

Para obtener más información podéis poneros en contacto con:

Federación ASEM
Federación Española de Enfermedades Neuromusculares
 C. Jordi de Sant Jordi, 26-28 Bajos
 08027 Barcelona
 Tel. 934 516 544
 Fax 934 083 695
 asem15@suport.org
 www.asem-esp.org



Coordinadora grupo CMT España
 Dña. Yasmina Pagnon
 Tel. 912 424 050 (martes de 11 h. a 13 h.)

En el 2005, estamos iniciando un grupo específico de Charcot Marie Tooth, que trata de reunir a todos los afectados y familiares de España, para así poder trabajar conjuntamente y aunar esfuerzos. Dentro de sus actividades está la de ofrecer información puntual sobre cualquier noticia, intercambiar experiencias, crear un grupo de auto ayuda así como fomentar la investigación de la enfermedad y conseguir que los médicos e investigadores se acerquen a los problemas e inquietudes que envuelven a esta enfermedad.

Este grupo de CMT se coordinará desde ASEM Madrid y estará apoyado por la Federación ASEM.

Texto original de :

Editado por CMT-France en junio de 2003.

CMT-France
 E-Mail : cmt-france@crealinks.net
 http://www.cmt-france.net

En colaboración con: AFM - Association française contre les Myopathies -
 http://www.afm-france.org



Coordinación traducción:

ASEM Galicia - Asociación Gallega contra las enfermedades Neuromusculares, en el marco del proyecto I+D+i "Creación y explotación de recursos documentales sobre Enfermedades Neuromusculares 2004-2007".

Agradecemos la colaboración de los siguientes profesionales:

- para la traducción: Dña. Elena Sánchez Trigo (Catedrática del Area de Traducción e Interpretación de la Universidad de Vigo).
- para la revisión médica: Dra. Carmen NAVARRO (Jefe de Servicio de Anatomía Patológica del Hospital do Meixoeiro -Vigo).

Colaboradores:

La enfermedad de Charcot - Marie - Tooth (CMT)

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

¿Cómo se manifiesta?

¿Cómo evoluciona?

¿Cómo se realiza el diagnóstico?

¿Cómo se transmite?

¿Cómo se puede tratar?

Vivir con la CMT

Para obtener más información

Dirección de contacto

La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT) es una de las enfermedades neurológicas hereditarias más frecuentes. Debe su nombre a los tres médicos que la describieron en 1886: dos franceses, Charcot y Marie, y uno británico, Tooth. También se la denomina neuropatía periférica hereditaria sensitivomotora, para diferenciarla de la enfermedad de Charcot o de la esclerosis lateral amiotrófica (ELA).

- En Francia afecta a unas 30.000 personas sin distinción de sexo ni edad (con inicio en la infancia o en la edad adulta).
- la CMT es una enfermedad genética hereditaria, neuromuscular, de naturaleza evolutiva, que no reduce la esperanza de vida. Afecta a los nervios periféricos, lo que provoca con frecuencia una amiotrofia de las pantorrillas, de los antebrazos y de las manos.
- La CMT presenta una gran heterogeneidad genética, es decir, bajo una misma denominación se encuentran enfermedades provocadas por genes diferentes, situados en cromosomas diferentes, pero cuyo cuadro clínico es claramente el mismo.
- Existen varias formas de CMT que se diferencian por su modo de transmisión, su localización genética y la parte del nervio afectada:

- Las CMT de tipo 1 (tipo desmielinizante) presentan una disminución de la velocidad de conducción del nervio porque la vaina de mielina que lo envuelve no funciona correctamente.

- Las CMT de tipo 2 (tipo axonal) presentan unas velocidades de conducción del nervio normales porque el problema se sitúa en el axón y no en la vaina de mielina.

- Las CMT ligadas al cromosoma X presentan una mielina normal y velocidades de conducción con una ligera disminución. Además, la CMT X no se transmite de la misma manera que las CMT1 o las CMT2.

Cada uno de estos tipos se divide, a su vez, en subtipos (1A, 1B..., 2A, 2B...) en función de la causa genética.

