

¿Qué es el CMT?

Charcot-Marie-Tooth
(shar-ko' mä-re' tooth)





EL CMT ES:

- Una enfermedad de los nervios periféricos que controlan los músculos (a diferencia de las distrofias musculares, que afectan a los propios músculos).
- Es la neuropatía periférica más comúnmente heredada, que se encuentra en ambos sexos y en todas las razas y grupos étnicos y que afecta a más de 3 millones de personas en todo el mundo. Aunque el CMT generalmente se hereda de los padres, también puede ocurrir como resultado de una mutación nueva o espontánea. Las personas que tienen estas mutaciones “de novo” pueden transmitir la enfermedad a sus hijos.
- Por lo general, de progresión lenta, provocando pérdida de la función normal y/o sensación en los pies/piernas y manos/brazos.
- Actualmente es incurable, pero no suele ser mortal, aunque puede resultar gravemente incapacitante en algunas personas.



¿Cuáles son los síntomas del CMT?

Los primeros signos pueden incluir caminar de puntillas, tropiezos frecuentes, esguinces de tobillo, torpeza y “ardor” o sensaciones de hormigueo en los pies o las manos.

Deformidades estructurales del pie como arcos altos y dedos en martillo son comunes, pero algunas personas tienen pies planos.

Pie caído, falta de equilibrio y problemas para caminar a medida que avanza la atrofia muscular en la parte inferior de las piernas y los pies.

Dificultad para realizar tareas que implican destreza manual, como escribir y manipular cierres y botones, a menudo acompaña a la atrofia muscular en las manos.

Sensaciones anormales, pérdida de la capacidad de sentir el tacto ligero, incapacidad para diferenciar entre frío y calor y pérdida de la propiocepción o incapacidad de sentir dónde está el cuerpo en el espacio también son comunes, y muchas personas experimentan dolor neuropático (dolor que surge de una lesión o enfermedad del sistema somatosensorial), muscular o articular.

Es típico una mala tolerancia a las temperaturas templadas, frías y/o calientes.

Muchas personas tienen manos y pies crónicamente fríos. Síntomas adicionales pueden incluir dedos flexionados, contracturas, temblores, problemas de rodilla y/o cadera, calambres, atrofia de la eminencia tenar (debilidad de los músculos entre el pulgar y el índice), debilidad muscular y pérdida de fuerza de la mano, fatiga crónica, apnea (trastorno) del sueño, dificultades para respirar, dificultad para tragar, reflejos ausentes o reducidos, mala circulación, escoliosis (curvatura lateral de la espina vertebral), cifosis (curvatura lateral de la espina vertebral) e hipoacusia (pérdida de la audición).

El impacto psicológico de tener CMT puede ser devastador, lo que lleva a irritabilidad, depresión, ansiedad, aislamiento, pérdida del placer, aumento de peso o pérdida y sentimientos de desesperanza, inutilidad o culpa. Si necesita ayuda, llame al número de la línea de vida de ayuda en México: 800 911 2000.

Un diagnóstico de CMT implica una evaluación clínica de la función y atrofia muscular, pruebas de respuestas sensoriales y estudios de electromiografía y de conducción nerviosa. Muchos tipos de CMT también se pueden diagnosticar mediante pruebas genéticas.

¿Existe algún tratamiento para el CMT?

