



**RED ANDALUZA DE TRABAJADORES
SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.**
ratser.andalucia@hotmail.com

FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA

SINDROME DEJERINE DE SOTTAS

DESCRIPCIÓN: Es una enfermedad hereditaria que afecta al sistema motor y sensorial polineuropatía de tipo III, que a veces se describe como un subtipo III de Charcot-Marie-Diente (CMT), siendo una enfermedad autosómica dominante, autosómica recesiva o neuropatía. Puede ser causada por anomalías en el mismo gen que causa los dos tipos de CMT tipo 1 y la del gen PMP22 en el cromosoma 17 y la del gen P0 en el cromosoma 1. Sin embargo, los defectos en estos genes no son los mismos defectos que causan la enfermedad del tipo 1 de CMT.

CMT es un nombre general para un grupo de enfermedades genéticas que afectan a los nervios periféricos que llevan señales motoras (relacionadas a los movimientos) y sensoriales (relacionada a las sensaciones) entre el cerebro y la médula espinal al resto del cuerpo. La enfermedad ocurre frecuentemente sin una historia en la familia de esta enfermedad. Produce una debilidad y atrofia de los músculos peroneos y en general de los músculos distales de la pierna. Sobre todo en la tipo I el proceso empieza con deformidad en “pierna de cigüeña”, arcos del pie altos y pie zambo, atrofia de la musculatura intrínseca de la mano y disminución de la sensibilidad general.

SÍNTOMAS: Por lo general se caracteriza por la aparición de infantil de moderada a severa inferior y extremidad superior debilidad y pérdida de sensación. Los síntomas van desde los muy comunes como la debilidad muscular, disminución de sensación en las extremidades, dolor en las extremidades, manos y pies deformados, ataxia, areflexia hasta pérdida los menos comunes como son la pérdida de audición, nistagmo y anisocoria. Los pacientes muestran un desarrollo lento de las habilidades motoras como el caminar, que a veces no se produce hasta el tercer o cuarto año. Conlleva una posible pérdida de la habilidad de caminar durante la etapa adulta.

CONTACTO PARA AFECTADOS:

Asociación Humanitaria de Enf. Degenerativas y Síndromes de la Infancia y Adolescencia (AHEDYSIA)
Apartado de Correos 142 ahedysia@wanadoo.es
03570 Villajoyosa (Alicante) 965895409