



**UNIVERSIDAD DE COSTA RICA
FACULTAD DE MEDICINA
ESCUELA DE SALUD PÚBLICA**

14 de octubre del 2014
ESP-JA-03-14

Dra. Ileana Vargas Umaña
Directora

Estimada señora:

En atención al oficio ESP-622-14, en relación a los permisos solicitados por mi persona, le comento:


- Por lo general he solicitado permisos por escrito, por correo electrónico o vía mensaje de texto. Nunca me he ausentado sin antes solicitarlo por alguno de esos medios.
- Tengo conocimiento de que los permisos con goce de salario son estipulados en la Convención Colectiva. Con respecto a la última solicitud que realizara para el cuidado de mi hija, lo hice posteriormente a que yo lo consultara a la Vicerrectoría de Administración. Cuando hice la consulta a dicha instancia, siempre fui clara en cuanto a los permisos anteriores por el cuidado de mi papá y el de su fallecimiento. A pesar de ello, me indicaron que podía solicitar el permiso para cuidar de mi hija después de su alumbramiento. Por esa razón lo solicité a la Escuela. Inclusive explique que estaba presente la mamá de mi yerno, que tenía tan sólo una semana de estar en el país, que nunca antes había tenido contacto en persona con mi hija y que además no hablaba nada de Español. Todo eso lo comenté cuando consulté y me dijeron que podía gestionar el permiso, es por eso que me atreví a solicitarle a usted el mismo.
- En cuanto a comprobantes, si he de decir que no siempre los traigo, dado que me consideré una funcionaria de confianza, pero con mucho gusto lo haré de ahora en adelante.
- Con respecto al retiro de medicamentos, usualmente, mi mamá va a retirarlos para no tener que estar solicitando permisos todos los meses, ya que me envían medicamentos de por vida en alguna de las consultas a las que asisto. Cuando mi madre no puede ir, es que solicito permiso para ir en la mañana a tramitar o retirar los medicamentos o bien a inyectarme la vitamina B-12, que por cierto debo de asistir lo más este lunes al Hospital San Juan de Dios para ello. Las horas de las citas del Seguro Social son dadas según cupo. No tengo como incidir en ellas. Tengo consultas normalmente de Neurología, Fisiatría, Tiroides, Ortopedia y Psiquiatría.

- Al respecto de las citas privadas, he tenido solo una este año, la cual fue con su autorización y la que tuve con un grupo de neurólogos que estaban valorando pacientes con la enfermedad que padezco (Charcot Marie Tooth), con el fin de valorar a personas con dicha enfermedad que pudieran ser candidatas para realizarse en ellas un tratamiento nunca realizado con células madre. Por cierto en esa semana mi papá tuvo tres operaciones quirúrgicas, de muy alto riesgo y estuve trabajando a pesar de mi extrema preocupación en esos momentos.
- Usualmente no asisto a servicio de emergencia, sinceramente, prefiero asistir a medicina mixta cuando me he sentido quebrantada de salud., por asuntos meramente de servicio y no por otra cosa.
- Mis incapacidades siempre han sido justificadas. Muchas de ellas son producto del estrés laboral, familiar o propias de mis enfermedades ya diagnosticadas.
- En cuanto a permisos para actividades oficiales, mi única participación es como miembro de la Asociación de Profesores y Funcionarios de la Universidad, como parte de su Junta Directiva que se reúne cada 15 días los días jueves. Se cuenta con permiso del Sr. Rector y en su debido momento solicité el permiso a su persona siendo aceptado y comunicado a todo el personal docente y administrativo. Cabe mencionar que desde dicha instancia he promovido la publicación de artículos sobre salud por parte de profesores de la Unidad.
- Y sobre el último punto sobre la solicitud de un documentos de la CCSS para comprender mejor mi situación de salud, le recuerdo que desde el día 22 de enero se entregó en la Escuela, junto con un oficio en el que le solicité formalmente un permiso para realizar terapia de piscina, un dictamen médico emitido por el Hospital San Juan de Dios con fecha del 13 de enero de este año, la copia de la referencia médica para realizar piscina terapia constantemente y una información muy completa que bajé de internet , en cuanto a lo que es la enfermedad del Charcot Marie Tooth, del cual adjunto copia con su visto bueno.

