

Recomendaciones para la anestesia con enfermedad de Charcot-Marie-Tooth

Nombre de la enfermedad: enfermedad de Charcot-Marie-Tooth

CIE 10: G60.0

Sinónimos: Neuropatía motora y sensitiva hereditaria. Incluye: Charcot-Marie-Tooth, Déjerine-Sottas, neuropatía motora y sensorial hereditaria (sin embargo, este término incluye varias entidades diferentes de Charcot-Marie-Tooth con herencia heterogénea), neuropatía hipertrófica de la infancia, atrofia muscular peroneal (tipo axonal) (tipo hipertrófica), síndrome de Roussy-Lévy.

Resumen de la enfermedad: La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT) es la neuropatía hereditaria periférica más prevalente (1/2500 a 10.000; 2,8/10.000 en España), y la edad media de aparición es de 16 años (rango 2 a 50 años, pero se ha informado de presentación en la primera infancia y hasta los años 80). Los pacientes presentan semiología polineuropática motora y sensorial (debilidad y atrofia distal de las extremidades inferiores, anomalías de la marcha y caídas frecuentes) y pie cavo. Aparte de los déficits relacionados con los nervios motores, la mayoría de los pacientes sufren una pérdida sensorial leve en manos y pies. El tratamiento de la enfermedad es de soporte. La esperanza de vida no se acorta -excepto en algunas formas de Déjerine-Sottas y formas severas de CMT-, pero las discapacidades son la regla.

Recientemente se han publicado pautas para el diagnóstico diferencial de neuropatías en niños y adolescentes (ver Korinthenberg et al).

Actualmente se están desarrollando terapias génicas y otras (consulte las referencias generales).

En las tablas 1 y 2 se muestra una sinopsis clínica de las formas más prevalentes de CMT 1 y 2.

La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT) es una polineuropatía periférica neurosensorial. La CMT, que afecta aproximadamente a 1 de cada 2.500 personas, es el trastorno hereditario más común del sistema nervioso periférico. Se han reconocido formas autosómicas dominantes, autosómicas recesivas y ligadas al cromosoma X.

El lento aumento de la discapacidad física en la edad adulta bien puede explicarse por la disminución de las reservas y los mecanismos compensatorios junto con la progresión de las deformaciones esqueléticas debidas a la debilidad muscular. Sin embargo, este concepto clásico es controvertido, ya que solo se puede relacionar con la CMT1A: la progresión de la pérdida axonal definitivamente ocurre en la mayoría, si no en todos, los tipos de CMT y es una causa de atrofia progresiva y debilidad en muchos pacientes. En la tabla 3 se muestra un resumen de las características clínicas generales.

A veces, la enfermedad de CMT se asocia con dolor crónico en las extremidades de moderado a intenso, que generalmente está relacionado con la afectación de los huesos, las articulaciones y los músculos, y rara vez es neuropático.

La CMT es más frecuentemente una enfermedad autosómica dominante (pero hay heterogeneidad genética y se han implicado más de 30 genes patógenos, formas autosómicas recesivas y ligadas al cromosoma X, incluso se han informado mutaciones en el ADN mitocondrial que muestran un fenotipo similar a la CMT). El síndrome más común es CMT1A, que representa el 55 % de todos los casos de CMT y el 66,8 % de los casos de CMT1, y que generalmente está causado por una duplicación o mutación en el gen que codifica la proteína de mielina periférica 22 en el cromosoma 17p12, que contiene el PMP22 (causando una dosis excesiva de genes, y la sobreproducción de PMP22 y su acumulación en las células de Schwann, que es uno de los mecanismos propuestos que resultarían en la muerte celular programada, siendo, no obstante, desconocido el mecanismo final del desarrollo de la CMT). Los porcentajes pueden variar según las diferentes series reportadas y regiones geográficas. La clasificación de la década de 1970 de Dyck es válida, pero la genética molecular ha cambiado la nosología (consulte Berciano J, et al. para obtener información completa):

a) tipo I (CMT1, desmielinizante o hipertrófica) con herencia AD o AR; b) tipo II (CMT2, neuronal o axonal) con herencia AD o AR; c) tipo III (CMT3, generalmente con mutaciones genéticas heterocigotas de novo, AR poco común), reservado para la enfermedad de Déjérine-Sottas o pacientes con formas graves de CMT hipomielinizante; d) formas ligadas al cromosoma X, e) formas complejas (p. ej., asociadas con compromiso piramidal, atrofia óptica, sordera, que ocurren en varios tipos de CMT; la degeneración pigmentaria de la retina sugiere enfermedad mitocondrial). Tabla 4.

Diagnóstico: pertenencia a un linaje de ancestros afectados, y/o (en caso de encuesta familiar negativa), inicio durante la infancia; curso clínico prolongado y lentamente progresivo; presencia de pie cavo y, a diferencia de las neuropatías adquiridas, ausencia de síntomas sensoriales positivos (parestiasias o disestesias) a pesar de una clara semiología del déficit sensorial. Es mandatorio un examen electrofisiológico (la clasificación CMT1 y CMT2 depende del valor de corte de 38 m/s por convención, para la velocidad de conducción de los nervios motores del miembro superior, tanto mediano como cubital) y, en casos seleccionados, criterios neuropatológicos (biopsia del nervio). Por último, pruebas genéticas específicamente dirigidas (diagnóstico molecular).

