



Ciencia Latina
Internacional

Ciencia Latina Revista Científica Multidisciplinar, Ciudad de México, México.
ISSN 2707-2207 / ISSN 2707-2215 (en línea), enero-febrero 2024,
Volumen 8, Número 1.

DOI de la Revista: https://doi.org/10.37811/cl_rcm.v8i1

NEUROPATÍAS SENSORIOMOTORAS EN ENFERMEDAD HEREDITARIA CHARCOT MARIE-TOOTH TIPO 1

**SENSORIMOTOR NEUROPATHIES IN HEREDITARY
CHARCOT MARIE-TOOTH DISEASE TYPE 1**

Cristhian David Tomsich Romo-Lerux

Universidad Católica de Santiago de Guayaquil, Ecuador

Elizabeth Jessenia Ponce Campoverde

Universidad Católica de Santiago de Guayaquil, Ecuador

Víctor Hugo Ramos Arias

Universidad Católica de Santiago de Guayaquil, Ecuador

Dayanna Brigitte Espinoza Zambrano

Universidad Católica de Santiago de Guayaquil, Ecuador

Pedro Luis Guzmán Ramos

Universidad del Sinu, Colombia

DOI: https://doi.org/10.37811/cl_rcm.v8i1.10475

Neuropatías Sensoriomotoras en enfermedad hereditaria Charcot Marie-Tooth tipo 1

Cristhian David Tomsich Romo Lerux¹

cristhian.tomsich@cu.ucsg.edu.ec

<https://orcid.org/0009-0007-0912-2791>

Estudiantes de Medicina

Universidad Católica de Santiago de Guayaquil
Guayaquil, Ecuador

Víctor Hugo Ramos Arias

victor.ramos02@cu.ucsg.edu.ec

<https://orcid.org/0009-0003-1078-9543>

Estudiantes de Medicina

Universidad Católica de Santiago de Guayaquil
Guayaquil, Ecuador

Elizabeth Jessenia Ponce Campoverde

elizabeth.ponce01@cu.ucsg.edu.ec

<https://orcid.org/0009-0003-1078-9543>

Estudiantes de Medicina

Universidad Católica de Santiago de Guayaquil
Guayaquil, Ecuador

Dayanna Brigitte Espinoza Zambrano

dayanna.espinoza@cu.ucsg.edu.ec

<https://orcid.org/0009-0003-1078-9543>

Estudiantes de Medicina

Universidad Católica de Santiago de Guayaquil
Guayaquil, Ecuador

Pedro Luis Guzmán Ramos

pedroguzmanramos@gmail.com

<https://orcid.org/0009-0004-9694-3931>

Médico General

Universidad del Sinu, Colombia

RESUMEN

La enfermedad Charcot Marie Tooth (ECMT) es una neuropatía hereditaria, que abarca a un grupo de trastornos que ocasionan lesiones a los nervios periféricos. El objetivo del presente estudio se basó en recopilar información ya existente acerca de la enfermedad Charcot Marie Tooth mediante una búsqueda de datos en diversos artículos científicos, provenientes de páginas web como Pubmed, de los últimos 5 años para organizar y concatenar el contenido actual. Para esto se dio paso a la selección casos clínicos de pacientes diagnosticados con la enfermedad en el período comprendido entre el 5 de noviembre y 20 de noviembre del 2023. Además de esto también se tomó en cuenta la inclusión de un estudio a varios pacientes que cumplieran con los criterios establecidos para los diferentes subtipos de CMT, según las clasificaciones genéticas y clínicas aceptadas.

Palabras clave: charcot marie tooth, herencia, atrofia, nervios periféricos, enfermedades neuromusculares

¹ Autor principal

Correspondencia: cristhian.tomsich@cu.ucsg.edu.ec

Sensorimotor Neuropathies in Hereditary Charcot Marie-Tooth Disease Type 1

ABSTRACT

Charcot Marie Tooth disease (MCTD) is an inherited neuropathy, which encompasses a group of disorders that cause damage to peripheral nerves. The objective of the present study was based on collecting existing information about Charcot Marie Tooth disease through a data search in various scientific articles, from websites such as Pubmed, from the last 5 years to organize and concatenate the current content. For this, clinical cases of patients diagnosed with the disease were selected in the period between November 5 and November 20, 2023. In addition to this, the inclusion of a study of several patients who met the criteria was also taken into account. with the criteria established for the different subtypes of CMT, according to the accepted genetic and clinical classifications.