Agradezco su interés en recordar el debido trámite para solicitar permisos. Considero muy importante esto, y más bien, considero que podría divulgarse a todo el personal de la Escuela, con el fin de normalizar muchas de las solicitudes.

Sin más por el momento, se despide de usted,

Atentamente,


Licda. Karla Aduña Aguilar
Jefa Administrativa

Documentos adjuntos:

R-8534-2013

ASPROFU, 14-2014

ASPROFU, 49-2014

Oficio fechado 21 de enero del 2014 (Permiso junto documentos referentes a mi estado de salud)

c.c: Dr. Luis Bernardo Villalobos Solano, Decano, Facultad de Medicina

COPIA



12 de diciembre de 2013
R-8534-2013

Warner Acuña Navarro
Director Administrativo
ASPROFU

Estimado señor:

En atención a su oficio ASPROFU, 105-2013, la Rectoría concede permiso a los miembros de la Junta Directiva de la Asociación Sindical de Profesores y Funcionarios Universitarios, para asistir a las sesiones, los días jueves -cada 15 días-, a partir de la 1:00 p.m.

Con base en lo anterior, cada uno de los funcionarios que conforma la Junta Directiva, deberá coordinar el permiso oportunamente con su respectiva jefatura.

Atentamente,

Dr. Henning Jensen Pennington
Rector

AVA

C: Dr. Carlos Araya Leandro, Vicerrector de Administración
Dr. Carlos Arrieta Salas, Jefe, Oficina de Recursos Humanos
Archivo

*Intermedo
Henning*

ASPROFU

Recibido

Nombre Kenneth Hendaragín
Firma _____
Hora 10:17
Fecha 19/12/13



Asociación Sindical de Profesores y Funcionarios Universitarios
Fundada el 21 de Diciembre de 1962

San José, 27 de Enero, 2014
ASPROFU, 14-2014

Señores (a)
Junta Directiva
ASPROFU

Estimados señores (a):

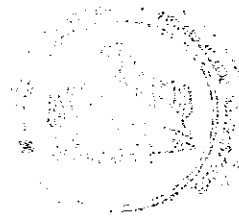
Por este medio les informamos las fechas de las Sesiones de Junta Directiva, para el primer semestre del 2014:

- 16 - 30 de Enero
- 13 - 27 de Febrero
- 13 - 27 de Marzo
- 10 - 24 de Abril
- 08 - 22 de Mayo
- 12 - 26 de Junio

Sin más por el momento y agradeciendo la atención a la presente, se suscribe,

Atentamente,

Warner Acuña Navarro
Director Administrativo



Costa Rica

LOGO

Asociación Sindical de Profesores y Funcionarios Universitarios

Fundada el 21 de Diciembre de 1962

San José, 14 de Julio, 2014
ASPROFU, 49-2014

Señora
Karla Acuña Aguilar
Escuela de Salud Pública
Universidad de Costa Rica

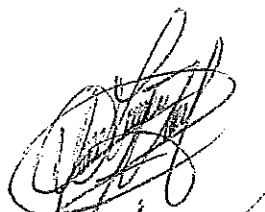
Estimada Señora:

Por este medio le informamos las fechas de las Sesiones de Junta Directiva, para el Segundo semestre del 2014:

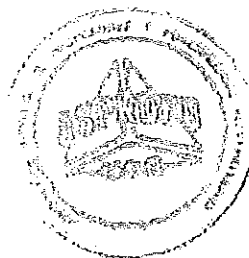
- 03 - 17 de Julio
- 14 - 28 de Agosto
- 11 - 25 de Setiembre
- 09 - 23 de Octubre
- 06 - 20 de Noviembre

Sin más por el momento y agradeciendo la atención a la presente, se suscribe,

Atentamente,



Warner Acuña Navarro
Director Administrativo



San José, 21 de enero del 2014

Doctora
Ileana Vargas Umaña

Estimada Doctora:

