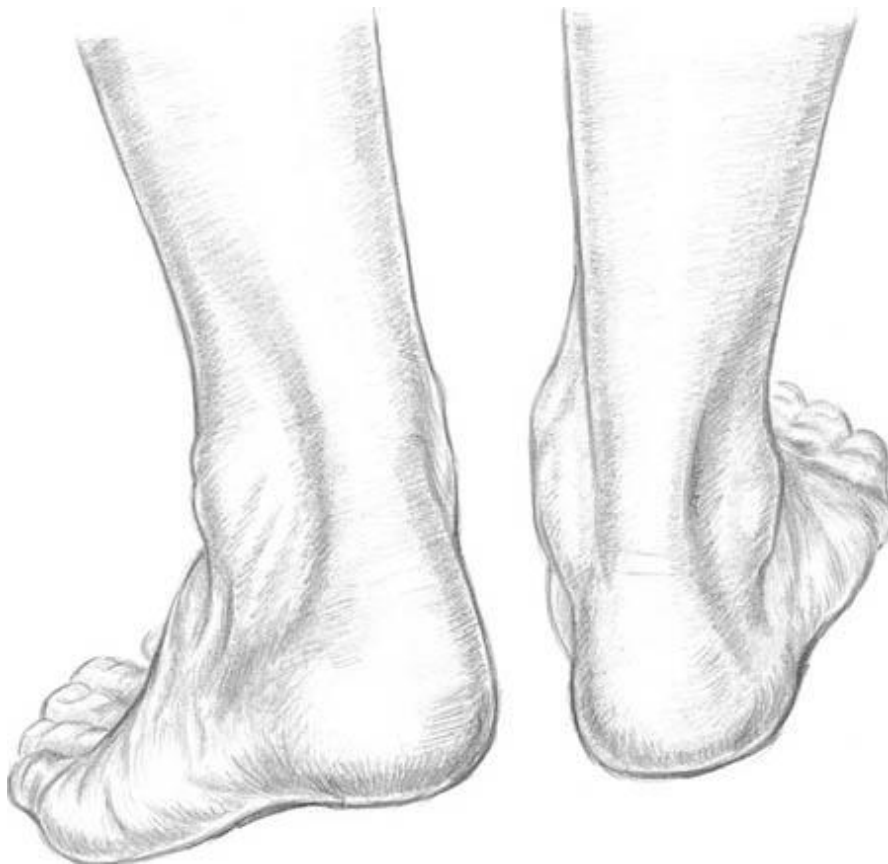
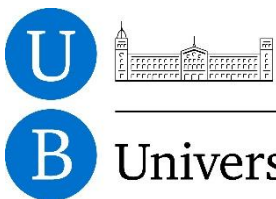


# **TRACTAMENTS PAL·LIATIUS DINS L'ÀMBIT PODOLÒGIC PER A PACIENTS AMB DEJERINE-SOTTAS**



**Treball de final de grau**



Universitat de Barcelona

Podologia, 4t curs  
Alumna: Clàudia Farré Tebar  
Tutora: Olga Mañé Moce  
8 de Juny del 2015

## **ÍNDIX DEL TREBALL**

RESUM / ABSTRACT .....	2
INTRODUCCIÓ .....	2
OBJECTIU .....	13
MATERIAL I MÈTODES.....	14
RESULTATS .....	14
DISCUSSIÓ .....	33
CONCLUSIONS .....	36
BIBLIOGRAFIA DEL TREBALL I ORIGEN DE LES IL·LUSTRACIONS ...	37
AGRAÏMENTS .....	42

