

## Síndrome de Charcot Marie Tooth

Vena, Maria, Bermudez Torres, Fidela Maria, Ruiz Rosety, Jose Maria

### Introducción:

La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT), también conocida como neuropatía hereditaria motora y sensitiva o atrofia muscular del peroneo, es uno de los trastornos neurológicos hereditarios más comunes. Abarca un grupo de trastornos que afectan los nervios periféricos.

### Descripción sucinta del caso:

Describimos el caso de una paciente de 23 años, que acude por dolor y pérdida de fuerza en ambos miembros inferiores y marcha alterada. Describe los síntomas hace unos meses, sin relacionarlo con traumatismo previo ni otros desencadenantes. Al realizar la historia familiar se detectan 2 casos de CMT en familiares de primer grado, por lo que se inicia estudio. En la exploración física destaca disminución de perímetros en ambos miembros inferiores, reflejos escasos, pero simétricos. Fuerza disminuida 5/6. Los pies presentan un arco aumentado sin otra deformidad en la actualidad. La sensibilidad está conservada y en los miembros superiores no se observa ninguna alteración. Se solicitan pruebas de electrodiagnóstico en el paciente. Esta prueba consta de dos partes: estudios de la conducción nerviosa y una electromiografía (EMG).

### Estrategia practica:

El diagnóstico de CMT comienza con una historia completa, antecedentes familiares, y un examen neurológico que busca signos de debilidad muscular, disminución de la masa muscular, reflejos reducidos y pérdida de sensibilidad. Se buscan signos de deformidades del pie y nervios hipertróficos. Otros problemas ortopédicos como escoliosis o displasia leves de la cadera, también pueden presentarse. Ante la sospecha se solicita electrodiagnóstico y pruebas genéticas. Se recomienda el fortalecimiento muscular antes de que la degeneración del nervio y el aumento en la debilidad del músculo terminen en incapacitación.

**Palabras clave:** Síndrome de Charcot Marie Tooth, Neuropatía genética.

### Bibliografía:

1. Cassis Z, Bild G, Murguía C. Enfermedad de Charcot Marie Tooth. Rev. Mex. Orto. Traumatol 1997;11(1):19-22.
2. Berciano J, et al. [Guía diagnóstica en el paciente con enfermedad de Charcot-Marie-Tooth](#). Neurología 2012; 27(3):169-178.
3. Fernández de Retana P, Poggio D. [Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth: consideraciones ortopédicas](#). Revista Española de Cirugía Ortopédica y Traumatología 2011;55(2): 151-157.