

ENFERMEDAD DE CHARCOT-MARIE-TOOTH

La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT) es una de las enfermedades neurológicas hereditarias más frecuentes. En España afecta aproximadamente a 28 personas por 100.000 habitantes. Debe su nombre a los médicos que la describieron en 1886, Charcot y Marie en Francia y Tooth en Inglaterra. También se conoce como neuropatía hereditaria motora y sensitiva (NHMS) y atrofia muscular peroneal. Otro acrónimo de uso frecuente es enfermedad de Dejerine Sottas (DS) que se suele utilizar para casos de inicio muy temprano.

CMT es un grupo de enfermedades que afectan a los nervios periféricos; estos son los encargados de transmitir los impulsos desde los órganos sensoriales y de inervar los músculos del cuerpo. Los nervios periféricos se encuentran fuera del cerebro y de la médula espinal y cuando enferman causan las neuropatías.

Los nervios están formados por fibras motoras y sensitivas, también conocidos como axones. Los axones conducen señales eléctricas y están recubiertos de una vaina de mielina; la mielina rodea al axón y mejora la conducción nerviosa a través del mismo. Cuando los axones o la mielina de los nervios se dañan, los nervios periféricos son incapaces de transportar sus señales a los músculos o de recoger la información de los receptores sensoriales para transmitirla al cerebro. La consecuencia de esto es la debilidad y la atrofia de las extremidades y la disminución de la percepción de algunas sensaciones (calor, frío, dolor).

Síntomas

Los síntomas de inicio son torpeza para correr y dificultad para ponerse de talones. Los músculos del pie son los que primero se atrofian dando lugar al pie cavo y dedos en martillo. A medida que la enfermedad progresa se pueden atrofiar los músculos de la pierna y el tercio inferior del muslo dando lugar a las características "patas de cigüeña" o de "botella de champán invertida" debido a la pérdida de masa muscular. Con el tiempo esta enfermedad puede afectar las manos, que se manifiesta como dificultad para llevar a cabo habilidades motoras finas como abotonarse o manejar cremalleras.

El inicio de los síntomas de la enfermedad suele comenzar en la infancia o adolescencia, aunque algunas formas pueden empezar en la edad adulta. La progresión de la enfermedad en general es muy lenta pero variable de unas personas a otras, incluso dentro de los miembros de una misma familia. En la mayoría de los casos los pacientes no se quejan de síntomas sensitivos; la expresión más patente de la alteración de la sensibilidad es la inestabilidad. El dolor espontáneo no es frecuente, pero sí es frecuente el dolor de los pies debido al mal apoyo, a las callosidades y a las deformidades. La mayoría de los pacientes son totalmente independientes durante gran parte de su vida, pero hay algunos tipos que dan lugar a una sintomatología más grave.

INFORMACIÓN RESERVADA PARA PROFESIONALES DE LA SALUD

El profesional de la salud que está tratando al paciente será el que determine la estrategia terapéutica a seguir.

Causas

La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth es uno de los trastornos hereditarios relacionados con los nervios más comunes. Se han descubierto defectos en al menos 14 genes que causan diferentes formas de esta enfermedad.

La enfermedad implica daño a la mielina alrededor de las fibras nerviosas. En algunos casos, la enfermedad causa destrucción de la vaina de mielina. En otros, la porción central de la neurona (axón) se desgasta. Todos los nervios se afectan, pero los que estimulan el movimiento (nervios motores), son los que resultan afectados con la mayor severidad. Los nervios de las piernas son los primeros y más gravemente afectados.

Tipos de CMT

Algunas formas de CMT empiezan en la niñez.

Los diferentes tipos de CMT se distinguen por la edad en que aparecen, el patrón hereditario, la severidad y si están causados por 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.

CMT1 y CMT2

Inicio: usualmente en la niñez o adolescencia

Herencia: dominante autosomal

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 con una condición tratable llamada *síndrome de piernas inquietas*, una necesidad irresistible de mover las piernas al estar sentado o acostado.

CMT3 y CMT4

Inicio: en la infancia

Herencia: autosomal dominante, autosomal recesiva

Características: La CMT3, más conocida como *enfermedad de Dejerine-Sottas (DS)*, es una CMT de desmielinación marcada por un inicio temprano y debilidad distal severa. Los niños con DS son lentos para llegar a las marcas motoras y a veces nunca logran la habilidad de caminar. Otros comienzan a caminar en la edad preescolar o más tarde, pero pueden requerir sillas de ruedas al llegar a la adolescencia.