## **ÍNDIX D'IL·LUSTRACIONS UTILITZADES**

Imatge 1 .....	4
Imatge 2 .....	4
Imatge 3 .....	5
Imatge 4 .....	9
Imatge 5 .....	9
Imatge 6 .....	11
Imatge 7 .....	11
Imatge 8 .....	12
Imatge 9 .....	13
Imatge 10 .....	15
Imatge 11 .....	20
Imatge 12 .....	20
Imatge 13 .....	21
Imatge 14 .....	21
Imatge 15 .....	21
Imatge 16 .....	22
Imatge 17 .....	22
Imatge 18 .....	23
Imatge 19 .....	26
Imatge 20 .....	26
Imatge 21 .....	27
Imatge 22 .....	28
Imatge 23 .....	28
Imatge 24 .....	29
Imatge 25 .....	30

## **ÍNDIX DE TAULES**

Taula 1 .....	18
Taula 2 .....	25

## **RESUM / ABSTRACT**

En la malaltia de Dejerine-Sottas, una sèrie d'alteracions genètiques (amb certa variabilitat en cada persona) causaran un funcionament anormal del sistema nerviós perifèric. Això provocarà desequilibris musculars que, amb el pas dels anys, acabaran produint deformitats òssies (al principi flexibles i després rígides). La marxa dels pacients es veurà anul·lada en la majoria dels casos.

Aquest treball busca informar sobre els diferents tractaments pal·liatius disponibles. Per a fer-ho possible s'ha contactat amb professionals de les especialitats de cirurgia ortopèdica, ortopodologia, fisioteràpia i posturologia, camps que combinats poden millorar molt la qualitat de vida de les persones afectades.

---

In Dejerine-Sotta's disease, some genetic alterations (different in every person) will cause an abnormal work of the peripheral nervous system. This will produce muscle imbalances that, over time, will lead to bone deformities (flexible at the start, rigid later). Patient's motion will be void in most cases.

This final degree work wants to inform about different palliative available treatments. To make it possible, professionals of orthopedic surgery, ortopodiatry, phisioterapy and posturology have been contacted. These specialties can improve a lot affected person's life's quality.

**Paraules clau:** Neuropatia perifèrica; Charcot-Marie-Tooth; Dejerine-Sottas; peu neurològic; tractament.

**Keywords:** Peripheral neuropathy; Charcot-Marie-Tooth; Dejerine-Sottas; neurological foot; treatment.

## **INTRODUCCIÓ**

El sistema nerviós, juntament amb el sistema endocrí, controla les funcions de l'organisme<sup>1</sup>. És una xarxa de cèl·lules especialitzades que formen teixits d'origen ectodèrmic, present en els animals diblastics i triblàstics<sup>2</sup>. Té la funció de captar senyals i estímuls (s'originin dins o fora de l'organisme) i processar-los perquè es pugui realitzar un control dels òrgans, siguin musculars o glandulars, fent que la seva interacció amb el medi ambient i entre ells sigui correcta<sup>1</sup>.

La neurona és la unitat bàsica d'aquest sistema, una cèl·lula que mitjançant senyals químiques i elèctriques envia informació per tot l'organisme.

Des del punt de vista funcional, el sistema nerviós es diferencia en somàtic (format per neurones sensibles, permetrà que el cos realitzi moviments voluntaris) i autònom o vegetatiu (capta informació de les vísceres i medi intern corporal, inerva les estructures involuntàries com el cor, múscul llis i glàndules corporals)<sup>1</sup>.

Anatòmicament es divideix en central (compost per l'encèfal i la medul·la espinal) i perifèric (format pels nervis cranials i espinals i els seus respectius ganglis)<sup>1</sup>.

Convé conèixer aquesta informació general sobre el sistema nerviós per poder centrar-nos a continuació en la malaltia de Charcot-Marie-Tooth, també anomenada neuropatia motora i sensorial hereditària, o atrofia muscular peronial. Va ser definida per primera vegada a finals del segle XIX per Jean-Marie-Charcot, Pierre Marie i Howard Henry Tooth<sup>3,4</sup>.