Acoger Recibo	<input type="checkbox"/>	Agradecer	<input type="checkbox"/>
Archivar	<input type="checkbox"/>	Leer en Facultad	<input type="checkbox"/>
Transcribir a	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
Añadir datos perdidos	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
Respuesta personal	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
Otro	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

Reciba un cordial saludo. Tal y como le comuniqué anteriormente, padezco una neuropatía llamada Charcot Marie Tooth la cual afecta los nervios motores y sensoriales, debilitando los pies y los músculos inferiores de la pierna, que pueden dar lugar a una deformación del pie y generar una marcha a pasos grandes que desencadena en tropiezos o caídas frecuentes. Conforme progresa la enfermedad, pueden ocurrir debilidades y atrofas musculares en las manos, dando como resultado dificultades en las capacidades motoras.

No existe cura para esta enfermedad, pero la terapia física, terapia ocupacional, férulas (tablillas) y otros dispositivos ortopédicos, e incluso la cirugía ortopédica, pueden ayudar a enfrentar los síntomas incapacitantes de la enfermedad.

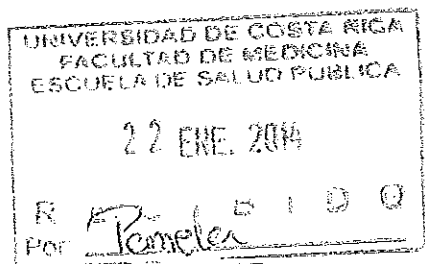
Lo más recomendado para CMT, incluye el ejercicio constante para el fortalecimiento muscular, estirar el músculo y los ligamentos, pruebas de estamina y ejercicio aeróbico moderado. La mayoría de los terapistas recomiendan ejercicios de bajo impacto o de cero impacto, tales como la bicicleta y la natación, en lugar de actividades tales como caminar o trotar, que pueden colocar tensión en los músculos y en las coyunturas.

Tanto la neuróloga, el fisiatra y el ortopedista que me valoran en el Hospital San Juan de Dios, me mandan a hacer ejercicio (natación y terapia) preferiblemente todos los días. Como le comenté la primera semana de labores de este año, gracias a Dios estaré recibiendo piscina terapia en el Patronato Nacional de Rehabilitación (Pozos de Santa Ana) los viernes de 10am a 11:30pm y por ello, le solicito formalmente el permiso para replicar este tratamiento, los días martes en la mañana y miércoles en la tarde, variando mi horario de la siguiente manera:

Martes de 11am a 6pm (permiso de 9am a 11pm)

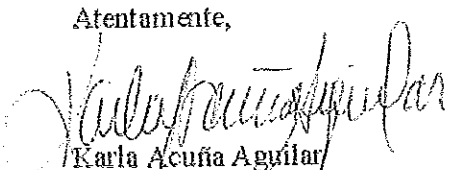
Miércoles de 8am a 3pm. (Permiso de 3pm a 5pm.)

Viernes de 1pm a 6pm (este día voy hasta Santa Ana)



Le agradezco su comprensión y el apoyo que pueda brindarme en pro de mejorar mi salud física y mental y cuento con la total seguridad de que estaré al tanto para que esto no afecte el orden y la operación de la oficina.

Atentamente,


Karla Acuña Aguilar
Jefa Administrativa
1-843-099

13º Comunicar a proteo

Documentos adjuntos:

Dictamen médico

Referencia para piscina terapia constante emitida por ortopedista

¿Qué es Charcot Marie Tooth?



HOSPITAL SAN JUAN DE DIOS
"La salud no nace, se hace solidariamente"
JEFATURA DE CONSULTA EXTERNA
Tel: 25 47-80-00 ext: 8128

18.266-14

El infrascrito jefe de la Consulta Externa del Hospital San Juan de Dios a
solicitud de: ACUÑA AGUILAR KARLA VANESSA; CEDULA # 1-0843-0099

CERTIFICA

NOMBRE: ACUÑA AGUILAR KARLA VANESSA.

EXPEDIENTE # 1-0843-0099

HOSPITALIZACIONES: Del 04 al 06-11-07./

DIAGNÓSTICOS: Colelitiasis. Enfermedad de Charcot Marie-tooth. Gonalgia
derecha. Osteopenia.