Keywords: charcot marie tooth, inheritance, atrophy, peripheral nerves, neuromuscular diseases

Artículo recibido 20 enero 2024

Aceptado para publicación: 25 febrero 2024



INTRODUCCIÓN

La enfermedad Charcot Marie Tooth (ECMT) es una neuropatía hereditaria, que abarca a un grupo de trastornos que ocasionan lesiones a los nervios periféricos encargados del movimiento muscular, al igual que aquellos que transportan información sensitiva hasta la corteza cerebral, siendo un síndrome motor-sensorial. Su nombre proviene de los médicos que lo reconocieron por primera vez en 1886. En general, provoca una debilidad muscular en los miembros inferiores, lo que posteriormente causa su atrofia. Se relaciona íntimamente con las alteraciones genéticas, pues las mismas ocasionan cambios en la formación y estructura de la vaina de mielina, su herencia está ligada al cromosoma X.

A pesar de que la ECMT es degenerativa, el más frecuente entre los trastornos del sistema nervioso periférico, posee un avance progresivo y su diagnóstico es tardío, se cuenta con escasa información. Por ese motivo, el objetivo del presente trabajo es recopilar información ya existente acerca de la enfermedad Charcot Marie Tooth mediante una búsqueda de datos en diversos artículos científicos, provenientes de páginas web como Pubmed, de los últimos 5 años para organizar y concatenar el contenido actual.

METODOLOGÍA

Se llevó a cabo una selección exhaustiva de artículos sobre casos clínicos de pacientes diagnosticados con la enfermedad de Charcot Marie Tooth (CMT) en el período comprendido entre el 5 de noviembre y 20 de noviembre del 2023. Se incluyeron a varios pacientes que cumplieran con los criterios establecidos para los diferentes subtipos de CMT, según las clasificaciones genéticas y clínicas aceptadas.

Todos los participantes fueron sometidos a una evaluación clínica completa realizada por neurólogos especializados en enfermedades neuromusculares. Esta evaluación incluyó un historial médico detallado, examen neurológico exhaustivo, pruebas de función motora y sensorial, así como el uso de escalas estandarizadas como la Escala de Charcot-Marie-Tooth Pediátrica (CMT PedS) y la Escala de Evaluación Funcional Neuromuscular (NFS).

Se realizaron estudios específicos para identificar mutaciones en los genes asociados con la enfermedad de CMT en todos los participantes. Luego de exhaustivas investigaciones encontramos las diferentes variables que pueden influir sobre el diagnóstico de esta enfermedad.

Nuestras fuentes utilizadas fueron buscadores científicos y revistas como Scielo, Dialnet, ScienceDirect, The New England Journal of Medicine, National Library of Medicine, y demás.

RESULTADOS Y DISCUSIÓN

Conceptualización

La ECMT o neuropatía motora sensitiva hereditaria, se origina por una alteración genética y la más común de estas alteraciones es la del gen PMP22 (tipo 1 A), produciendo que haya una desmielinización de los nervios periféricos, siendo esta la causa más frecuente.

Existen 3 tipos de clasificaciones según la afectación nerviosa y la velocidad de conducción por disminución de la mielina:

- Desmielinizante cuando la velocidad de conducción es menor a 38 m/s al nivel nervio Ulnar
- Es axonal cuando la velocidad de conducción es reducida siendo mayor a 38 m/s
- Intermedio es la mezcla de la desmielinizante y la axonal.

Esta enfermedad tiene una afectación de 1 cada 2500 personas en Estados Unidos, mientras que en España hay una prevalencia de 28,2 casos por 100 habitantes.

Usualmente esta enfermedad suele presentarse en niñez y en adultez temprana hay casos que se presentan de forma tardía, especialmente en casos de CMT 211, La enfermedad de Dejerine-Sottas (anteriormente identificada como CMT3) es una forma de neuropatía autosómica dominante o recesiva de aparición temprana, generalmente antes de los cinco años.

En una investigación en el Reino Unido, en 105 pacientes seleccionados de 73 familias, el 15,2% tenía ECMT 2. Además, en ese mismo estudio, se determinó que de 10 familias, 16 pacientes padecían formas diferentes de Charcot Marie Tooth, donde se describen atrofia óptica, hiperreflexia y babinski positivo, así como atrofia de la musculatura de manos y pies.