És un grup de patologies del sistema nerviós perifèric, de tipus hereditari. Té una prevalència (proporció de població afectada en qualsevol moment) de 28 casos cada 100000 habitants<sup>5</sup>. La seva classificació més acceptada (tot i que en freqüent modificació a mesura que els estudis científics van avançant) és la següent:

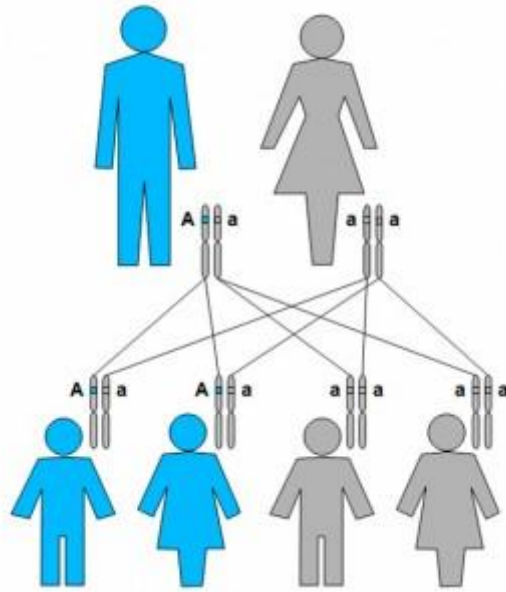
- CMT-1
- CMT-2
- **CMT-3 (DEJERINE-SOTTAS)**
- CMT-4
- CMT-X

(En alguns tipus esmentats, existeixen subdivisions A i B)

La causa d'aquesta malaltia es troba en una sèrie d'alteracions genètiques. Els gens són segments d'ADN presents en un cromosoma d'una cèl·lula del cos humà; cadascun d'ells té informació diferent per a la formació de determinades proteïnes. Quan un gen és anormal la proteïna a la que donarà lloc també ho serà i algunes funcions de l'organisme es veuran alterades. Segons quins gens estiguin afectats, la persona patirà un tipus de Charcot-Marie-Tooth o un altre.

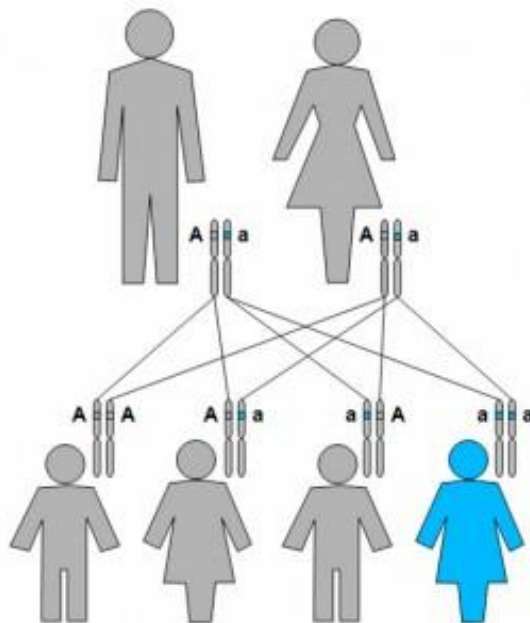
L'herència sempre serà autosòmica (present en els cromosomes autosòmics, no en els sexuals) i podrà pertànyer al tipus dominant o recessiu<sup>5</sup>.

En l'herència dominant, l'alel alterat d'un dels pares és dominant sobre el normal, és a dir, només cal una sola copia per a què s'expressi la malaltia. La probabilitat de que la descendència tingui CMT quan només un dels progenitors la pateix és d'un 50%<sup>6</sup>.



Imatge 1

Pel contrari, en l'herència recessiva, l'alel alterat d'un dels pares no domina sobre el normal: és necessari que els dos progenitors tinguin la copia alterada perquè hi hagi descendència afectada. La probabilitat de que això passi és d'un 25%<sup>6</sup>.



