

Flip for
English

ENFERMEDAD DE CHARCOT-MARIE-TOOTH (CMT)

Hoja de Información



HEREDITARY
NEUROPATHY
FOUNDATION



- **Comprender el CMT:** la enfermedad de CMT es un grupo de trastornos neuromusculares hereditarios que afectan los nervios periféricos y provocan debilidad muscular y problemas sensoriales. Es uno de los trastornos neuromusculares hereditarios más comunes y su gravedad puede variar ampliamente entre los individuos.
- **Síntomas:** el CMT generalmente se presenta con síntomas como debilidad muscular, especialmente en los pies y las piernas, lo que puede provocar dificultad para caminar, problemas de equilibrio y frecuentes tropezones, caídas o esguinces de tobillo. Otros síntomas comunes incluyen disminución de la sensibilidad en los pies y las manos, deformidades en los pies (como arcos altos o dedos en martillo) y atrofia muscular.
- **Herencia genética:** el CMT generalmente se hereda de manera autosómica dominante, lo que significa que una persona con CMT tiene un 50 % de posibilidades de transmitir la afección a cada uno de sus hijos. Sin embargo, también hay formas de CMT autosómica recesiva y ligada al cromosoma X sin antecedentes familiares.
- **Diagnóstico:** Si alguien sospecha que tiene CMT, es importante consultar con un profesional de la salud, preferiblemente un neurólogo o un especialista en trastornos neuromusculares. El diagnóstico de CMT generalmente implica una combinación de evaluación clínica, evaluación de antecedentes familiares, estudios de conducción nerviosa o electromiografía (EMG) y pruebas genéticas.
- **Control y tratamiento:** actualmente no existe una cura para el CMT, existen varias formas de controlar los síntomas y mejorar la calidad de vida. Los enfoques de tratamiento pueden incluir fisioterapia y programas de ejercicio para mantener la fuerza muscular y la movilidad, dispositivos de asistencia como aparatos ortopédicos u ortesis para ayudar a caminar, estrategias de control del dolor y asesoramiento genético para la planificación familiar.
- **Lista de medicamentos neurotóxicos:** las personas afectadas por CMT pueden ser más vulnerables a los efectos de ciertas afecciones médicas, estrés y medicamentos. Estos medicamentos neurotóxicos son venenosos o destructivos para el tejido nervioso y pueden causar una pérdida del control muscular y/o de la sensibilidad nerviosa. Ver lista aquí.
- **Apoyo y recursos:** el CMT puede tener un impacto significativo en la vida de una persona y puede ser útil buscar el apoyo de organizaciones de pacientes como la Fundación de neuropatía hereditaria. Estos recursos pueden brindarle información, conectarlo con otras personas que tienen CMT y ofrecerle apoyo emocional.
- **Últimas investigaciones:** al incorporar diversas voces de pacientes desde el principio, nuestros programas de investigación tienen el mayor potencial de éxito. Nuestros socios de TRIAD incluyen empresas biotecnológicas y farmacéuticas innovadoras, investigadores galardonados en universidades de primer nivel y aquellos que abarcan el descubrimiento de fármacos, el desarrollo de fármacos y el continuo de diagnóstico para la investigación de CMT.
- **Haga oír su voz:** sus datos diversos y vitales permiten a los investigadores estudiar por qué las personas experimentan diferentes síntomas y abordar lo que es más importante para los pacientes al considerar el desarrollo de fármacos. ¡Los científicos también pueden aprender cómo un tipo de mutación en particular puede provocar otros síntomas o síntomas únicos, lo que nos ayuda a desarrollar tratamientos para todos los tipos de CMT! ¡Únete a GRIN!

¡Aprenda más sobre
CMT y participe en la
investigación!

hnf-cure.org



*Un agradecimiento especial a Global Genes por financiar la traducción de esta guía a través de la Subvención de Equidad en Salud 2023