QUIRUGIAS: Colecistectomía laparoscópica.

CONSULTAS: Neurología. Ortopedia. Fisiatría. Endocrinología.

Dado en San José, el día trece de Enero del dos mil catorce.

*****ULTIMA LINEA*****

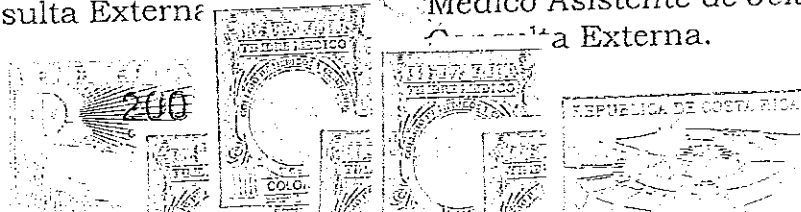
HOSPITAL SAN JUAN DE DIOS
JEFATURA CONSULTA EXTERNA

Dr. Miguel A. Marenco Vargas

Dr. Miguel Marenco Vargas.
Jefe a.i de Consulta Externa
HSD

Dra. Adriana Mora Chavarria.
Médico Asistente de Jefatura de
Consulta Externa.

En archivo
Laura V.E.



LA COSTARRICENSE DE SEGURO SOCIAL
HOSPITAL SAN JUAN DE DIOS
"INSTITUCION BIENHECHITA"

88924044

Hospital San Juan de Dios
Calle 15, San Juan de Dios, P.O. Box 1000, San José, Costa Rica
Tel. (506) 222-1111
Fax (506) 222-1112

Servicio de Fisioterapia y Rehabilitación

* FICHA DE REGISTRO

UNIDAD DE FISIOTERAPIA Y REHABILITACIÓN

Resolución

NOMBRE DEL PACIENTE: ANDRÉS RODRÍGUEZ

PRESENTE: ANDRÉS RODRÍGUEZ

FECHA DE REFERENCIA:

DIAGNOSTICO Y OBSERVACIONES

Charnal. Movimiento

TRATAMIENTO INDICADO

No. DE SESIONES

15 sesiones

15 sesiones

DOCTOR:

Dr. Andrés Rodríguez Robi
del Centro de
Rehabilitación
San Juan de Dios

FIRMA

[Firma]

CODIGO: 2345

ANOTACIONES DEL FISIOTERAPEUTA

GENCIADO A:

CONFER

INICIA:

11 DE 11

TERMINA:

18 DE 11

FECHA DE REGISTRO:

18 DE 11

ESTA FICHA DE REGISTRO DEBE LLEVAR LA FIRMA Y EL NOMBRE

[English | Sahar al contenido |](#)

[English | English](#)

Escribir Palabras Aquí [\[Palabras\]](#)

[Página Principal](#)

[Contactenos](#)

[Enfermedades](#)
[Enfermedades](#)

[Enfermedades](#)
[Enfermedades](#)

[Enfermedades Útiles](#)

[Enfermedades del NIHS](#)

[Enfermedades de la](#)
[Enfermedades de la](#)

[Enfermedades de Privacidad](#)

[Enfermedades es parte de los](#)
[Enfermedades Nacionales de](#)
[Enfermedades](#)

[Enfermedades es parte de los](#)
[Enfermedades Nacionales de](#)
[Enfermedades](#)

Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth

Tabla de Contenido

- [¿Qué es la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth?](#)
- [¿Cuáles son los síntomas de la enfermedad de CMT?](#)
- [¿Qué causa la enfermedad de CMT?](#)
- [¿Cuáles son los tipos de enfermedad de CMT?](#)
- [¿Cómo se diagnostica la enfermedad de CMT?](#)
- [¿Cómo se trata la enfermedad de CMT?](#)
- [¿Qué investigación se está realizando?](#)
- [¿Dónde puedo obtener más información?](#)

[Prepara la página Web](#)
[para imprimir](#)

[Versión en inglés](#)

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

La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT) es uno de los trastornos neurológicos hereditarios más comunes que afecta aproximadamente a 1 de cada 2,500 personas en los Estados Unidos. La enfermedad recibe el nombre de los tres médicos que la identificaron por primera vez en 1868: Jean-Marie Charcot y Pierre Marie en París, Francia y Howard Henry Tooth en Cambridge, Inglaterra. La enfermedad de CMT, también conocida como neuropatía hereditaria motora y sensitiva o atrofia muscular del peroneo, abarca un grupo de trastornos que afectan los nervios periféricos. Los nervios periféricos residen fuera del cerebro y la médula espinal y proveen información a los músculos y los órganos sensoriales de las extremidades. Los trastornos que afectan los nervios periféricos se llaman neuropatías periféricas.