INFORMACIÓN RESERVADA PARA PROFESIONALES DE LA SALUD

El profesional de la salud que está tratando al paciente será el que determine la estrategia terapéutica a seguir.

La escoliosis y la *ataxia* (falta de coordinación y balance) son comunes.

La CMT4 incluye diferentes tipos de CMT que se inician en la infancia y, a diferencia de DS, siempre es autosomal recesiva.

CMTX

Inicio: niñez o adolescencia

Herencia: X-ligada

Características: La CMTX tiene síntomas similares a los de CMT1 y CMT2, pero a menudo afecta a los varones más severamente que a las mujeres.

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 con 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.

Algunos niños con CHN mueren de complicaciones respiratorias durante la infancia, pero otros crecen y experimentan mejoras progresivas en sus fuerzas.

Neuropatía Hereditaria con Riesgo de Parálisis de Presión (HNPP)

Inicio: usualmente en la adolescencia

Herencia: autosomal dominante

Características: La HNPP tiene un origen similar al de la CMT1A (es causada por un defecto distinguible en el gene PMP22), pero usualmente tiene una manifestación muy diferente.

La mayoría de las personas con HNPP tienen ataques recurrentes de *parálisis* o *parestesia* (hormigueo) localizados en una sola extremidad y que desaparecen después de varias semanas. Con frecuencia, estos ataques son producidos por una lesión de compresión en la extremidad afectada, pero a veces no hay un estímulo obvio. En otras personas, la HNPP es progresiva y se parece a la CMT.

Tratamiento

Actualmente, no hay cura para la enfermedad de CMT. Sin embargo, las terapias físicas y ocupacionales, los aparatos y otros dispositivos ortopédicos, y la cirugía ortopédica pueden ofrecer esperanza a los que padecen los síntomas de esta enfermedad. Además, se pueden prescribir analgésicos para los que sienten dolor.

Algunos de los tratamientos disponibles más habituales son:

- **Fisioterapia:** un programa de terapia física es una combinación de ejercicios de bajo impacto y estiramientos guiados por un fisioterapeuta. Empezar con la fisioterapia en una fase temprana del proceso puede ayudar a retrasar el deterioro de los nervios y la debilidad muscular que conducen a la discapacidad.

INFORMACIÓN RESERVADA PARA PROFESIONALES DE LA SALUD

El profesional de la salud que está tratando al paciente será el que determine la estrategia terapéutica a seguir.

- Terapia ocupacional: muchas personas con la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth también tienen problemas para realizar tareas diarias como abrocharse los botones, escribir o incluso abrir puertas. Un terapeuta ocupacional puede ayudar a los pacientes con consejos y atajos para evitar estas contrariedades, como el uso de bandas de goma alrededor de los pomos de las puertas, broches en lugar de botones, y otros dispositivos de asistencia que ayuden a afrontar estos desafíos.
- Dispositivos ortopédicos: muchas personas con este trastorno necesitan usar dispositivos ortopédicos para poder conservar la movilidad cotidiana y para prevenir lesiones. Hay dispositivos que ayudan a los que padecen la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, como los correctores para los tobillos o las piernas, las tablillas, el calzado de caña alta, los zapatos hechos a medida, las plantillas y las tablillas para el pulgar.
- Cirugía: esta es una opción para las personas con deformidades severas en el pie, y puede aliviar el dolor y aumentar la movilidad. Sin embargo, la cirugía no va a ser de ayuda en lo relativo a la debilidad muscular o la pérdida de sensibilidad.

Ciertas tácticas pueden prevenir las complicaciones causadas por Charcot-Marie-Tooth enfermedad y mejorar su capacidad para manejar los efectos de la enfermedad.

Estirar regularmente.

Hacer ejercicio a diario. Los ejercicios de bajo impacto, tales como andar en bicicleta y nadar, son menos estresantes para los músculos y las articulaciones frágiles.

Mejorar la estabilidad con bastones o andadores si son necesarios.

El cuidado regular de los pies es importante para ayudar a aliviar los síntomas y prevenir complicaciones: Inspección diaria de los pies, cortarse las uñas con regularidad, utilizar un calzado adecuado, mantener los pies hidratados.

Pronóstico

La enfermedad Charcot-Marie-Tooth empeora lentamente. Algunas partes del cuerpo pueden presentar entumecimiento y el dolor puede fluctuar de leve a intenso. A la larga, la enfermedad puede causar una discapacidad.

Posibles complicaciones

- Disminución progresiva de la capacidad para caminar.
- Lesión a las áreas del cuerpo que experimentan disminución de la sensibilidad.
- Debilidad progresiva

Prevención

Se recomienda la realización de pruebas y la asesoría genética si hay fuertes antecedentes familiares del trastorno.