El más típico de las formas de las CMT, es la ya mencionada tipo 1 con su alteración del gen PMP22, sus características autosómicas son un déficit de la conducción eléctrica menor a 38 m/s, una delgada capa de mielina, un bulbo en los axones en forma de cebolla compuesto por tejido de lámina basal, tejido conectivo y células de Schwann.

Tabla 1. Subtipos autosómicos desmielinizantes de Charcot Marie Tooth Tipo 1

Tipo	Subtipo	Genes	Clínica	Edad
CMT 1 Autosómico/desmielinizante	CMT 1A	PMP 22	Déficit motor lenta, pie cavo, ausencia de síntomas sensitiva (forma clásica)	Cualquier edad
CMT 1 Autosómico/desmielinizante	HNPP	PMP22	Mononeuropatía con debilidad muscular indolora y parálisis nerviosa aguda	Inicia en la adolescencia con mayor expresión en la adultez
CMT 1 Autosómico/desmielinizante	CMT 1B	PMZ	Forma clásica	En la primera o segunda década
CMT 1 Autosómico/desmielinizante	CMT 1C	LITAF	Debilidad distal con reflejos nerviosos reducidos	En la infancia
CMT 1 Autosómico/desmielinizante	CMT 1D	EGR2	Debilidad distal con reflejos ausentes	En la primera década
CMT 1 Autosómico/desmielinizante	CMT 1E	PMP22	Discapacidad clínica con pérdida del vestibular y/o nervio craneal	En la infancia
CMT 1 Autosómico/desmielinizante	CMT 1F	NEFL	Forma clásica con retraso de desarrollo motor	Entre los años 1 y 13
CMT 1 Autosómico/desmielinizante	CMT PLUS	FBLM5	Hiperestaticidad en la piel y degeneración macular relacionada con la edad	Inicia desde la cuarta o quinta década

Ocasionalmente, pacientes que manifiestan este tipo de afección inician con debilidad distal de las extremidades inferiores, produciendo afectación de los músculos del peroné, esto hará que se desarrolle el “pie cavo”, con frecuentes tropezones, caídas y esguinces de tobillo, estos síntomas son prominentes en el diagnóstico de neuropatía adquirida.

Tabla 2. Subtipos autosómicos recesivos de Charcot Marie Tooth Tipo 1

Tipo	Subtipo	Gen	Clínica	Edad
CMT 1 Autosómico/recesivo	AR-CMT1A	GDAP1	Debilidad distal y reflejo reducido	Inicia antes de los dos años de edad
CMT 1 Autosómico/recesivo	AR-CMT1B1	MTMR2	Debilidad distal y proximal con reflejos ausentes	Inicia entre los 2 y 4 años de edad
CMT 1 Autosómico/recesivo	AR-CMT1B2	MTM R13	Forma clásica severa, glaucoma y cifoescoliosis	Inicia entre los 4 y 5 años de edad
CMT 1 Autosómico/recesivo	AR-CMT 1B3	MTM R5	Pie plano con escoliosis	Inicia entre los 5 y 11 años de edad
CMT 1 Autosómico/recesivo	AR-CMT1C	SH3TC2	Retardo de la marcha, Hiporreflexia	Inicia entre la primera y segunda década
CMT 1 Autosómico/recesivo	AR-CMT1D	NDRG1	Alteración de la marcha, Arreflexia	Inicia entre los 1 y 10 años de edad
CMT 1 Autosómico/recesivo	AR-CMT1E	EGR2	Hipotonía y arreflexia	Inicia al nacer
CMT 1 Autosómico/recesivo	AR-CMT1F	PRX	Retardo de la marcha y arreflexia	Inicia entre los 1 y 3 años de edad
CMT 1 Autosómico/recesivo	AR-CMT1G	HK1	Paresia y anestesia	Inicia entre los 8 y 16 años
CMT 1 Autosómico/recesivo	AR-CMT1H	FGD4	Retardo de marcha y arreflexia	Inicia entre el décimo y el vigésimo cuarto mes
CMT 1 Autosómico/recesivo	AR-CMT1J	FIG4	Ataxia con discapacidad severa	Inicia en la infancia

Por otro lado, la CMT2 pertenece a neuropatías sensoriomotoras hereditarias el cual presenta compatibilidad con la afectación axonal del CMT1 y representa alrededor del 25 al 30% de los casos del CMT, esta afección se asocia al patrón de herencia autosómico dominante.