Medicina en elaboración



Quizás haya nuevos conocimientos

Cada paciente es único

Quizá el diagnóstico sea erróneo



Puede encontrar más información sobre la enfermedad, centros de referencia y asociaciones de pacientes en Orphanet: www.orpha.net

Cirugía típica

Los procedimientos ortopédicos son comunes: Tejidos blandos, osteotomías y artrodesis (tanto aisladas como combinadas), es decir, transposición tendinosa múltiple en deformidades del pie y escoliosis. Biopsia de nervio. Se ha publicado casos de plicatura diafragmática.

Tipo de anestesia

Los casos clínicos o series de casos son la fuente de información.

La sedación intravenosa se puede utilizar en procedimientos seleccionados, con las precauciones sugeridas para la anestesia general (ver después).

Por lo general, se elige la anestesia general: se ha utilizado de manera segura anestesia balanceada (agentes halogenados) e intravenosa total (basada en propofol), con o sin relajación muscular. Se debe utilizar monitorización neuromuscular.

Dependiendo del procedimiento quirúrgico se puede elegir anestesia total endovenosa a base de propofol sin bloqueo neuromuscular.

A veces, se presentan casos extremadamente difíciles para la cirugía, con afectación de nervios de las extremidades inferiores y superiores, como de los nervios torácicos. Kim et al publicaron un caso de un paciente de este tipo que, además, mostraba varias cirugías previas, incluida una cirugía amplia de columna. Se utilizó anestesia general y se revirtió la relajación muscular con piridostigmina/glicopirrolato. Lo mismo en un caso de ablación de taquicardia supraventricular con anestesia general en un paciente con CMT y miopatía mitocondrial de Kearns Sayre.

Se ha recomendado evitar la succinilcolina, pero se ha utilizado ampliamente sin problemas. No se desarrolló hipertermia maligna tras este fármaco, pero podría aparecer hiperpotasemia debido a la existencia de fibras musculares patológicas.

Se han realizado con éxito bloqueos neuroaxiales (anestesia epidural, intradural y combinada intra-epidural).

En algunos casos se han utilizado bloqueos nerviosos guiados por ecografía para la analgesia posoperatoria, sin complicaciones neurológicas persistentes. La respuesta muscular a la neuroestimulación puede ser anormal (baja). Además, los hallazgos de la ecografía pueden revelar una sonoanatomía anormal, lo que podría impedir el bloqueo del nervio. La aparición de "nervio gigante" es una forma de presentación, en un paciente previamente diagnosticado o no de CMT. En un caso publicado el bloqueo de nervio periférico fue exitoso, sin secuelas.

En una breve serie de casos, Schmitt et al. demostraron un efecto analgésico adecuado de catéteres insertados periféricamente guiados con neuroestimulación (7 de 17 se insertaron con dificultades, tras varios intentos o precisando corriente eléctrica alta).

Procedimientos diagnósticos adicionales necesarios (preoperatorios)

Los pacientes deben ser estrechamente vigilados en algún caso ya que se ha descrito deterioro pulmonar restrictivo en asociación con disfunción del nervio frénico, disfunción del diafragma o anomalías de la caja torácica. La apnea central del sueño puede estar asociada

con disfunción del diafragma e hipercapnia, mientras que se ha informado que la apnea obstructiva del sueño se debe posiblemente a una neuropatía faríngea. En algunos pacientes con CMT2 se encuentran síndrome de piernas inquietas y movimientos periódicos de las extremidades durante el sueño. La disfunción de las cuerdas vocales, posiblemente debido a la afectación del nervio laríngeo, se encuentra en asociación con algunos tipos de CMT, y existe cierto riesgo de progresión a parálisis bilateral y aspiración.

Los pacientes deben ser evaluados en relación con denervación autonómica, ya que es común.

Se debe valorar otras comorbilidades, ya que la presencia de diabetes mellitus puede conducir a un mayor deterioro de la neuropatía.

Preparación específica para tratamiento de la vía aérea

Ninguna comunicada.

Preparación específica para transfusión o administración de productos sanguíneos

Ninguna comunicada.

Preparación específica para anticoagulación

Ninguna comunicada.

Precauciones especiales para la colocación, transporte o movilización

Se recomienda posicionar al paciente con precaución y proteger los puntos de presión (almohadillas) porque la compresión de los nervios puede agravar la neuropatía. La dificultad a veces se debe a las deformidades anatómicas o posquirúrgicas. Además, el posicionamiento debe ser cuidadoso para evitar la estabilidad hemodinámica.

Probable interacción entre los agentes anestésicos y medicación crónica que toma el paciente

Medicamentos para la neuropatía (síndrome de piernas inquietas) o el dolor crónico.

Algunos pacientes pueden estar en tratamiento con fármacos psicoactivos debido a síntomas psiquiátricos (depresión, ansiedad).

En algunos casos, la estimulación de la médula espinal se ha utilizado para tratar el dolor crónico de las extremidades.

Procedimientos anestésicos

En una serie de casos, la dosis de tiopental requerida para la inducción en CMT fue menor que en los pacientes control y se relacionó con la gravedad de la neuropatía.