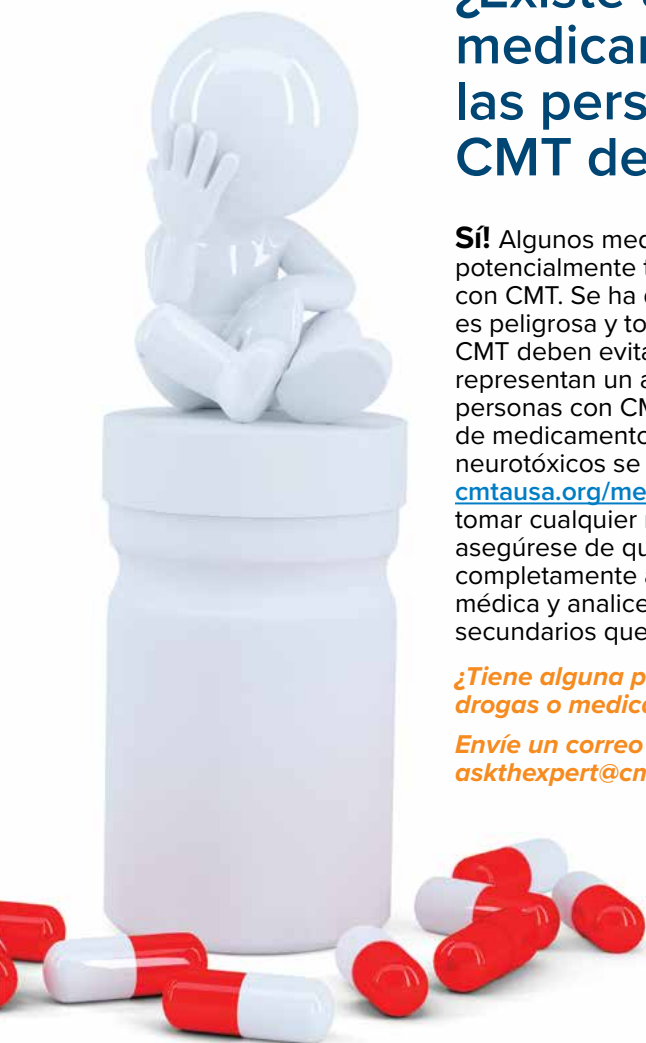
Aunque no existe un tratamiento farmacológico para el CMT, la terapia física/ocupacional y la actividad moderada (pero no el esfuerzo excesivo) pueden ayudar a mantener la fuerza muscular, la resistencia y flexibilidad. Los soportes mecánicos como las AFO (órtesis de tobillo y pie) y los zapatos hechos a medida pueden mejorar la marcha y el equilibrio. Cuando está médicamente indicado, la cirugía ortopédica puede corregir la deformidad y ayudar a mantener la movilidad y la función. La terapia ocupacional y los dispositivos de adaptación pueden ayudar a las personas a realizar actividades de la vida diaria.

¿Existe algún medicamento que las personas con CMT deban evitar?

Sí! Algunos medicamentos son potencialmente tóxicos para las personas con CMT. Se ha demostrado que la vincristina es peligrosa y todos los pacientes con CMT deben evitarla. Los taxoles también representan un alto riesgo para las personas con CMT. La lista completa de medicamentos potencialmente neurotóxicos se puede consultar en cmtausa.org/medicationlist. Antes de tomar cualquier medicamento o cambiarlo, asegúrese de que su médico esté completamente al tanto de su afección médica y analice los posibles efectos secundarios que puedan tener con el CMT.

¿Tiene alguna pregunta sobre drogas o medicamentos?

Envíe un correo electrónico a askthexpert@cmtausa.org.





¿Dónde puedo obtener ayuda?

Fundada en 1983, la Charcot-Marie-Tooth Association (CMTA) es una organización sin fines de lucro 501(c)(3) cuya misión es apoyar el desarrollo de nuevos medicamentos para tratar la CMT, para mejorar la calidad de vida de las personas con CMT y, en última instancia, encontrar una cura. Nuestra visión es un mundo sin CMT.

La CMTA cumple su misión con una amplia variedad de servicios para los miembros. Hay numerosas publicaciones disponibles, incluyendo el Boletín de la CMTA. Camp Footprint, un campamento gratuito de cinco días para jóvenes (de 10 a 18 años) con CMT, es el único campamento en los EE.UU. exclusivo para niños con CMT. ¡Es una semana inolvidable de aventuras y diversión con amigos! Nuestra red nacional de sucursales de CMTA brinda educación y apoyo a los miembros, mientras que nuestras Conferencias para Pacientes y Familiares les ofrecen la oportunidad de obtener información de primera mano de los mejores médicos e investigadores del mundo.

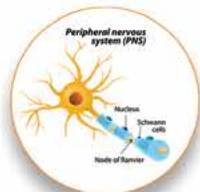
Muchos de esos médicos e investigadores también pueden ser vistos en los Centros de Excelencia de CMTA, donde las personas con CMT son examinadas y tratadas en clínicas multidisciplinarias, todo mientras ayudan a la CMTA a recopilar información sistemáticamente para su uso en ensayos clínicos y otras investigaciones de CMT.

Visite cmtausa.org/coe para más información de un COE cercano a usted.