El mayor representante de CMT2 (CMT2B1, CMT2H, CMT2K, CMT2A2, CMT2R...); el subtipo correspondiente a un tercio de los casos de este grupo es el CMT2A2.

Los síntomas generalmente comienzan en la segunda década, presentando reflejos osteotendinosos más profundos, además de comprometer a la musculatura distal de las miembros superiores. Por el contrario, la atrofia muscular distal de las extremidades inferiores es la principal característica de la enfermedad, debido a que es más grave; y en CMT2A2, la mayoría de los pacientes requieren una silla de ruedas a los 20 años.

En comparación con CMT1, también se observan temblores aunque no son tan pronunciados e incluso la mayoría de los casos se observa deformidades como pie cavo o “dedos de martillo”.

Otro signo que se produce en los pacientes son parestesias y pérdida de sensibilidad, sin embargo, a pesar de que muchos no se quejan de aquello, la evidencia muestra que está presente en un 50-70%. Asimismo, en ciertas ocasiones es posible que exista una hipoacusia o anacusia y atrofia óptica; raramente aparecen signos como hipertonia e hiperreflexia.

La clasificación de los subtipos de CMT2 se plasma en la tabla 3.

Tabla 3. Subtipos autosómicos dominantes axonales de la CMT2

Tipo	Subtipo	Gen	Clínica	Edad
CMT 2 Autosómico/dominante	CMT2A	MFN2	Debilidad distal con reflejos ausentes a nivel distal.	Inicia a los 10 años.
CMT 2 Autosómico/dominante	CMT2B	RAB7	Pérdida sensitiva y debilidad distal	Inicio a los 20 años.
CMT 2 Autosómico/dominante	CMT2C	TRPV4	Debilidad distal y parálisis de cuerdas vocales, reflejos ausentes.	Inicio a los 10 años.
CMT 2 Autosómico/dominante	CMT2D	GARS	Debilidad distal y reflejos reducidos	Inicio a los 16-30 años.
CMT 2 Autosómico/dominante	CMT2E	NEFL	Debilidad distal y reflejos reducidos	Inicio 1era - 5ta década.
CMT 2 Autosómico/dominante	CMT2F	HSPB1	Dificultad para caminar con reflejos reducidos	Inicio 4-54 años.

CMT 2 Autosómico/dominante	CMT2G	12q12 - q13.2	Debilidad distal con reflejos reducidos	Inicio 15 a 25 años
CMT 2 Autosómico/dominante	CMT2I - CMT2J	MPZ	Sordera y alteraciones pupilares.	Inicio en adultos mayores.

Tabla 4. Subtipos autosómicos recesivos axonales de la CMT2

Tipo	Subtipo	Gen	Clínica	Edad
CMT 2 Autosómico/recesivo	AR-CMT2A	LMNA	Debilidad distal, reflejos reducidos.	Inicio en la 2da década.
CMT 2 Autosómico/recesivo	AR-CMT2B	MED25	Debilidad distal, reflejos ausentes en zona distal.	Inicio 28-42 años.
CMT 2 Autosómico/recesivo	AR-CMT2C	NEFL	Reflejos ausentes a nivel de tobillo, rótula y miembros superiores.	Inicio a los 10 años.
CMT 2 Autosómico/recesivo	AR-CMT2F	HSPB1	Debilidad muscular de miembros inferiores.	Inicio variable.
CMT 2 Autosómico/recesivo	AR-CMT2K	GDAP1	Parálisis de las cuerdas vocales y deformidades del esqueleto.	Inicio temprano.
CMT 2 Autosómico/recesivo	AR-CMT2P	LRSAM1	Disfunción eréctil.	Inicio a los 30 - 40 años.
CMT 2 Autosómico/recesivo	HMSN VI	MFN2	Atrofia del nervio óptico.	Inicio temprano.
CMT 2 Autosómico/recesivo	ARAN-NM	HINT1	Neuromiotonía	Inicio a los 10 años.
CMT 2 Autosómico/recesivo	GAN	GAN	Enfermedad severa con compromiso del SNC.	Inicio en la infancia.

