

# La genética facilita el diagnóstico de la CMT

Contribuido por Lucia Martinez  
Última modificación 14.06.2007

Toni Martinez/ GM Valencia. 06/05/2007

El servicio del Hospital- Fundacion para la Investigacion La Fé esta llevando a cabo un estudio sobre la enfermedad de Charcot Marie Tooth en el que está desarrollando una formula que facilite su diagnóstico. Se trata de una enfermedad neuromuscular hereditaria rara que daña el sistema nervioso.

La mitad de los casos de la enfermedad de Charcot Marie Tooth ( CMT) se deben a la mutacion de un gen que esta totalmente identificada. Ahora bien, no ocurre lo mismo en la otra mitad de los casos, donde hay mas de 30 genes implicados, siendo por tanto, muy dificil de diagnosticar. En este sentido, el equipo de investigacion de Neurologia del Hospital La Fe de Valencia, a través de un proyecto financiado por el Ministerio de Sanidad, esta desarrollando una formula para facilitar su diagnóstico a través del estudio genético de diversas familias.

Como explica el Dr. Juan Jesus Vilchez, jefe de Servicio de Neurología del citado hospital " hasta ahora se usaban mucho los metodos clinicos y los metodos geneticos, pero ahora se estan aplicando tecnicas de proteomica; es decir, identificar cuales son las proteinas que estan alteradas en estas enfermedades".

En este sentido, asegura que es muy importante " conocer el consejo genetico de las familias con la enfermedad ya que tienen que saber las posibilidades que tienen de hacer una profilaxia, todo con el fin de evitar que la enfermedad se transmita geneticamente".

En el caso del CMT1a ( la mas comun) es facil, ya que hay muchos avances. Las complicaciones surgen en el otro tanto por ciento ya que, como asegura Vilchez, " es una situacion mas complicada y el diagnostico genetico es mas complejo porque hacer un rastreo en una persona de los 30 genes es tecnicamente imposible; seria costosísimo y la probabilidad de acertar seria minima". " Uno de los temas que estamos trabajando es en intentar orientar a estas familias; en los casos que nos llegan, buscar ese gen y restringir el estudio genetico hacia ese gen", dice.

La enfermedad de Charcot Marie Tooth es una patología neurodegenerativa de los nervios perifericos que produce pies cavos y una parálisis de los musculos de caracter ascendente que comienza en las piernas y se va extendiendo a las manos, y que puede producir una discapacidad e inmovilismo importante.

Es una enfermedad genetica que se hereda de forma vertical, no casualmente; por lo tanto afecta a familias y tiene una prevalencia en la poblacion que varía entre 15 y 30 casos por cada 100.000 habitantes. Entre el 30 y el 40 % de los pacientes está diagnosticado clinicamente ( de forma generica) pero no geneticamente.

En la actualidad el tratamiento de esta patología es puramente sintomatico y de mantenimiento aunque, como explica el Jefe de Servicio de Neurología de La Fe, " ya hay terapias prometedoras; por ejemplo, una muy sencilla y reciente es el ensayo clinico con vitamina C". "Dosis masivas de vitamina C en nivel experimental pueden mejorar notablemente la enfermedad- añade-, éste es uno de los ensayos que estamos haciendo, y luego, por supuesto, la terapia génica". " Hay desarrollo y prevision de un paquete de farmacos y terapias interesantes", concluye.