STAR Energía

STAR...Estrategia para acelerar
la investigación

*Para obtener las últimas noticias de la investigación y más
información sobre STAR, visite cmtausa.org/STAR.*



La CMTA es la fuerza impulsora detrás de la investigación del CMT

¿Qué está haciendo la CMTA para encontrar una cura?

La CMTA está buscando agresivamente tratamientos y una cura para todos los tipos de CMT. Desde el lanzamiento de la Estrategia para Acelerar la Investigación (STAR, por sus siglas en inglés) en 2008, la CMTA ha estado trabajando con destacados investigadores, médicos, pacientes e instituciones de la comunidad global de neuropatía hereditaria para capitalizar los avances en genética.

A diferencia de otras enfermedades neuromusculares, se conocen las causas genéticas del CMT. De hecho, se han identificado más de 90 genes específicos que causan la enfermedad. Más importante aún, el hecho de que la mayoría de estas mutaciones genéticas se puedan replicar en modelos de laboratorio y crecer como cultivos de tejidos ha abierto una ventana de oportunidad extraordinaria para desarrollar tratamientos y curas utilizando las últimas tecnologías farmacéuticas, biotecnológicas y de terapia génica.

“STAR es la iniciativa más importante jamás emprendida por la Charcot Marie-Tooth Association”, según Michael E. Shy, MD, Copresidente de la Junta de Expertos Clínicos. “Además de desarrollar terapias específicas para pacientes con CMT, la ciencia traslacional (investigación básica aplicada a las primeras fases del desarrollo de un medicamento) empleada en la investigación podría tener implicaciones importantes para el tratamiento de una serie de trastornos genéticos relacionados”.

La CMTA ha logrado un progreso sin precedentes hacia las terapias para prácticamente todos los tipos de CMT. Desde el inicio de STAR, la CMTA ha financiado más de 100 proyectos y dedicado más de 10 millones de dólares en investigación. Gracias al apoyo de nuestros donantes, STAR continúa ganando impulso y la promesa de avances es inminente.

- Ensayos y Evaluaciones de Alto Rendimiento (HTS, por sus siglas en inglés) Modelos Animales
- El Elemento Humano: De Células de Piel a Células Madre
- Alianzas con Asociaciones y Nuevas Terapias
- Ensayos clínicos y Medidas de los Resultados
- STAR...Estrategia para Acelerar la Investigación

Manténgase conectado, involúcrese, esté informado

Vivir con CMT puede ser un desafío, pero no está solo. La CMTA está con usted en cada paso del camino. ¡Juntos podemos crear un mundo sin CMT!

Ingrese al sitio web de CMTA (cmtausa.org) para aprender sobre el CMT, conectarse con las comunidades científicas y de pacientes y acceder a la información y los recursos más recientes sobre todos los aspectos del CMT, desde pruebas genéticas, aparatos ortopédicos y ejercicio hasta ensayos clínicos e investigación de CMTA—STAR. Mientras esté en el sitio web de la CMTA, asegúrese de:

Regístrese para noticias en línea de CMTA (cmtausa.org/enews). Reciba novedades de la investigación y noticias sobre iniciativas interesantes de concientización, divertidas actividades comunitarias, eventos para recaudar fondos y más.

Busque una sucursal de CMTA cerca de usted (cmtausa.org/branch). En su sucursal local, aprenderá cómo otras personas están viviendo con CMT y averiguará qué están haciendo para promover la conciencia, financiar la investigación y apoyar el trabajo de la CMTA.

Denos un “me gusta” en Facebook (facebook.com/CMTAssociation) y únase a nuestro Grupo de Discusión Enfocado en la Comunidad de CMTA en Facebook (<https://www.facebook.com/groups/CMTAespanol/>).

Conviértase en colaborador o recaudador de fondos (cmtausa.org/donate). Ya sea que haga una donación individual, se registre para una donación mensual u organice una recaudación de fondos que beneficie a la CMTA, su contribución ayudará a la CMTA a financiar la investigación, proporcionar información a pacientes y médicos y promover el conocimiento del CMT.

Reciba el boletín de CMTA. Cuando haga una donación de 100 dólares o más a la CMTA, se registrará automáticamente para recibir nuestro boletín informativo trimestral, el Boletín de CMTA, ¡nuestro regalo para usted!



Una publicación de la Asociación Charcot-Marie-Tooth
PO Box 105, Glenolden, Pensilvania 19036
cmtausa.org • 1-800-606-2682