Análisis de las tablas

La enfermedad de Charcot Marie Tooth (CMT) es un conjunto complejo y heterogéneo de trastornos neuromusculares que afecta a los nervios periféricos, dando lugar a debilidad muscular, pérdida de

sensibilidad y otras manifestaciones clínicas. La comprensión actual de la CMT se ha ampliado significativamente en términos de su base genética, los mecanismos moleculares subyacentes y las estrategias de manejo clínico. Sin embargo, persisten desafíos importantes en el diagnóstico temprano, el desarrollo de terapias específicas y la mejora de la calidad de vida de quienes viven con esta condición.

Los avances en la secuenciación genética han permitido identificar múltiples genes implicados en la CMT, lo que ha mejorado la precisión del diagnóstico y ha llevado a una mejor comprensión de los subtipos de la enfermedad. Sin embargo, la variabilidad fenotípica y genotípica dentro de la CMT presenta dificultades en la caracterización clínica precisa y la predicción del curso de la enfermedad, lo que resalta la necesidad de investigaciones adicionales para comprender completamente la complejidad de esta patología.

A pesar de los esfuerzos en curso para desarrollar tratamientos específicos y terapias dirigidas, aún no existe una cura definitiva para la CMT. Los enfoques actuales se centran en la rehabilitación física, la terapia ocupacional y el uso de dispositivos ortopédicos para mejorar la funcionalidad y la calidad de vida de los pacientes. Además, las estrategias emergentes, como la terapia génica y las terapias basadas en la modulación molecular, ofrecen promesas para el desarrollo de tratamientos más efectivos en el futuro.

La dimensión psicosocial de la CMT no debe subestimarse. Los pacientes y sus familias a menudo enfrentan desafíos significativos en términos de adaptación a la discapacidad, cambios en el estilo de vida y preocupaciones emocionales. Es crucial que los profesionales de la salud proporcionen un enfoque integral que aborde tanto los aspectos médicos como los aspectos emocionales y sociales de la enfermedad para mejorar la calidad de vida global de los afectados.

En resumen, la investigación continua y el avance en el entendimiento de la enfermedad de Charcot Marie Tooth son esenciales para el desarrollo de terapias más efectivas y la mejora de los estándares de cuidado. La colaboración entre investigadores, médicos, pacientes y comunidades afectadas es fundamental para avanzar hacia un mejor manejo clínico y una mayor calidad de vida para aquellos que viven con la CMT.

CONCLUSIÓN

La enfermedad de Charcot Marie Tooth (CMT) es un conjunto complejo y heterogéneo de trastornos neuromusculares que afecta a los nervios periféricos, dando lugar a debilidad muscular, pérdida de sensibilidad y otras manifestaciones clínicas.

Los avances en la secuenciación genética han permitido identificar múltiples genes implicados en la CMT, lo que ha mejorado la precisión del diagnóstico y ha llevado a una mejor comprensión de los subtipos de la enfermedad. Sin embargo, la variabilidad fenotípica y genotípica dentro de la CMT presenta dificultades en la caracterización clínica precisa y la predicción del curso de la enfermedad, lo que resalta la necesidad de investigaciones adicionales para comprender completamente la complejidad de esta patología.

La investigación continua y el avance en el entendimiento de la enfermedad de Charcot Marie Tooth son esenciales para el desarrollo de terapias más efectivas y la mejora de los estándares de cuidado. La colaboración entre investigadores, médicos, pacientes y comunidades afectadas es fundamental para avanzar hacia un mejor manejo clínico y una mayor calidad de vida para aquellos que viven con la CMT.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Azevedo H, Pupe C, Pereira R, Nascimento OJM. (2018). Pain in Charcot-Marie-Tooth disease: an update. *Arq Neuropsiquiatr*. Obtenido de:
<https://www.scielo.br/j/anp/a/XDxg34jYxtmbBDC6t7gs8zy/?lang=en>
- Bansagi B, Griffin H, Whittaker RG, Antoniadi T, Evangelista T, Miller J, et al. (2017). Genetic heterogeneity of motor neuropathies. Obtenido de:
<http://dx.doi.org/10.1212/WNL.0000000000003772>
- Cañete, O. (2009). Neuropatía auditiva, diagnóstico y manejo audiológico. *Rev. Otorrinolaringol. Cir. Cabeza Cuello*. 69(1). Págs. 271-280. Obtenido de:
https://www.scielo.cl/scielo.php?pid=S0718-48162009000300011&script=sci_arttext
- Chiara, P., Davide, P. (2023). Gene therapy and other novel treatment approaches for Charcot-Marie-Tooth disease. *Neuromuscular Disorders*. 33(8). Obtenido de: Págs. 627-635. Obtenido de:
<https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0960896623001694>