INFORMACIÓN RESERVADA PARA PROFESIONALES DE LA SALUD

El profesional de la salud que está tratando al paciente será el que determine la estrategia terapéutica a seguir.

Tratamiento natural

Complementos alimenticios

Brain Care® (Nutrinat Evolution), que contiene, entre otros:

- **Brahmi (*Bacopa monniera*):** Planta medicinal ayurvédica utilizada para la potenciación de la memoria; en estudios realizados en modelos murinos de EA se observó una reducción de la disfunción de la memoria. Además, recientemente, un ensayo clínico aleatorizado, a doble ciego y controlado con placebo ha mostrado que un extracto de la parte aérea de bacopa mejora la función cognitiva en personas mayores de 65 años.
- **Ginkgo (*Ginkgo biloba*):** Estandarizado para contener un mínimo de 24% de flavonoglucósidos de ginkgo y un 6% de terpenoides, el ginkgo puede ser útil para mejorar la pérdida de memoria relacionada con la edad e incluso para mejorar la función mental en personas más jóvenes. Se ha demostrado que los preparados de hoja de *Ginkgo biloba* aumentan el flujo sanguíneo cerebral, y por consiguiente el aporte de oxígeno y de glucosa al cerebro. Además, los ginkgoflavoglicósidos presentes en esta planta poseen potentes capacidades antioxidantes, factor que es especialmente importante considerando el efecto dañino de los radicales libres sobre la función cerebral.
- **Huperzina A:** La pérdida de la función de la acetilcolina es una característica principal de trastornos cerebrales como la enfermedad de Alzheimer. La huperzina A es un alcaloide que inhibe selectivamente la acetilcolinesterasa, que previene la descomposición de la acetilcolina, sustancia importante que necesita el sistema nervioso para transmitir la información de una célula a otra.
- **Resveratrol:** El resveratrol puede tener un efecto positivo sobre pacientes con enfermedad de Alzheimer y otros tipos de disfunción de la memoria secundaria a trauma o accidente cerebrovascular. Disminuyendo el daño oxidativo en el sistema nervioso central, el resveratrol puede reducir la severidad de los desórdenes del sistema nervioso central.
- **Zinc:** Las concentraciones de zinc en el cerebro y en el líquido cefalorraquídeo de los pacientes con EA están disminuidas. Hay una intensa correlación inversa entre la concentración sérica de zinc y el contenido del mismo en las placas seniles. Por ello, la suplementación con zinc puede ser de gran utilidad en esta patología.
- **Fosfatidilserina (FS):** Es el principal fosfolípido que ocurre endógenamente en el cerebro. Se ha demostrado que la FS mejora la memoria y la agudeza mental tanto en adultos jóvenes como en los ancianos. Sus efectos se deben a múltiples funciones que incluyen: el estímulo de la liberación de varios neurotransmisores, tales como la acetilcolina y la dopamina, la mejora en el transporte de iones y el incremento del número de sitios receptores de ciertos neurotransmisores en el cerebro, la potenciación de la fluidez de la membrana celular y el mantenimiento de las sustancias grasas en el cerebro en estado soluble.
- **Acetil-L-Carnitina:** Se considera que es mucho más activa que otras formas de carnitina en los trastornos cerebrales; presenta similitud estructural estrecha con la acetilcolina. Tiene utilidad en los pacientes con EA en fases tempranas y también en los ancianos con alteración de la memoria.

INFORMACIÓN RESERVADA PARA PROFESIONALES DE LA SALUD

El profesional de la salud que está tratando al paciente será el que determine la estrategia terapéutica a seguir.

- **Vitaminas grupo B:** Debido al alto porcentaje de población adulta, especialmente en el caso de los ancianos, que presenta carencias nutricionales de una o varias vitaminas del complejo B, y debido a que estas son determinantes para la normal fisiología humana (especialmente cardiovascular y cerebral), parece conveniente recomendar un aporte suplementario de todo el complejo B para el apoyo de la función cognitiva.

Omega 3-6-7-9 (Nutrinat Evolution): Los ácidos grasos son necesarios para la integridad de la vaina de mielina que rodea a los nervios. Asimismo, presentan eficacia a nivel de inmunomodulación.

Glucosamina, Boswelina y MSM Complex (Terranova), como apoyo nutricional para ayudar a mantener unas articulaciones saludables.

Vitamina A 5.000 UI (HealthAid), que contiene vitaminas A y D que apoyan el sistema inmunológico.