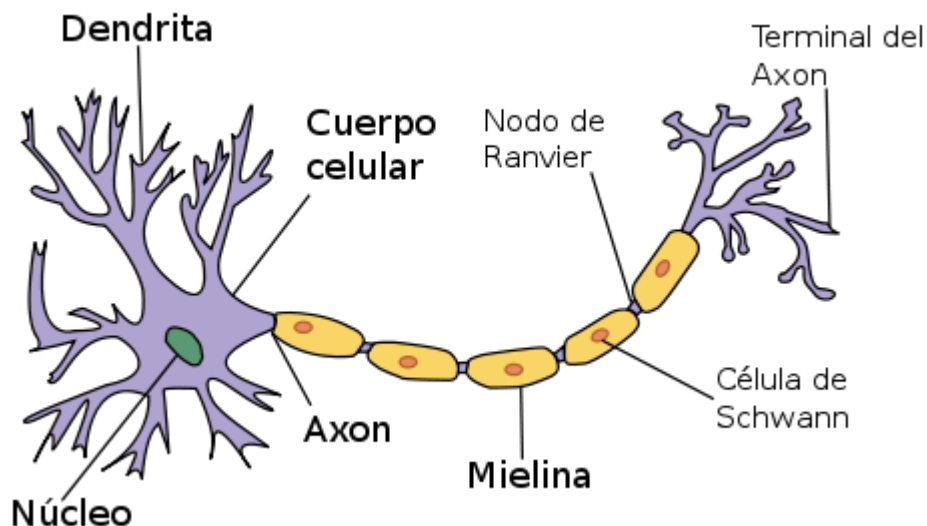
Imatge 2

Les proteïnes alterades es trobaran majoritàriament als nervis que recorren les extremitats superiors i inferiors (nomes un 15% dels casos presentarà paràlisis de nervis cranials).

Segons el tipus de CMT, hi haurà afectació de l'axó i/o de la mielina que cobreix el nervi.

L'axó és una prolongació de la neurona per on viatja l'impuls nerviós de manera unidireccional; estableix contacte amb una altra neurona a través de les ramificacions terminals.

La mielina és una substància lipídica de color blanquinós que recobreix els axons d'algunes neurones; està formada per les cèl·lules de Schwann i entre cada una d'elles hi ha un espai que s'anomena node de Ranvier. A més d'actuar com aïllant, fa que les connexions nervioses siguin més ràpides; així doncs, quan hi ha una pèrdua de mielina els impulsos elèctrics es transmeten més lentament o s'acaben perdent a la meitat de l'axó.



*Imatge 1*

És molt important que els conceptes esmentats fins ara quedin clars per entendre allò en que es basa aquest treball: la malaltia de Dejerine-Sottas (DS) o subtipus 3 de Charcot-Marie-Tooth.



Van ser Joseph Jules Dejerine i Jules Sottas, l'any 1893, els qui van descriure aquesta polineuropatia hereditària i progressiva que afecta els nervis perifèrics tan a nivell motor com sensorial<sup>7</sup>. Possiblement no sigui una entitat única, pot englobar processos amb etiologia genètica diferent i clínica similar. Els trets bàsics i distintius són el seu inici infantil, l'alta gravetat, la gran lentificació de la conducció nerviosa i la hipodesmielinització en la biopsia del nervi.

En la DS les mutacions es troben en el cromosoma 19, 17 i/o 10. Es produeixen sobre tots o alguns d'aquests gens:

- MPZ<sup>8</sup>
- PMP22 (transmissió dominant; és el mateix gen que causa la CMT1 i fa que la malaltia sigui més precoç i greu)<sup>9</sup>
- PRX (transmissió recessiva; la proteïna que codifica, anomenada periaxina, serveix per al manteniment de la mielina)<sup>10</sup>
- EGR2 (transmissió dominant)<sup>11</sup>

La simptomatologia que pot presentar una persona afectada per la DS és extensa i variada:

