siguiente.

Su riesgo de heredar o transmitir la CMT depende en gran medida de qué tipo de CMT tiene usted (vea *¿Cuáles son los diferentes tipos de CMT?* en la página 8). Una buena forma de aprender más sobre este riesgo es hablar con el médico de su clínica MDA o con un consejero genético en la clínica MDA. Además, puede ver el folleto de la MDA “Hechos sobre la genética y las enfermedades neuromusculares”.

## Búsqueda de tratamientos y curaciones de la MDA

El sitio Web de la MDA es constantemente actualizado con la información más reciente sobre las enfermedades neuromusculares en su programa. Lea las más recientes noticias de investigación en [mda.org/whatsnew](http://mda.org/whatsnew).

En 1991, se desconocían completamente las causas genéticas de CMT. Pero tan sólo 10 años después, los científicos financiados por la MDA habían ayudado a identificar 10 genes ligados a CMT y encontraron pruebas de varios otros. (Ahora se piensa que hay unos 30 genes que pueden ocasionar CMT cuando se presentan defectos en los mismos). Este logro ha conllevado a pruebas genéticas para muchos tipos de CMT, lo que ha mejorado el diagnóstico en gran medida.

De igual importancia, la búsqueda continua de genes de CMT ha dado ideas de tratamientos que podrían utilizarse para detener o revertir la enfermedad. A medida que continúa la búsqueda de genes de CMT, los científicos financiados por la MDA están investigando cómo y por qué mutaciones genéticas específicas conllevan a diferentes tipos de CMT. Se espera que este discernimiento conlleve a una capacidad mejorada de predecir el curso de CMT en personas específicas y que, por último, conlleve a tratamientos.

Además, los científicos subvencionados por la MDA han avanzado significativamente en su entendimiento de la biología de los axones y las células de Schwann — las células que producen mielina en los nervios periféricos. El objetivo es restaurar un mantenimiento normal de mielina.

Un científico está realizando experimentos de laboratorio para determinar si un compuesto denominado proteína 90 de choque térmico podría ser terapéutico en la forma tipo 1A de CMT, mientras que otros están llevando a cabo un estudio clínico financiado por la MDA para comprobar los efectos de altas dosificaciones de ácido ascórbico en casos de CMT1A.

Además de estos proyectos específicos, la MDA está apoyando a CMT North American Database, un almacén seguro de información acerca de CMT proporcionado por pacientes y familiares. (Vea [http://neurology.med.wayne.edu/neurogenetics/na\\_database.php](http://neurology.med.wayne.edu/neurogenetics/na_database.php).) La MDA está apoyando también a North American CMT Network, una extensión de la base de datos diseñada para proporcionar una infraestructura para la investigación de CMT.



## MDA está aquí para ayudarle

La Asociación de la Distrofia Muscular ofrece una amplia variedad de servicios para usted y su familia que ayudan a manejar la CMT. El personal de su oficina MDA local está disponible para ayudar de muchas formas. Los servicios de la Asociación incluyen:

- una red nacional de clínicas dotadas de especialistas de primera en enfermedades neuromusculares
- campamentos de verano MDA para niños con enfermedades neuromusculares
- ayuda para obtener equipo médico duradero a través de su programa nacional de préstamos de equipo
- asistencia financiera con reparaciones de todo tipo de equipo médico duradero
- consultas anuales para terapia ocupacional, físico, respiratorio y del habla
- vacunas anuales contra la gripe
- grupos de apoyo para los afectados, sus cónyuges, padres u otros cuidadores
- servicios de apoyo por el Internet mediante la comunidad electrónica *myMDA* y a través de *myMuscleTeam*, un programa que ayuda a reclutar y coordinar ayuda en casa

El programa de educación pública de la MDA ayuda a mantenerse al día con noticias de investigación, descubrimientos médicos e información sobre discapacidad, mediante revistas, publicaciones, conferencistas educativos, seminarios, videos y boletines de noticias.

Los sitios Web de la MDA en [mda.org](http://mda.org) y [espanol.mda.org](http://espanol.mda.org) contienen miles de páginas de valiosa información, incluyendo datos específicos sobre enfermedades, hallazgos de investigación, pruebas clínicas y artículos de revistas anteriores.