Teóricamente, el uso de óxido nitroso podría causar neurotoxicidad a través de su inhibición de la metionina sintasa en pacientes con CMT, y se calificó como de riesgo "moderado a significativo" de toxicidad potencial de empeorar una neuropatía por la Asociación de CMT (EE. UU.), la Asociación CMT de Australia, CMT International (Canadá) y CMT Reino Unido. Sin embargo, en una revisión sistemática (11 estudios, 41 exposiciones) no se observó empeoramiento neurológico, y los autores calificaron el fármaco como seguro en adultos y niños.

La respuesta a los bloqueantes neuromusculares no despolarizantes puede ser impredecible, pero la información disponible es controvertida.

Se ha comunicado una reversión segura del bloqueo neuromuscular con sugammadex.

Los pacientes severamente afectados (como los cifoescolióticos) pueden desarrollar insuficiencia respiratoria después de la anestesia neuroaxial (nivel de bloqueo sensorial y motor más alto de lo esperado).

La combinación de procedimientos anestésicos se ha utilizado con seguridad. Alzaben et al publicaron el caso de un paciente varón de 17 años sometido a una cirugía ortopédica de miembros inferiores que se realizó con anestesia general total iv (dexmedetomidina-propofol) combinada con bloqueo caudal (bupivacaína-dexmedetomidina). En cirugía torácica fue útil la anestesia balanceada (propofol, infusión de remifentanilo, bolo de lidocaína, mantenimiento con rocuronio y sevoflurano) más la infiltración de las incisiones cutáneas con bupivacaína. En el postoperatorio se utilizó morfina y paracetamol iv. Se utilizó ventilación unipulmonar alternada separada con ventilación controlada por volumen (procedimiento de simpatectomía bilateral). Sugammadex revirtió completamente el bloqueo neuromuscular.

Monitorización especial o adicional

Se recomienda monitorización del bloqueo neuromuscular. Se recomienda la monitorización del aductor corto del pulgar/nervio cubital, ya que las extremidades inferiores suelen estar gravemente denervadas. Sin embargo, a veces el control puede ser difícil, especialmente si las extremidades superiores también están afectadas.

Posibles complicaciones

Probablemente esta enfermedad no esté especialmente asociada a una respuesta hiperpotasémica tras la succinilcolina, pero se ha recomendado evitarla.

La respuesta a los bloqueantes neuromusculares no despolarizantes puede ser variable y se han descrito respuestas tanto prolongadas como atenuadas.

Se ha descrito aspiración pulmonar por paresia de cuerdas vocales.

Si hay enfermedades pulmonares asociadas debe considerarse la asistencia ventilatoria posoperatoria (es decir, BiPAP o CPAP). Esto incluye pacientes durante la anestesia subaracnoidea.

Cuidados postoperatorios

urinario inferior (masculino y femenino).

Ver antes para apoyo ventilatorio. Podría desarrollarse insuficiencia respiratoria debida a varios factores (debilidad muscular, paresia del diafragma, infecciones, reflejo de tos insuficiente, etc.) y se necesitaría asistencia respiratoria de diversas modalidades.

Información sobre situaciones de emergencia/diagnóstico diferencial a causa de la enfermedad (como herramienta para distinguir entre un efecto adverso del procedimiento anestésico y una manifestación propia de la enfermedad)

Puede desarrollarse insuficiencia respiratoria después de la cirugía. La causa puede ser multifactorial. Los pacientes con afectación del sistema respiratorio (músculos torácicos y diafragma) pueden tener más riesgo de esta complicación, lo que debe tenerse en cuenta para minimizar otros factores (fármacos, tipo de cirugía, abordajes quirúrgicos).

Anestesia ambulatoria

En este contexto, se recomendaría evitar los agentes bloqueantes neuromusculares.

Anestesia obstétrica

En un estudio (Registro médico de nacimientos de Noruega, n=108), las mujeres con CMT tuvieron una mayor incidencia de anomalías de presentación y sangrado posparto; la tasa de parto operatorio fue el doble que la del grupo de referencia, y el fórceps se usó tres veces más en el grupo de CMT. La mayoría de las cesáreas CMT fueron cesáreas de emergencia.

Se puede elegir anestesia epidural o combinada intradural-epidural para trabajo de parto y cesárea. La mayoría de los casos publicados no presentaron síntomas ni empeoramiento del estado funcional a posteriori.

Si no se pueden utilizar bloqueos neuroaxiales, como en un caso de CMT y síndrome HELLP con bajo recuento de plaquetas, se debe realizar anestesia general. En el caso citado se optó por una inducción de secuencia rápida modificada con infusión de remifentanilo, propofol y rocuronio 1,2 mg/kg. Cuarenta y cinco minutos después se observó una recuperación adecuada sin fármacos reversores.

La disponibilidad de sugammadex permite el uso de bloqueantes neuromusculares aminoesteroides, principalmente rocuronio, para cesáreas emergentes mediante inducción de la anestesia de secuencia rápida.

La anestesia intradural se ha utilizado para la cesárea (tanto programada como de emergencia), al igual que la anestesia epidural.

Tabla 1. Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, tipo 1A, cromosoma 17p12 (locus génico PMP22).