¿Cuáles son los síntomas de la enfermedad de CMT?

La neuropatía de la enfermedad de CMT afecta los nervios motores y sensoriales. Una característica típica incluye debilitaciones en los pies y de los músculos inferiores de la pierna, que pueden dar lugar a una deformación del pie y generar una marcha a pasos grandes que desencadena en tropezos o caídas frecuentes. Las deformidades del pie, tales como arcos altos y dedos en martillo (una condición en la cual la coyuntura central de un dedo del pie se dobla hacia arriba) son también características debido a la debilidad de los músculos más pequeños del pie. Además, la parte inferior de las piernas puede adquirir un aspecto "de botella de champán invertida" debido a la pérdida de masa muscular. Conforme progresa la enfermedad, pueden ocurrir debilidades y atrofas musculares en las manos, dando como resultado dificultades en las capacidades motoras. Aunque los nervios sensitivos también están involucrados, muy raras veces los pacientes sufren de entumecimientos o dolores significativos.

El inicio de los síntomas ocurre más a menudo en la adolescencia o al comienzo de la edad adulta. No obstante, su incidencia se puede retrasar hasta mediados de la edad adulta. La gravedad de los síntomas es absolutamente variable en diversos pacientes y algunas personas nunca llegan a darse cuenta del trastorno. La progresión de los síntomas es muy gradual. La CMT no es letal y los pacientes que padecen de los tipos más comunes de CMT poseen una expectativa de vida normal.

¿Qué causa la enfermedad de CMT?

Una célula nerviosa comunica información a diversos puntos enviando señales eléctricas a través de una parte larga y fina de la célula llamada axón. Para aumentar la velocidad con la cual viajan estas señales eléctricas, el axón está recubierto de mielina, que es producida por otro tipo de célula llamada célula de Schwann. La mielina se envuelve alrededor del axón como una especie de roscas de cable previniendo así la dispersión de las señales eléctricas. Sin un axón y una capa de mielina intactos, las células nerviosas periféricas no pueden activar los músculos o retransmitir información sensorial de las extremidades al cerebro.

La enfermedad de CMT es causada por mutaciones en los genes que producen las proteínas relacionadas con la estructura y la función bien sea del axón del nervio periférico o de la capa de mielina. Aunque en varios tipos de la enfermedad de CMT diversas proteínas son anormales, todas las mutaciones afectan la función normal de los nervios periféricos. Por lo tanto, estos nervios se degeneran y pierden lentamente la capacidad de comunicarse con los diversos miembros. La degeneración de los nervios motrices da lugar a la debilidad del músculo y a atrofas en las extremidades (brazos, piernas, manos o pies), y la degeneración de los nervios sensitivos conlleva a una reducción en las sensaciones de calor, frío y dolor.

Las mutaciones genéticas en la enfermedad de CMT son generalmente hereditarias. Cada uno de nosotros posee normalmente dos copias de cada gen, uno heredado de cada padre. Algunos tipos de la enfermedad de CMT se heredan de una manera autosómica dominante, lo que significa que solamente se necesita una copia del gen anormal para causar la enfermedad. Otras formas de la enfermedad de CMT se heredan en una manera autosómica recesiva, lo que significa que ambas copias del gen anormal deben estar presentes para causar la enfermedad. Otras variaciones de la enfermedad de CMT se heredan por el cromosoma X, lo que significa que el gen anormal está situado en dicho cromosoma X. Los cromosomas X y Y determinan el sexo del individuo. Los individuos con dos cromosomas de X son femeninos y los individuos con un cromosoma X y un cromosoma Y son masculinos. En raras ocasiones, la mutación genética que causa la enfermedad de CMT es una nueva mutación que ocurre espontáneamente en el material genético del paciente y no ha sido transmitida hereditariamente.