- Otra enfermedad próxima a la CMT se denomina neuropatía tomacular o neuropatía hereditaria con hipersensibilidad a la presión. Tras la compresión de un nervio, estos enfermos desarrollan una neuropatía que puede durar varios meses. Después, la recuperación suele ser completa.

- Existen otras formas de CMT muy poco frecuentes y otras que todavía no han sido identificadas en la actualidad.



¿Cómo se manifiesta?

- La edad de aparición de los síntomas es muy variable, lo más frecuente es que aparezcan en la infancia o la juventud. La forma precoz y grave de la CMT se ha denominado enfermedad de Déjerine-Sottas.
- Los primeros signos afectan generalmente a los pies, que se hacen cavos, insensibles y poco estables. Poco a poco aparece: un estepaje que provoca caídas y esguinces, dificultad para correr, reducción del perímetro de la marcha, retracciones tendinosas, que pueden provocar que los dedos de los pies se contraigan en forma de garra, y amiotrofia, que proporciona a las pantorrillas un aspecto característico de “botella de champán invertida”.
- La afectación de las manos no es sistemática y aparece generalmente tras varios años de evolución: los movimientos finos son difíciles de ejecutar, los dedos pueden deformarse en forma de garra, la amiotrofia puede provocar la pérdida de la función de pinza y una disminución de la fuerza. En principio todas estas afectaciones son bilaterales.
- Los calambres son frecuentes sobre todo en el período de evolución.
- Las deformaciones y la amiotrofia son variables. Por el contrario, son constantes: la fatigabilidad, el equilibrio inestable, las dificultades para mantenerse de pie, la dificultad para subir escaleras y una habilidad manual muy disminuida.

¿Cómo evoluciona?

- La CMT en general evoluciona lentamente, pero a veces lo hace por brotes (especialmente en la adolescencia, algunas veces durante el embarazo, la menopausia y una situación de estrés). Cada caso es particular.
- La gravedad de la afectación es variable distintos pacientes, incluso en una misma familia y nada permite predecir la evolución. El grado de discapacidad puede ir de una simple molestia para andar hasta el uso de una silla de ruedas (poco frecuente: aproximadamente un 10% de los casos).
- La longevidad no se ve afectada.

¿Cómo se realiza el diagnóstico?

- El diagnóstico se lleva a cabo con ayuda del electromiograma (EMG), de un análisis genético a partir de una muestra de sangre (para todas las formas de la enfermedad en las que se conoce el gen) y, en ocasiones, con ayuda de una biopsia de nervio.
- El electromiograma permite distinguir la afectación de la vaina de mielina con disminución de las velocidades de conducción motora (con frecuencia menos de 30m/s en el nervio mediano) de la degeneración axonal con velocidades de conducción motora prácticamente normales. Estos exámenes ayudan a determinar qué tipo y subtipo de CMT tiene el paciente.

¿Cómo se transmite?

La CMT se debe a una anomalía genética transmitida al menos por uno de los padres.

- En las formas de transmisión dominante, uno de los padres también está enfermo, en ocasiones sin signos clínicos. Cada uno de los hijos, sin distinción de sexo, tiene un 50% de posibilidades de heredar la anomalía.
- Para las formas de transmisión recesiva es necesario que los dos padres, que son portadores sanos, sean portadores de la anomalía genética. Sus hijos tendrán un 25% de posibilidades de no estar afectados, un 50% de posibilidades de ser portadores sanos y un 25% de posibilidades de desarrollar la enfermedad. Los que sean portadores sanos al igual que los que estén enfermos pueden transmitir la anomalía genética pero tienen muy pocas posibilidades de tener hijos enfermos. Esto sólo es posible si su pareja también es portadora de la anomalía.
- En las formas bastante frecuentes de CMT ligada al cromosoma X, la transmisión será variable en función del sexo del padre afectado y del niño. Así, una madre con CMT tiene un 50% de posibilidades de transmitir la enfermedad a cada uno de sus hijos, sin distinción de sexo, mientras que un padre con CMT transmitirá el gen defectuoso únicamente a sus hijas.
- Formas esporádicas: hay que indicar también algunos casos de mutación genética espontánea, sin manifestación conocida de la enfermedad en la familia. Así como casos en los que la transmisión hereditaria es difícil de identificar, por la inexistencia de datos sobre la familia.