HERENCIA

- Dominante autosómico

ESQUELÉTICO

Columna vertebral

- Puede producirse cifoescoliosis

Manos

- Deformidades de la mano en garra (en casos severos)

Pies

- Pie cavo
- Dedos de martillo
- Deformidades del pie

NEUROLÓGICO

Sistema nervioso periférico

- Debilidad de los músculos de las extremidades distales debido a una neuropatía periférica
- Atrofia muscular del miembro distal debido a neuropatía periférica
- Marcha equina
- Pie caído
- Calambres musculares inducidos por el frío
- Deterioro sensorial distal
- Hiporreflexia
- Arreflexia
- Disminución de la velocidad de conducción nerviosa motora (menos de 38 m/s)
- Cambios hipertróficos en los nervios
- Formaciones de 'bulbo de cebolla' en biopsia de nervio
- Desmielinización/remielinización segmentaria observada en la biopsia del nervio
- Disminución del número de fibras mielinizadas
- Mielina multicapa (en algunos pacientes)

MISCELÁNEA

- Inicio en la primera o segunda década
- Suele comenzar en pies y piernas (distribución peronea)
- La afectación de miembros superiores suele ocurrir más tarde
- Lentamente progresiva
- Inicio insidioso
- Gravedad variable
- Los trastornos alélicos con fenotipos superpuestos incluyen el síndrome de Dejerine-Sottas (DSS, 145900), neuropatía hereditaria con predisposición a parálisis por presión (HNPP, 162500) y CMT con sordera (118300)

BASE MOLECULAR

- Causada por mutación en el gen de la proteína-22 de mielina periférica (PMP22, 601097.0001)

Modificado de omim.org

Tabla 2. Enfermedad de Chacot-Marie-Tooth, tipo 2B, cromosoma 1q23.3, autosómica dominante (locus génico MPZ).

HERENCIA

- Autosómica dominante

CABEZA Y CUELLO

Ojos

- Pupilas dilatadas tónicamente (en algunos pacientes)
- Pupila de Adie

ESQUELÉTICO

Columna vertebral

- Puede producirse cifoescoliosis

Manos

- Deformidades de la mano en garra (en casos severos)

Pies

- Pie cavo
- Dedos de martillo
- Deformidades del pie

NEUROLÓGICO

Sistema nervioso periférico

- Debilidad de los músculos de las extremidades distales debido a una neuropatía periférica
- Atrofia muscular del miembro distal debido a neuropatía periférica
- Marcha equina (stepage)
- Pie caído
- Calambres musculares inducidos por el frío
- Deterioro sensorial distal
- Hiporreflexia
- Arreflexia
- Disminución de la velocidad de conducción nerviosa motora (menos de 38 m/s)
- Cambios nerviosos hipertróficos
- Formaciones de 'bulbo de cebolla' vistas en biopsia de nervio
- Desmielinización/remielinización segmentaria observada en la biopsia del nervio
- Disminución del número de fibras mielinizadas
- Pliegues de mielina en un subgrupo de pacientes

MISCELÁNEA

- Inicio en la primera o segunda década
- Suele comenzar en pies y piernas (distribución peronea)
- La afectación de miembros superiores suele ocurrir más tarde
- Lentamente progresiva
- Inicio insidioso
- Gravedad variable
- Los trastornos alélicos con fenotipos superpuestos incluyen el síndrome de Dejerine-Sottas (DSS, 145900), hipomielinización congénita (CHN, 605253) y algunas formas de CMT2 axonal (ver 607677)

BASE MOLECULAR

- Causada por mutación en el gen cero de la proteína de mielina (MPZ, 159440.0001)

Modificado de omim.org

Tabla 3. Características clínicas de le enfermedad de CMT.

En general, la enfermedad de CMT se caracteriza por un inicio insidioso y una debilidad y atrofia lentamente progresivas de los músculos distales de las extremidades que generalmente comienzan en las piernas y los pies (especialmente en el compartimiento peroneo). Como resultado, los pacientes tropiezan con frecuencia al caminar, tienen pie caído y marcha en estepaje (equina). Como tanto la función nerviosa motora como la sensorial se ven afectadas en la CMT, otras características incluyen sensibilidad alterada y reflejos tendinosos profundos ausentes o hipoactivos. La debilidad en los músculos intrínsecos de la mano puede ocurrir más tarde. El inicio de la CMT es típicamente en la primera o segunda década de la vida, aunque puede detectarse en la infancia. La variación en la presentación clínica es amplia, desde pacientes con atrofia distal severa y deformidad marcada de manos y pies hasta individuos cuyo único hallazgo es pie cavo y debilidad muscular distal mínima.

Modificado de omim.org

Tabla 4. Clasificación de la enfermedad de CMT.

Basada en propiedades electrofisiológicas e histopatología.
1. Neuropatías desmielinizantes periféricas primarias (tipo 1 o HMSNI) y axonales periféricas primarias (tipo 2 o HMSNII).
Las neuropatías desmielinizantes clasificadas como CMT tipo 1 se caracterizan por VCN motoras gravemente reducidas (menos de 38 m/s) y desmielinización segmentaria y remielinización con formaciones de bulbo de cebolla en la biopsia nerviosa.
Las neuropatías axonales clasificadas como CMT tipo 2 se caracterizan por NCV normales o levemente reducidas y degeneración y regeneración axonal crónica en la biopsia nerviosa.
La neuropatía motora hereditaria distal (dHMN), o CMT espinal, se caracteriza por compromiso motor exclusivo y preservación de los nervios sensoriales.