¿Cuáles son los tipos de enfermedad de CMT?

Hay muchas formas de la enfermedad de CMT. Los tipos principales incluyen CMT1, CMT2, CMT3, CMT4, y CMTX. CMT1 es el tipo más frecuente y resulta de anomalías en la capa de mielina. Hay tres tipos principales de CMT1. CMT1A es una enfermedad autosómica dominante que resulta de una duplicación del gen en el cromosoma 17 que posee instrucciones para producir la proteína 22 de la mielina (PMP-22). La proteína PMP-22 es un componente esencial de la capa de mielina. Un exceso de este gen hace que la estructura y la función de la capa de mielina sean anormales. Los pacientes padecen de debilidad y atrofia de los músculos inferiores de las piernas a partir de la adolescencia, y más adelante padecen de debilidad en las manos y la pérdida de sensación. Cabe destacar que existe una neuropatía distinta a la neuropatía hereditaria CMT1A conocida como **neuropatía hereditaria con predisposición a parálisis compresiva (HNPP)**, por su sigla en inglés) que es causada por la ausencia de uno de los genes PMP-22. En este caso, la presencia de niveles anormalmente bajos del gen PMP-22 da como resultado neuropatías desmielinantes episódicas y recurrentes. La CMT1B es una enfermedad autosómica dominante causada por mutaciones de los genes que poseen instrucciones para producir la proteína cero (P0) de mielina, que es otro componente crítico de la capa de mielina. La mayoría de estas mutaciones son mutaciones puntuales, lo que significa que un error ocurre solamente en una letra del código genético del ADN. Hasta la fecha, los científicos han identificado más de 30 mutaciones puntuales diversas del gen P0. Como resultado de anomalías en P0, la CMT1B produce síntomas similares a los de la CMT1A. El defecto del gen que causa la CMT1C, que también produce síntomas similares a los de la CMT1A, todavía no ha sido identificado.

CMT2 es menos común que CMT1 y surge de anomalías en el axón de la célula nerviosa periférica en lugar de en la capa de mielina. Se identificó recientemente una mutación en el gen que codifica la proteína 1B-beta del miembro de la familia de kinesinas en casos de CMT2A. Las kinesinas son las proteínas que actúan como motores para ayudar a accionar la transmisión de materiales a través de los microtúbulos de la célula. Recientemente se identificó otra mutación en el gen del neurofilamento en una familia rusa con CMT2E. Los neurofilamentos son las proteínas estructurales que ayudan a mantener la forma normal de la célula. Los genes que causan otros tipos de CMT2 todavía no se han identificado.

La enfermedad de CMT3 o de Dejerine-Sottas es una neuropatía desmielinante grave que comienza en la infancia. Los bebés padecen de atrofia y debilidades musculares severas y problemas sensoriales. Este trastorno poco común puede ser debido a una mutación específica puntual del gen P0 o a una mutación puntual del gen PMP-22.

CMT4 abarca varios subtipos diversos de neuropatías desmielinantes autonómicas recesivas motoras y sensoriales. Cada subtipo de la neuropatía es causado por una mutación genética diferente, puede afectar a una población étnica particular y produce características fisiológicas o clínicas distintas. Los pacientes que padecen de CMT4 generalmente presentan síntomas de debilidad en las piernas durante la niñez y pueden perder la capacidad de caminar en la adolescencia. Las anomalías genéticas responsables de CMT4 aún no han sido identificadas.

CMTX es una enfermedad dominante relacionada al cromosoma X y es causada por una mutación puntual en el gen conexina 32 del cromosoma X. La proteína conexina 32 se presenta en las células de Schwann, las cuales recubren los axones del nervio, constituyendo un solo segmento de la capa de mielina. Esta proteína se puede relacionar a la comunicación de la célula de Schwann con el axón. Los varones que heredan un gen transformado de sus madres presentan síntomas moderados a graves de la enfermedad que comienza al final de la niñez o en la adolescencia (el cromosoma Y que los varones heredan de sus padres no tiene el gen conexina 32). Las niñas que heredan un gen transformado de un padre y un gen normal del otro padre pueden desarrollar síntomas leves en la adolescencia o más tarde, o no desarrollar ningún síntoma de la enfermedad.