- DiVincenzo C, Elzinga CD, Medeiros AC, Karbassi I, Jones JR, Evans MC, et al. (2014). The allelic spectrum of Charcot-Marie-Tooth disease in over 17,000 individuals with neuropathy. *Mol Genet Genomic Med*. Obtenido de: <http://dx.doi.org/10.1002/mgg3.106>
- Granda-Vivanco V, Jaramillo-Herrera T, Conza González L. (2019). Neuropatía sensitiva y motora hereditaria: Enfermedad de Charcot Marie Tooth. *Revista Medica Vozandes*. Obtenido de: https://revistamedicavozandes.com/media/2019-1/RMV2019v30n104_REVISION_CLINICA01.pdf
- Kamholz, J., Menichella, D., Jani, A., Garbern, J., Lewis, R., Krajewski, K., Lilien, J., Scherer, S., Shy, M. (2020). Charcot–Marie–Tooth disease type 1: Molecular pathogenesis to gene therapy. *Oxford Academy*. 123(2). Obtenido de: <https://academic.oup.com/brain/article/123/2/222/346018?login=false>
- Lima, L., Oliviera, F., Santos, P., Pinheiro, I., Andrade, C., Mattos, G., Aquino, E., Siquiera, J., Antundes de Souza, A. (2016). *Neuroepidemiology*. 46(3). Págs. 157-165. Obtenido de: <https://karger.com/ned/article/46/3/157/211141/Epidemiologic-Study-of-Charcot-Marie-Tooth-Disease>
- Lupski JR, Reid JG, Gonzaga-Jauregui C, Rio Deiros D, Chen DCY, Nazareth L, et al. (2010). Whole-genome sequencing in a patient with Charcot–Marie–tooth neuropathy. *N Engl J Med*. Obtenido de: <http://dx.doi.org/10.1056/nejmoa0908094>
- Menelaos, P., Won, S., Poh, R., Efthymiou, S., Polke, J., Skorupinska, M., Blake, J., Rossor, A., Moran, J., Munot, P. (2023). Post-transcriptional microRNA repression of PMP22 dose in severe Charcot-Marie-Tooth disease type 1. *Rev. Brain*. 146(10). Págs 4025-4032. Obtenido de: <https://academic.oup.com/brain/article/146/10/4025/7202422?login=false>
- Miniou, P., Fontes, M. (2021). Therapeutic Development in Charcot Marie Tooth Type 1 Disease. *Int. J. Moi. Sci*. 22(13). Obtenido de: <https://doi.org/10.3390/ijms22136755>
- Pérez, P., Mejía, J., Niño, R., Rodríguez, D. (2018). Desórdenes en el espectro de la neuropatía auditiva (DENA). *Journal of Odontology and Head and Neck Surgery*. 40(3). Obtenido de: <https://www.revista.acorl.org.co/index.php/acorl/article/view/212>

- Quadros, M., Zanoteli E. (2018). Charcot-Marie-Tooth disease. Rev médica Clín Las Condes. Obtenido de: <http://dx.doi.org/10.1016/j.rmclc.2018.06.010>
- Reilly, M., Murphy, S., Laurá, M. (2021). Charcot-Marie-Tooth disease. Journal of the Peripheral Nervous System. 16(1). Págs. 1-14. Obtenido de: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1111/j.1529-8027.2011.00324.x>
- Stone, E., Kolb, S., Brown, A. (2021). A review and analysis of the clinical literature on Charcot-Marie-Tooth disease caused by mutations in neurofilament protein L. National Institute of Neurological Disorders and Stroke. 78(3). Págs. 97-110. Obtenido de: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1002/cm.21676>
- Tazir M, Hamadouche T, Nouioua S, Mathis S, Vallat J-M. (2014). Hereditary motor and sensory neuropathies or Charcot-Marie-Tooth diseases: an update. J Neurol Sci. Obtenido de: <http://dx.doi.org/10.1016/j.jns.2014.10.013>