McAlpine (1989) propuso que las formas de CMT con conducción nerviosa muy lenta reciban el símbolo del gen CMT1A y CMT1B, siendo CMT1A el gen en el cromosoma 17 y CMT1B el gen en el cromosoma 1. CMT2 fue el símbolo propuesto para el locus autosómico responsable para la forma de conducción nerviosa moderadamente lenta de la enfermedad (axonal).

Modificado de omim.org

Relacionadas con la herencia:

<https://www.omim.org/entry/118220?search=%22charcot%20marie%20tooth%22&highlight=%22charcot%20marie%20tooth%22>

Referencias bibliográficas y enlaces de internet

1. Barbary JB, Remérand F, Brilhault J, Laffon M, Fusciardi J. Ultrasound-guided nerve blocks in the Charcot–Marie–Tooth disease and Friedreich’s ataxia. *Br J Anaesth*.2012;108(6):1042-3.10.1093/bja/aes160
2. Skaribas IM, Washburn SN. Successful treatment of charcot-marie-tooth chronic pain with spinal cord stimulation: A case study. *Neuromodulation*. 2010;13:224-8. DOI 10.1111/j.1525-1403.2009.00272.x
3. Errando CL. Anestesia en el paciente con enfermedades neuromusculares para cirugía torácica [Anesthesia in patients with neuromuscular diseases for thoracic surgery]. In: Granell Gil M, editor. *Actualización sobre Anestesiología y Reanimación en Cirugía Torácica [Update on Anesthesia and Critical Care in Thoracic Surgery]*, 4th ed. Madrid: Ergón; 2012. pp. 3-7
4. Pasternak JJ, Lanier WL. Diseases of the autonomic and peripheral nervous systems. In: Stoelting R, Dierdorf S, editors. *Stoelting’s anesthesia, coexisting disease*. Philadelphia, PA: Elsevier Saunders; 2012. pp. 264-273
5. Gálvez-Cañellas JL, Errando CL, Martínez-Torrente F, Mayor F, Zasadowski M, Villanueva Y, Soria-Bretones C. Anaesthesia and orphan disease: Difficult monitoring of neuromuscular blockade in a patient with severe Charcot-Marie-Tooth disease type I. *Eur J Anaesthesiol* 2013; 30:770-80
6. Aceto P. Cisatracurium-induced neuromuscular block during total intravenous anaesthesia in a patient with Charcot-Marie-Tooth disease. *Eur J Anaesthesiol* 2010; 27: 670-72
7. Brock M, Guinn C, Jones M. Anesthetic management of an obstetric patient with Charcot-Marie-Tooth disease: A case study. *AANA J* 2009;77:335-7
8. Bui AH, Marco AP. Peripheral nerve blockade in a patient with Charcot-Marie-Tooth disease. *Can J Anesth* 2008;55:718-9
9. Dhir S, Balasubramanian S, Ross D. Ultrasound-guided peripheral regional blockade in patients with Charcot-Marie-Tooth disease: A review of three cases. *Can J Anesth* 2008; 55:515-20
10. Fernandez Perez AB, Quesada Garcia C, Rodriguez Gonzalez O, Besada Estevez JC. [Obstetric epidural analgesia, a safe choice in a patient with Charcot-Marie-Tooth disease]. *Rev Esp Anesthesiol Reanim* 2011;58:255-6
11. Freire Vila E, Criado Alonso MJ, Barjacoba Perez L, Chamadoira B, Taboada Ben MR. [General anesthesia with laryngeal mask and remifentanil for remodelling and corrective osteosynthesis of neuropathic foot in a case of type I Charcot-Marie-Tooth disease]. *Rev Esp Anesthesiol Reanim* 2000;47:178-9
12. Garcia-Ferreira J, Hernandez-Palazon J. Response to cisatracurium in patient with Charcot-Marie-Tooth disease. *Eur J Anaesthesiol* 2005;22:160-1
13. Greenwood JJ, Scott WE. Charcot-Marie-Tooth disease: Peripartum management of two contrasting clinical cases. *Int J Obstet Anesth* 2007;16:149-54
14. Hashimoto T, Morita M, Hamaguchi S, Kitajima T. [Anesthetic management for pancreaticoduodenectomy in a patient with Charcot-Marie-Tooth disease and liver cirrhosis]. *Masui* 2009;58:1313-5
15. Isbister GK, Burns J, Prior F, Ouvrier RA. Safety of nitrous oxide administration in patients with Charcot-Marie-Tooth disease. *J Neurol Sci* 2008;268:160–162
16. Kapur S, Kumar S, Eagland K. Anesthetic management of a parturient with neurofibromatosis 1 and Charcot-Marie-Tooth disease. *J Clin Anesth* 2007;19:405-6
17. Kotani N, Hirota K, Anzawa N, Takamura K, Sakai T, Matsuki A. Motor and sensory disability has a strong relationship to induction dose of thiopental in patients with the hypertropic variety of Charcot-Marie-Tooth syndrome. *Anesth Analg* 1996;82:182-6