La parestèsia (sensació anormal dels sentits, formigueig i adormiment a les extremitats), l'entumiment (parestèsia amb dificultat de moviment, pesadesa i insensibilitat) i les rampes (dolor per espasme muscular involuntari) hi són presents gairebé sempre. Les mans poden estar deformades i se sol mostrar signes de debilitat com no poder-se cordar amb normalitat els botons, obrir les portes... Tant mateix, l'afectació de les mans serà molt menor a la dels peus<sup>12</sup>. Es poden donar complicacions oculars com la miosi (contracció de l'iris), nistagme (espasme clònic dels músculs motors del globus ocular que causa moviments involuntaris), anisocòria (assimetria del tamany de les pupil·les), papilotonia i atròfia òptica (lesió del nervi òptic).

Hi ha pèrdua auditiva en alguns casos, sovint lleu; en fer les proves d'audició es poden trobar resultats fisiològics, però cal comprovar la resposta auditiva per part del bulb raquídi<sup>13</sup>. Els nervis perifèrics estaran hipertrofiats i seran fàcilment palpables (sobretot a nivell proximal). La columna vertebral també és freqüentment alterada, presentant escoliosi (curvatura anormal en el pla frontal), cifosi (curvatura anormal en el pla sagital) o cifoescoliosi (combinació de les dues anteriors)<sup>14</sup>. La bibliografia disponible sobre les deformacions raquídees conseqüents a la DS és molt escassa. El pacient presenta ataxia a nivell sensitiu i motor; significa "falta d'ordre" i és un signe clínic basat en la mala coordinació del cos que pot afectar les extremitats, el tronc, la parla, els moviments oculars, la capacitat de deglutir... La musculatura perifèrica anirà debilitant-se amb el pas del temps.

Els peus són la complicació més greu, allò que més problemes portarà a la vida dels pacients. Cal entendre que la causa de tot el problema es troba a nivell nerviós: si els nervis perifèrics no fan correctament la seva funció a nivell sensitiu i motor, hi haurà una menor o nula activitat de certs músculs, mentre que els que no quedin afectats funcionaran amb normalitat i serà el desequilibri muscular conseqüent el que produirà la deformació podal, que s'anirà agreujant amb el pas del temps.

Els músculs intrínsecs són els que més aviat comencen a atrofiar-se. L'urpa del primer dit i també la dels altres és conseqüent a aquest desequilibri muscular (s'afecta l'extensor hallucis brevis, mentre que l'extensor hallucis longus es conserva) i estarà present des de les fases inicials de la malaltia. Aquesta deformitat digital podrà ser reductible o no i la hiperactivitat extensora que la provoca donarà lloc, a més, a una retracció de la fascia plantar<sup>12</sup>.

El compartiment lateral o extern de les extremitats inferiors serà, en la majoria dels casos, el més greument perjudicat<sup>15</sup>. D'aquest compartiment, el múscul menys afectat és el peroneus longus<sup>16</sup>; la seva "hiperactivitat" en comparació als altres provocarà una major dificultat a l'hora de fer flexió dorsal de turmell i una pronació d'avantpeu que, en càrrega, el retropeu intentarà compensar varitzant-se. Aquest varisme de retropeu es veurà augmentat també pel desequilibri entre el tibialis posterior (preservat) i el seu antagonista, peroneus brevis (greument alterat). Com a conseqüència, el peu adquirirà un cavisme molt marcat.

Els pacients presenten una gran retracció del tendó d'Aquíles. La causa és el dèficit d'extensió de l'articulació tibio-peroneo-astragalina conseqüent a la hipoactivitat del tibialis anterior insuficient, i la hiperactivitat del tríceps sural preservat<sup>12</sup>. L'afectació del compartiment posterior és un signe de que la persona es troba en una fase avançada de la malaltia i es dona molt més precoçment en la DS que en la resta de subtipus de CMT. Les rotacions i/o torsions tibials hi són presents gairebé sempre.