¿Cómo se diagnostica la enfermedad de CMT?

El diagnóstico de la enfermedad de CMT comienza con una historia estándar del paciente, antecedentes familiares, y un examen neurológico. Se le pregunta a los pacientes sobre la naturaleza y duración de sus síntomas y si otros miembros de la familia padecen la enfermedad. Durante el examen neurológico un médico busca signos de debilidad muscular en los brazos, piernas, manos y pies, una disminución de la masa muscular, reflejos reducidos del tendón y pérdida de sensibilidad. Los médicos buscan signos de deformidades del pie, tales como arcos altos, dedos en martillo, talón invertido o pies planos. Otros problemas ortopédicos, tales como escoliosis o displasia leve de la cadera, también pueden presentarse. Un síntoma específico que se puede encontrar en pacientes con CMT1 es un agrandamiento de los nervios que se puede palpar y hasta ver a través de la piel. Estos nervios agrandados, llamados los nervios hipertrofiados, son causados por capas de mielina de espesor anormal.

Si se sospecha CMT, el médico puede solicitar que se realicen pruebas de electrodiagnóstico en el paciente. Esta prueba consta de dos partes: estudios de la conducción nerviosa y una electromiografía (EMG). En los estudios de la conducción nerviosa, se colocan electrodos en la piel sobre un nervio periférico motor o sensitivo. Estos electrodos producen una descarga eléctrica pequeña que puede causar un malestar leve. Este impulso eléctrico estimula los nervios sensitivos y motores y proporciona información cuantificable que el médico puede utilizar para realizar un diagnóstico. El EMG involucra insertar un electrodo tipo aguja a través de la piel para medir la actividad bioeléctrica de los músculos. Las anomalías específicas en las lecturas indican una degeneración del axón. El EMG puede ser útil en identificar más de lleno la distribución y gravedad de la involucreción de los nervios periféricos.

Si el resto de las pruebas parecen sugerir que un paciente tiene CMT, un neurólogo puede realizar una biopsia del nervio para confirmar el diagnóstico. Una biopsia del nervio implica quitar una parte pequeña del nervio periférico a través de una incisión en la piel. Esto se realiza con mayor frecuencia quitando una parte del nervio ubicado a lo largo de la pantorrilla. El nervio entonces se examina en el microscopio. Típicamente, los pacientes con CMT1 presentan signos de mielinación anormal. Específicamente, pueden presentarse las formaciones tipo "bulbo de cebolla", las cuales poseen axones recubiertos por capas de células de Schwann desmielinantes y remielinizantes. Los pacientes con CMT2 muestran generalmente una degeneración del axón.

Se encuentran disponibles pruebas genéticas para algunos tipos de CMT y muy pronto podrían estar disponibles para detectar otros tipos; dichas pruebas se pueden utilizar para confirmar un diagnóstico. Además, está disponible un asesoramiento genético para los padres que temen que puedan transmitir genes mutantes a sus hijos.

¿Cómo se trata la enfermedad de CMT?

No existe cura para la enfermedad CMT, pero la terapia física, terapia ocupacional, férulas (tabillas) y otros dispositivos ortopédicos, e incluso la cirugía ortopédica, pueden ayudar a los pacientes a enfrentar los síntomas incapacitantes de la enfermedad.

La terapia física y ocupacional, el tratamiento preferido para CMT, incluye el ejercicio para el fortalecimiento muscular, estirar el músculo y los ligamentos, pruebas de estamina y ejercicio aeróbico moderado. La mayoría de los terapeutas recomiendan un programa de tratamiento especializado diseñado con la aprobación del médico del paciente para dar respuesta a las capacidades y necesidades individuales. Los terapeutas también sugieren iniciar un programa de tratamiento precoz; el fortalecimiento muscular puede retrasar o reducir la atrofia del músculo, por lo que el fortalecimiento muscular es más útil si se comienza antes de que la degeneración del nervio y el aumento en la debilidad del músculo terminen en incapacidad.