18. Kuczkowski KM, Fernandez CL, Drobnik L, Chandra S. Anesthesia for cesarean section in a parturient with Charcot-Marie-Tooth disease: unresolved controversies. *Arch Gynecol Obstet* 2010;282:347-8
19. Niiyama Y, Kanaya N, Namiki A. [Anesthetic management for laparoscopic surgery in a patient with Charcot-Marie-Tooth disease]. *Masui* 2003;52:524-6
20. Pasha TM, Knowles A. Anaesthetic management of a patient with Charcot-Marie-Tooth disease for staged diaphragmatic plication. *Br J Anaesth* 2013;110:1061-3
21. Pelaez Romero R, Alonso Chico A, Villamandos BQ, Garcia de Lucas E. [Subarachnoid anesthesia for an emergency cesarean section in Charcot-Marie-Tooth disease]. *Rev Esp Anesthesiol Reanim* 2003;50:106-7
22. Schmitt HJ, Munster T. Mivacurium-induced neuromuscular block in adult patients suffering from Charcot-Marie-Tooth disease. *Can J Anesth* 2006;53:984-8
23. Shankar V, Markan S, Gandhi SD, Iqbal Z, Novalija J, Nicolosi AC, Pagel PS. Perioperative implications of charcot-marie-tooth disease during coronary artery bypass graft surgery. *J Cardiothorac Vasc Anesth* 2007;21:567-9
24. Soto Mesa D, Bermejo Alvarez MA, Rubio Marauri P, Garcia Menendez MJ. [Anesthetic considerations in Charcot-Marie-Tooth disease]. *Rev Esp Anesthesiol Reanim* 2011;58: 256-8
25. Sugai K, Sugai Y. [Epidural anesthesia for a patient with Charcot-Marie-Tooth disease, bronchial asthma and hypothyroidism]. *Masui* 1989;38:688-91
26. Sugino S, Yamazaki Y, Nawa Y, Sato K, Sonoda H, Namiki A. [Anesthetic management for a patient with Charcot-Marie-Tooth disease using propofol and nitrous oxide]. *Masui* 2002;51:1016-9
27. Tanaka S, Tsuchida H, Namiki A. [Epidural anesthesia for a patient with Charcot-Marie-Tooth disease, mitral valve prolapse syndrome and IInd degree AV block]. *Masui* 1994; 43:931-3
28. Valles Torres J, Martinez-Ubieto J, Colas Rodriguez A, Abengoechea Beisty JM. [General anesthesia with a laryngeal mask in a patient with long-standing Charcot-Marie-Tooth disease]. *Rev Esp Anesthesiol Reanim* 2009;56:194-5.

General:

29. <http://omim.org/entry/606482>, <http://omim.org/entry/118220>
30. <http://emedicine.medscape.com/article/1173484-overview#aw2aab6b3>
31. <http://neuromuscular.wustl.edu/time/hmsn.html>
32. Berciano J, Sevilla T, Casasnovas C, Sivera R, Vílchez JJ, Infante J, Ramón C, Pelayo-Negro AL, Illa I, Programme 3 (Neuromuscular Diseases), and Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Neurodegenerativas (CIBERNED), Instituto de Salud Carlos III. Guidelines for molecular diagnosis of Charcot-Marie-Tooth disease. *Neurologia* 2012;27:169-78
33. Verhamme C, van Schaik IN, Koelman JHTM, de Haan RJ, de Visser M. The natural history of Charcot-Marie-Tooth type 1A in adults: a 5-year follow-up study. *Brain* 2009; 132: 3252-62
34. Kang JH, Kim HJ, Lee ER. Electrophysiological evaluation of chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy and Charcot-Marie-Tooth Type 1: Dispersion and correlation analysis. *J Phys Ther Sci* 2013;25: 1265-8
35. Aboussouan LS, Lewis RA, Shy ME. Disorders of pulmonary function, sleep, and the upper airway in Charcot-Marie-Tooth disease. *Lung* 2007;185:1-7
36. Colomban C, Micallef J, Lefebvre MN, Dubourg O, Gonnaud PM, Stojkovic T, Jouve E, Blin O, Pouget J, Attarian S. Clinical spectrum and gender differences in a large cohort of Charcot-Marie-Tooth type 1A patients. *J Neurol Sci* 2013; DOI 10.1016/j.jns.2013.10.029