El motiu pel qual existeix la diversitat de dany muscular és encara desconegut, tot i que s'ha proposat la compressió nerviosa com a causa: les branques nervioses que inerven els compartiments lateral i anterior són més vulnerables en situar-se al coll peroneal, en canvi les que inerven el múscul peroneus longus són proximals a aquest coll òssi i per això quedaria menys afectat<sup>17</sup>.

Si el pacient pot caminar es produirà una sobrecàrrega a nivell del primer cap metatarsal, que està plantarflexionat, i en la part externa del peu (base del 5è metatarsià o apòfisi estiloides). El grau d'hiperqueratosi ens serà d'ajuda per evaluar l'evolució de la deformació. La inestabilitat de turmell a nivell extern és freqüent, causada pel varisme de retropeu, la manca d'eversió, l'afectació

sensitiva (alteracions propioceptives) i la degeneració del lligament lateral extern si el pacient ha patit esguinços de repetició <sup>12</sup>.



*Imatge 2*



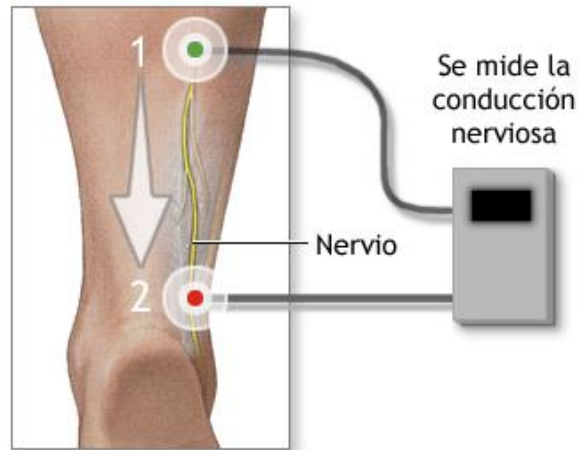
*Imatge 3*

Anteriorment hem anomenat l'inici infantil i la gran gravetat de la DS. En la majoria dels casos és així, però cada persona és un món: pot no poder començar a caminar quan és un infant i passar la resta de la seva vida en cadira de rodes, o també pot haver caminat amb més o menys normalitat fins l'adolescència i després acabar ajudant-se d'una o dues croses.

Quan algú sospita que pot tenir la malaltia cal que un neuròleg l'examini, buscant senyals de debilitat distal i pèrdua sensorial i analitzant els seus reflexes profunds. A més, cal que s'evalui l'historial familiar (no pas perquè la manca d'antecedents a la família descarti la DS, sinó perquè si n'hi han poden acostar encara més al diagnòstic).

Existeixen diferents mètodes per a identificar la patologia:

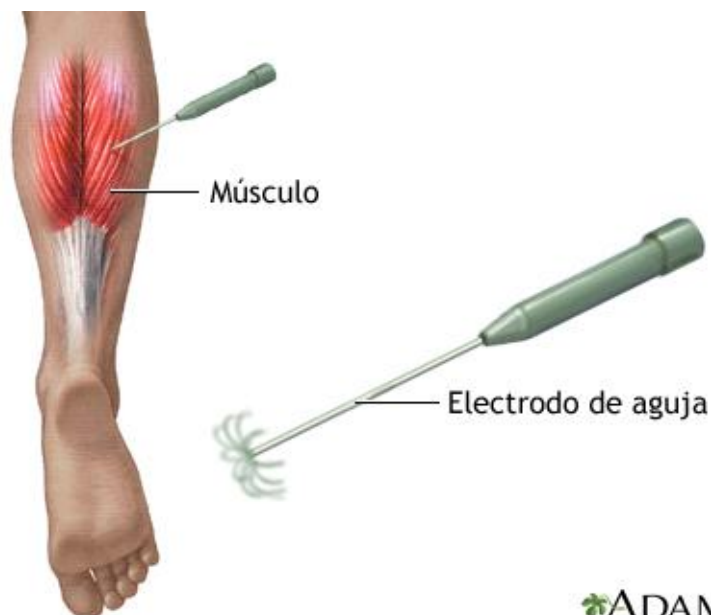
La prova de la velocitat de conducció nerviosa valora les senyals elèctriques que transmeten els nervis, la seva força i velocitat. Es colliquen uns electrodes sobre la pell, un d'ells envia un petit estímul elèctric que provoca una reacció (també elèctrica) a nivell nerviós i la resta registren aquesta reacció que viatja per tot el nervi fins a ells. La velocitat de les senyals nervioses dependrà del temps que tardin a recórrer la distància entre l'electrode inicial i els finals i és relacionada amb el diàmetre del nervi i la seva mielinització normal. Si la resposta obtinguda és retrassada respecte als paràmetres de normalitat, hi ha una desmielinització; si és una resposta petita, estem davant d'una axonopatia. Per això aquesta prova s'utilitza normalment per diferenciar entre CMT1 i CMT2: la primera afecta la mielina, la segona l'axó. Cal recordar que en un pacient amb DS poden haver-hi alteracions en la mielina i/o en l'axó, depenent de quins gens hagin sigut afectats.