Todas las personas inscritas con la MDA reciben automáticamente Quest, la galardonada revista trimestral de la MDA. Quest (solamente disponible en inglés) publica artículos detallados sobre descubrimientos de investigación, cuidados médicos y cotidianos, productos y dispositivos útiles, asuntos sociales y familiares, y mucho más. Puede encontrar otras publicaciones de la MDA en [mda.org/publications](http://mda.org/publications); muchos folletos están disponibles en español. Pregunte en su oficina local MDA para “Servicios MDA para el individuo, la familia y la comunidad” y ayuda para obtener ejemplares de otras publicaciones.

Si tiene cualquier pregunta sobre la CMT, alguien de la MDA le ayudará a encontrar la respuesta. Para ponerse en contacto con su oficina local MDA, llame al (800) 572-1717.



En la portada:  
TyKiah Wright de Columbus, Ohio, ha sido afectada por CMT desde la niñez. Ahora tiene 32 años de edad. Ha obtenido sus títulos de licenciatura y maestría en la Universidad Estatal de Wright en Dayton. En 2001, estableció el Programa WrightChoice para Internos que le ayuda a los alumnos de minorías y a los estudiantes con discapacidades a encontrar internados y empleos.

## Propósito y programas de la MDA

La Asociación de la Distrofia Muscular lucha contra las enfermedades neuromusculares a través de la investigación a nivel mundial. El programa de la MDA incluye las siguientes enfermedades:

### Distrofias musculares

Distrofia muscular de Duchenne  
Distrofia muscular de Becker  
Distrofia muscular del anillo óseo  
Distrofia muscular facioescápulohumeral  
Distrofia muscular miotónica  
(*enfermedad de Steinert*)  
Distrofia muscular congénita  
Distrofia muscular orofaríngea  
Distrofia muscular distal  
Distrofia muscular de Emery-Dreifuss

### Enfermedades de las neuronas motoras

Esclerosis lateral amiotrófica (*ALS*)  
Atrofia muscular espinal infantil progresiva  
(*Tipo 1, enfermedad de Werdnig-Hoffmann*)  
Atrofia muscular espinal intermedia  
(*Tipo 2*)  
Atrofia muscular espinal juvenil  
(*Tipo 3, enfermedad de Kugelberg Welander*)  
Atrofia muscular espinal adulta (*Tipo 4*)  
Atrofia muscular espinal bulbar  
(*enfermedad de Kennedy*)

### Miopatías inflamatorias

Dermatomiositis  
Polimiositis  
Miositis con cuerpos de inclusión

### Enfermedades de la unión neuromuscular

Miastenia grave  
Síndrome miasténico de Lambert-Eaton  
Síndromes miasténicos congénitos

### Enfermedades de los nervios periféricos

Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth  
Ataxia de Friedreich  
Enfermedad de Dejerine-Sottas

### Enfermedades metabólicas de los músculos

Deficiencia de fosforilasa  
(*enfermedad de McArdle*)  
Deficiencia de maltasa ácida  
(*enfermedad de Pompe*)  
Deficiencia de fosfofructoquinasa  
(*enfermedad de Tarui*)  
Deficiencia de enzimas bifurcadoras  
(*enfermedad de Cori o de Forbes*)  
Miopatía mitocondrial  
Deficiencia de carnitina  
Deficiencia de transferasa de palmitil carnitina  
Deficiencia de fosfogliceratoquinasa  
Deficiencia de fosfogliceratomutasa  
Deficiencia de deshidrogenasa de lactato  
Deficiencia de desaminasa de mioadenilato

### Miopatías debidas a anomalías endocrinas

Miopatía hipertiroidea  
Miopatía hipotiroidea

### Otras miopatías

Miotonía congénita  
Paramiotonía congénita  
Enfermedad del núcleo central  
Miopatía nemalínica  
Miopatía miotubular  
(*miopatía centronuclear*)  
Parálisis periódica  
(*hipercalémica e hipocalémica*)



El sitio Web de la MDA es constantemente actualizado con la información más reciente sobre las enfermedades neuromusculares en su programa.

mda.org  
(800) 572-1717

©2010, Asociación de la Distrofia Muscular