37. Dziewas R, Waldmann N, Bontert M, Hor H, Muller T, Okegwo A, Ringelstein EB, Young P. Increased prevalence of obstructive sleep apnoea in patients with Charcot-Marie-Tooth disease: a case control study. *J Neurol Neurosurg Psychiatr* 2008;79:829-31
38. Eklund E, Svensson E, Hager-Ross C. Hand function and disability of the arm, shoulder and hand in Charcot-Marie-Tooth disease. *Disabil Rehab* 2009;31:1955-62
39. Hoff JM, Gilhus NE, Daltveit AK. Pregnancies and deliveries in patients with Charcot-Marie-Tooth disease. *Neurology* 2005;64:459-62
40. Krhut J, Mazanec R, Seeman P, Mann-Gow T, Zvara P. Lower urinary tract functions in a series of Charcot-Marie-Tooth neuropathy patients. *Acta Neurol Scand* 2013. DOI 10.1111/ane.12176
41. Sivera R, Sevilla T, Vilchez JJ, Martinez-Rubio D, Chumillas MJ, Vazquez JF, Muelas N, Bataller L, Millan JM, Palau F, Espinos C. Charcot-Marie-Tooth disease: Genetic and clinical spectrum in a Spanish clinical series. *Neurology* 2013;81:1617-25. DOI 10.1212/WNL.0b013e3182a9f56a
42. Steiner I, Gotkine M, Steiner-Birmanns B, Biran I, Silverstein S, Abeliovich D, Argov Z, Wirguin I. Increased severity over generations of Charcot-Marie-Tooth disease type 1A. *J Neurol* 2008;255:813-9
43. Ursino G, Alberti MA, Grandis M, Reni L, Pareyson D, Bellone E, Gemelli C, Sabatelli M, Pisciotta C, Luigetti M, Santoro L, Massollo L, Schenone A. Influence of comorbidities on the phenotype of patients affected by Charcot-Marie-Tooth neuropathy type 1A. *Neuromusc Disord* 2013;23:902-6
44. Kang JH, Kim HJ, Lee ER. Electrophysiological Evaluation of Chronic Inflammatory Demyelinating Polyneuropathy and Charcot-Marie-Tooth Type 1: Dispersion and Correlation Analysis. *J Phys Ther Sci* 2013;25:1265-68
45. Pons Odena M, Piqueras Marimbaldo I, Colomer Oferil J, Segura Matute S, Palomeque Rico A. [Respiratory disease and diaphragm paralysis in Charcot-Marie-Tooth disease]. *An Pediatr (Barc)* 2010;72:267-71
46. Taniguchi JB, Elui VM, Osorio FL, Hallak JE, Crippa JA, Machado-de-Sousa JP, Kebbe LM, Lourenco CM, Scarel-Caminaga RM, Marques W, Jr. Quality of life in patients with Charcot-Marie-Tooth disease type 1A. *Arq Neuro-psiquiatr* 2013;71:392-6
47. Vallat JM, Mathis S, Funalot B. The various Charcot-Marie-Tooth diseases. *Curr Opin Neurol* 2013;26 473-80
48. Fiacchino F, Grandi L, Ciano C, Sghirlanzoni A. Unrecognized Charcot-Marie-Tooth disease: diagnostic difficulties in the assessment of recovery from paralysis. *Anesth Analg*. 1995 Jul;81(1):199-201.

Referencias incluidas en la actualización de 2021.

General.

1. Bird TD. Charcot-Marie-Tooth (CMT) Hereditary Neuropathy Overview. In: GeneReviews, edited by M. P. Adam, H. H. Ardinger, R. A. Pagon, S. E. Wallace, L. J. H. Bean, K. W. Gripp, et al. University of Washington, Seattle. 1993.
2. Korinthenberg R, Trollmann R, Plecko B, Stettner GM, Blankenburg M, Weis J, et al. Differential diagnosis of acquired and hereditary neuropathies in children and adolescents-Consensus-Based Practice Guidelines. *Children (Basel)* 2021;8(8). DOI: 10.3390/children8080687.
3. Sun H, Shen XR, Fang ZB, Jiang ZZ, Wei XJ, Wang ZY, et al. Next-generation sequencing technologies and neurogenetic diseases. *Life (Basel)* 2021; 11(4). DOI: 10.3390/life11040361.
4. Miniou P, Fontes M. Therapeutic development in Charcot Marie Tooth Type 1 Disease. *Int J Mol Sci* 2021;22(13). DOI: 10.3390/ijms22136755.
5. Rossor AM, Shy ME, Reilly MM. Are we prepared for clinical trials in Charcot-Marie-Tooth disease? *Brain Res* 2020; 1729: 146625. DOI: 10.1016/j.brainres.2019.146625.

6. Sahenk Z, Ozes B. Gene therapy to promote regeneration in Charcot-Marie-Tooth disease. *Brain Res* 2020; 1727: 146533. DOI: 10.1016/j.brainres.2019.146533.
7. Nagappa M, Sharma S, Taly AB. Charcot Marie Tooth. In: StatPearls, StatPearls Publishing, 2022.
8. Stavrou M, Sargiannidou I, Georgiou E, Kagiava A, Kleopa KA. Emerging therapies for Charcot-Marie-Tooth inherited neuropathies. *Int J Mol Sci* 2021; 22(11). DOI: 10.3390/ijms22116048.

Relacionadas con la anestesia.