ADAM.

Imatge 4

Una altra prova que pot ser efectiva és l'electromiografia. S'introdueix una o varies agulles molt fines per la pell fins arribar a dins del múscul; cada una conté un electrode. En contraure el múscul en qüestió l'electròde detecta l'activitat elèctrica que transmet. A través d'un monitor podrem veure la informació sobre la capacitat muscular de respondre al nervi. Aquest mètode s'utilitza amb freqüència quan una persona mostra símptomes de debilitat muscular i ens pot ajudar a diferenciar si el problema és causat per la lesió d'un sol nervi o bé si es tracta d'un trastorn neurològic més ampli. Permet diferenciar sense dificultats els diferents subtipus de CMT<sup>18</sup>.



ADAM.

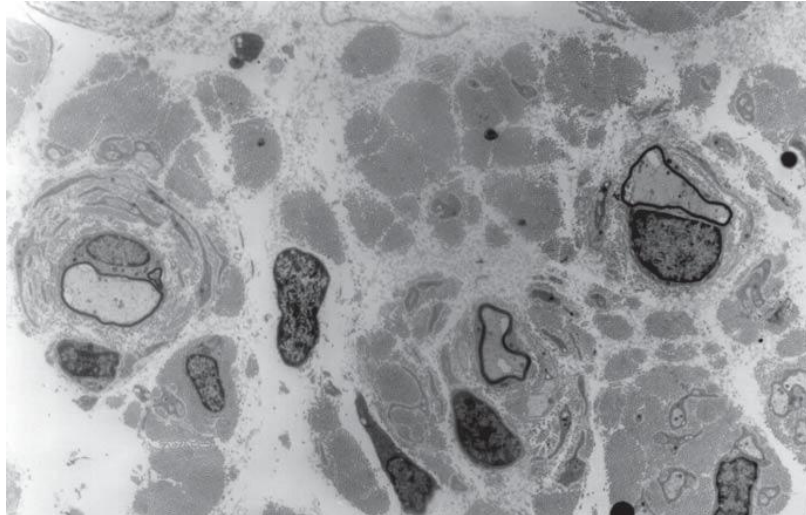
Imatge 5

La prova més reveladora és la biopsia del nervi sural, que és exclusivament sensitiu i inerva la part postero-lateral de la cama i dorso-lateral del peu. Es solen extreure uns cms d'aquest a nivell del maleol peroneal (es on el nervi es ramifica per donar la inervació podal).