Los ejercicios de estiramiento pueden prevenir o reducir las deformidades comunes que resultan de una acción no uniforme del músculo sobre los huesos. Los ejercicios que ayudan a aumentar la estamina o la resistencia muscular contribuyen a prevenir la fatiga que resulta de realizar actividades diarias que requieren fuerza y movilidad. La actividad aeróbica moderada puede ayudar a mantener una buena condición cardiovascular y una buena salud en general. La mayoría de los terapeutas recomiendan ejercicios de bajo impacto o de cero impacto, tales como la bicicleta y la natación, en lugar de actividades tales como caminar o trotar, que pueden colocar tensión en los músculos y en las coyunturas.

Muchos pacientes de CMT requieren férulas (tabillas) para el tobillo y otros dispositivos ortopédicos para mantener la movilidad diaria y prevenir lesiones. Las férulas del tobillo pueden ayudar a prevenir esguinces (torceduras) proporcionando ayuda y estabilidad durante actividades tales como caminar o subir escaleras. Los botines o las botas altas también pueden ayudar a los pacientes con tobillos débiles. Las férulas del pulgar pueden ayudar a combatir la debilidad de la mano y la pérdida de capacidades motoras finas. Los dispositivos de ayuda deben ser utilizados antes de que empeore la incapacidad ya que pueden prevenir la tensión del músculo y reducir la debilidad del mismo. Algunos pacientes con CMT pueden optar por una cirugía ortopédica para invertir deformidades del pie y las coyunturas.

¿Qué investigación se está realizando?

El Instituto Nacional de Trastornos Neurológicos y Accidentes Cerebrovasculares (NINDS por su sigla en inglés) apoya la investigación de la enfermedad de CMT y otras neuropatías periféricas a fin de aprender a tratar, prevenir y hasta curar estos trastornos. La investigación en curso incluye trabajos de identificación de genes mutantes y las proteínas que causan los diferentes subtipos de la enfermedad, iniciativas para descubrir los mecanismos de la degeneración nerviosa y atrofia muscular con el propósito de desarrollar intervenciones que permitan parar o retrasar estos procesos debilitantes y tareas para encontrar terapias que permitan revertir la degeneración del nervio y la atrofia muscular.

Un campo de investigación prometedor involucra experimentos de terapia genética. La investigación con cultivos celulares y modelos animales ha demostrado que es posible transmitir genes a las células de Schwann y a los músculos. Otro campo de investigación involucra el uso de factores tróficos o de factores de crecimiento del nervio, tales como el andrógeno hormonal, para prevenir la degeneración del nervio.

¿Dónde puedo encontrar más información?

Para obtener información adicional sobre los programas de investigación del NINDS, contacte a la Unidad de Recursos Neurológicos y Red de Información del Instituto (BRIN por su sigla en inglés) en:

BRIN
P.O. Box 5801
Bethesda, MD 20824
(800) 352-8424
<http://www.ninds.nih.gov>

Organizaciones:

Charcot-Marie-Tooth Association (CMTA)	Muscular Dystrophy Association
2700 Chestnut Parkway	3300 East Sunrise Drive
Chester, PA 19013-4867	Tucson, AZ 85718-3208
info@charcot-marie-tooth.org	mda@mdausa.org
http://www.charcot-marie-tooth.org	http://www.mda.org
Tel: 610-499-9264 800-606-CMTA (2632)	Tel: 520-529-2000 800-572-1717
Fax: 610-499-9267	Fax: 520-529-5300

Neuropathy Association
60 East 42nd Street
Suite 942
New York, NY 10165-0999
info@neuropathy.org
<http://www.neuropathy.org>
Tel: 888-PN-FACTS (888-763-2287)
Fax: 212-692-0668

National Ataxia Foundation (NAF)
2600 Fernbrook Lane North
Suite 119
Minneapolis, MN 55447-4752
naf@ataxia.org
<http://www.ataxia.org>
Tel: 763-553-0020
Fax: 763-553-0167