¿Cómo se puede tratar?

- Actualmente no existe ningún tratamiento curativo, sin embargo es muy importante tomar medidas preventivas.
- La fisioterapia es esencial para retrasar la aparición de deformaciones importantes y de la amiotrofia, así como para mantener un buen estado ortopédico mientras se esperan futuros tratamientos. La rehabilitación debe ser suave, generalmente pasiva (movilización de las articulaciones, masajes...). Se recomienda practicar ciertas posturas, si bien nunca hay que forzar ni hacer musculación intensiva, ya que un músculo fatigado se deteriora más rápido. Siempre hay que tener en cuenta la fatigabilidad, tanto durante la rehabilitación como en el trabajo o en la vida cotidiana.
- Utilizar bastón, férulas y zapatos ortopédicos (la estética ha evolucionado mucho) permite conseguir una cierta estabilidad, disminuye el riesgo de caídas y prolonga la capacidad de marcha.
- La cirugía ortopédica puede proporcionar ayuda y servir para mantener la marcha, pero no frena la evolución de la enfermedad. Se pueden realizar diferentes intervenciones en función de la edad y del estado ortopédico del enfermo. La cirugía de la mano puede restaurar la función de pinza. Es importante consultar a un equipo multidisciplinar que conozca bien la enfermedad y su evolución.
- Se puede recurrir a diversas ayudas técnicas: pequeños objetos adaptados para abotonar, girar una llave, sostener un bolígrafo, desenroscar tapones, etc. Utilizar un ordenador proporciona autonomía, en especial a los estudiantes. La utilización de una silla de ruedas manual o eléctrica, de forma continua o como ayuda, confiere autonomía de desplazamiento. La elección de un coche automático retrasa el momento de recurrir a un equipamiento para la conducción asistida.
- Algunos medicamentos están desaconsejados para las personas con CMT. Se puede obtener el listado de los mismos en CMT France, pero nunca hay que dejar de tomar un medicamento sin prescripción médica.
- Los conocimientos sobre la enfermedad avanzan. Cada año se localizan e identifican nuevos genes y algunas proteínas responsables de la CMT. Diferentes equipos en el mundo (en especial en Francia) trabajan en posibles trata-

mientos, tanto de naturaleza medicamentosa como en ensayos de terapia génica.

Vivir con la CMT

- La discapacidad es de naturaleza variable y en general permite una vida prácticamente “normal”. En la elección de la profesión debe tenerse en cuenta la posible evolución. Se debe evitar un trabajo que exija estar de pie de manera prolongada o numerosos desplazamientos, o bien que exija una gran habilidad manual, porque existen muchas posibilidades de verse obligado a tener que dejar estas actividades. La elección del lugar de residencia también es importante: evitar casas con escaleras, etc.
- La comprensión por parte del entorno es esencial en la aceptación de la enfermedad, en particular para los niños. Un niño puede practicar un deporte si el educador es consciente de sus límites y lo sitúa en un puesto compatible con su discapacidad (portero en fútbol o, por ejemplo, cronometrador de una carrera). Para su desarrollo los niños necesitan realizar, en la medida que sea posible, las mismas actividades que sus compañeros y, si bien admiten con dificultad ser excluidos, aceptan ciertas condiciones si pueden participar.
- La lenta evolución de la enfermedad permite una progresiva adaptación a la disminución de las capacidades, pero plantea preguntas sobre el futuro. Los signos clínicos poco visibles al inicio y la fatigabilidad variable de un momento a otro, deben ser vigilados con atención por el entorno.
- El apoyo psicológico puede resultar útil. Ya que, a pesar de todo, muchas personas consiguen llevar una vida rica y plena, porque rechazan hipotecar el presente en función del futuro.
- El reunirse con otras personas afectadas permite romper el aislamiento e intercambiar “trucos”.
- No se debe dudar en recurrir a ayudas técnicas.
- No se debe descuidar el tratamiento con fisioterapia.