1. Alvarez N, Gonzalez A. Anaesthesia and orphan diseases: anaesthetic management of a patient with X-linked Charcot-Marie-Tooth disease type 1. *Eur J Anaesthesiol* 2018; 35(7):544-547. DOI: 10.1097/EJA.0000000000000743.
2. Alzaben KR, Samarah OQ, Obeidat SS, Halhouli O, Al Kharabsheh M. Anesthesia for Charcot-Marie-Tooth Disease: Case Report. *Middle East J Anaesthesiol* 2016; 23(5): 587-590.
3. Darquennes K, De Jonghe P, Daems D, De Backer W, Verbraecken J. Intermittent positive airway pressure by nasal mask as a treatment for respiratory insufficiency in a patient with Charcot-Marie-Tooth disease. *Acta Clin Belg* 2006; 61(4): 176-181. DOI: 10.1179/acb.2006.030.
4. Del-Rio-Vellosillo M, Garcia-Medina JJ, Martin-Gil-Parra R. Anaesthetic management of a patient with Charcot-Marie-Tooth disease for staged diaphragmatic plication. *Br J Anaesth* 2014;112(2): 390. DOI: 10.1093/bja/aet572.
5. del-Rio-Vellosillo M, Martin-Gil-Parra R, Garcia-Medina JJ. Anesthetic considerations for Cesarean section in a parturient with Charcot-Marie-Tooth disease and HELLP syndrome. *J Clin Anesth* 2014; 26(3): 251-252. DOI: 10.1016/j.jclinane.2014.01.005.
6. Falyar CR. To block or not to block: Role of ultrasonography in guiding an anesthetic plan for a patient with Charcot-Marie-Tooth disease. *AANA J* 2019 Vol. 87 Issue 2 Pages 110-113
7. Ginz HF, Ummerhofer WC, Erb T, Urwyler A. [The hereditary motor-sensory neuropathy Charcot-Marie-Tooth disease: anesthesiologic management--case report with literature review]. *Anaesthesist* 2001;50:767-771. DOI: 10.1007/s001010100203
8. Heller JA, Marn RY. Laparoscopic appendectomy in a pediatric patient with type 1 Charcot-Marie-Tooth disease. *J Clin Anesth* 2015; 27: 680-681. DOI: 10.1016/j.jclinane.2015.07.021
9. Kim JW, Kim G, Kim TW, Han W, Maeng JH, Jeong CY, et al. Anesthesia in a patient with Charcot-Marie-Tooth disease with pneumothorax: a case report. *J Int Med Res* 2019;47: 5896-5902. DOI: 10.1213/XAA.0000000000001488
10. hshita N, Oka S, Tsuji K, Yoshida H, Morita S, Momota Y, et al. Anesthetic management of a patient with Charcot-Marie-Tooth disease. *Anesth Prog* 2016; 63:80-83. DOI: 10.2344/15-00010R1.1
11. Pehlivanov B, Matev M. [Pregnancy and Delivery in a Patient with Charcot-Marie-Tooth Disease]. *Akush Ginekol (Sofia)* 2016; 55:34-35
12. Schmitt HJ, Huberth S, Huber H, Munster T. Catheter-based distal sciatic nerve block in patients with Charcot-Marie-Tooth disease. *BMC Anesthesiol* 2014; 4:8. DOI: 10.1186/1471-2253-14-18
13. Shiraishi T, Masumoto K, Nakamura M, Hidano G. Enlarged brachial plexus nerve found during ultrasound-guided peripheral nerve block diagnosed as Charcot-Marie-Tooth disease: A case report. *Local Reg Anesth* 2020; 13: 141-146. DOI: 10.2147/lra.s270189
14. Smith JD, Minkin P, Lindsey S, Bovino B. Anesthetic and surgical management of a bilateral mandible fracture in a patient with Charcot-Marie-Tooth disease: A case report. *J Oral Maxillofac Surg* 2015; 73(10): 1917 e1-6
15. Warncke KA, Marshall JM. A patient with Kearns Sayre syndrome and Charcot-Marie-Tooth for supraventricular tachycardia ablation: A case report. *A A Pract* 2021;15:e01488. DOI: 10.1213/XAA.0000000000001488.

Fecha de la última modificación: **Enero 2022**

Estas recomendaciones han sido preparadas por:

Autor(es)

Carlos L. Errando, Anestesiólogo, Hospital Can Misses, Ibiza, Illes Balears, España
errando013@gmail.com

Lorena Muñoz, Anestesiólogo, Consorcio Hospital General Universitario de Valencia,
Valencia, España.
lodevesa@hotmail.com

Declaración de conflicto de intereses. Los autores declaran que no tienen intereses económicos ni competitivos que declarar. Esta recomendación no ha recibido financiación.

Estas recomendaciones han sido revisadas por:

Revisores

Tina Pasha, Anestesiólogo, Central Manchester Foundation, Manchester, Reino Unido
tmpasha1@gmail.com

Davide Pareyson, Functional Department on Rare Neurological Diseases, Clinic of Central and Peripheral Degenerative Neuropathies Unit, C. Besta Neurological Institute, Milan, Italia
davide.pareyson@istituto-besta.it

Editorial Review Update 2022

Tino Münster, Anaesthesiologist, Department of anaesthesiology and intensive care medicine, Hospital Barmherzige Brüder, Regensburg, Germany
Tino.Muenster@barmherzige-regensburg.de

Declaración. Los revisores no tienen conflicto de intereses económico o competitivo que declarar.

La recomendación ha sido traducida al español por:

Traductores:

Lorena Muñoz-Devesa, médico especialista en Anestesiología y Reanimación, Consorcio Hospital General de Valencia, Valencia, España.
lodevesa@hotmail.com

Carlos L. Errando, Anestesiólogo. Servicio de Anestesiología, Reanimación y Terapéutica del Dolor. Consorcio Hospital General Universitario de Valencia, Valencia, España. Hospital Can Misses, Ibiza, IB, España.