*Imatge 6*

El resultat d'una persona amb DS és un gruix major del fisiològic; també hi ha un augment del teixit conjuntiu, amb bandes gruixudes de fibres de col·làgen a l'endoneuro. La capa de mielina que envolta els axons és molt prima i les cèl·lules de Schwann poden estar col·locades concèntricament donant una imatge de "bulbs de ceba". Pot observar-se o no alteracions als axons. Tindríem valoracions no molt diferents a les obtingudes en casos de CMT1, però amb més gravetat (les vaines de mielina més primes) i més quantitat de cèl·lules nervioses afectades. La imatge de "bulbs de ceba" no la veurem en CMT1, només és característica de la DS<sup>19</sup>.



*Imatge 7*

Les proves esmentades es completaran amb un estudi genètic, per veure quins són en concret els gens afectats. És necessari fer un diagnòstic diferencial a través de la clínica, les proves genètiques i la neurofisiologia explicades amb la resta de tipus de Charcot-Marie-Tooth (dins les polineuropatíes sensitiv-motores hereditaries), la neuropatia hereditaria amb hipersensibilitat a la compressió nerviosa, les neuropaties hereditaries sensitiv-autonòmiques i la neuropatia amiloidòtica familiar<sup>20,21</sup>.

Les investigacions científiques continuen buscant una solució definitiva per aquesta malaltia i els altres tipus de CMT. Els pacients poden rebre diferents tractaments per a millorar la seva vida, però de moment no s'ha trobat cap cura.

## **OBJECTIU**

Comprovar la importància dels tractaments pal·liatius en la normalització de la vida de les persones que pateixen la síndrome de Dejerine-Sottas, mostrant les possibilitats dins l'àmbit podològic i abarçant especialitats com la cirurgia, l'ortopodologia, la posturologia i la fisioteràpia.



## **MATERIAL I MÈTODES**

Estem davant d'una malaltia poc freqüent, sota constant estudi.

Si es cerca informació és relativament fàcil trobar quina és l'afectació genètica, els mètodes que s'utilitzen per diagnosticar-la i la clínica més bàsica que sol presentar. Quan es busquen els diferents tractaments les dades són molt menors, i és precisament la base d'aquest treball.

La manca d'informació abans de començar aquest projecte era coneguda però no pas vista com un impediment. A més de recórrer a la bibliografia disponible i a diferents bases de dades (PubMed, Dialnet i EnFisPo) he anat també per una via diferent contactant directament amb professionals dels camps de la cirurgia ortopèdica, l'ortopodologia, la posturologia i la fisioteràpia. Els he demanat informació i consell i s'han elaborat conclusions pròpies segons les ensenyances rebudes al grau.

## **RESULTATS**

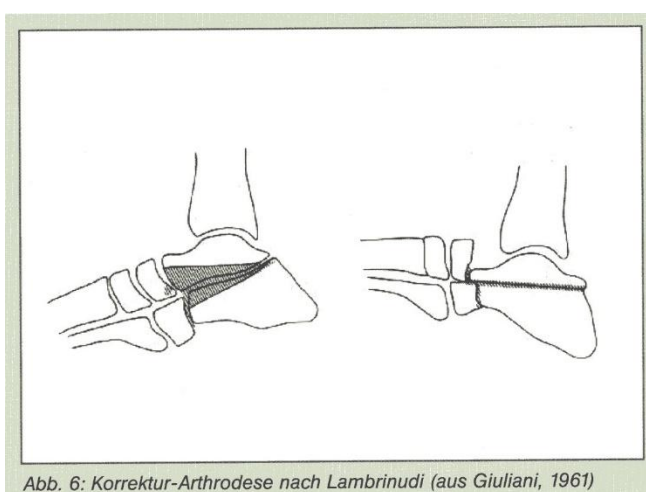
Per a conèixer l'acció des de l'especialitat de la cirurgia ortopèdica en pacients amb DS he contactat amb Fernando Noriega i Daniel Poggio, ambdós metges traumatòlegs amb especial atenció en la cirurgia reconstructiva de peu i turmell.

El doctor Noriega té molt d'interés en la malaltia de Charcot-Marie-Tooth i ha intervingut quirúrgicament a pacients amb Dejerine-Sottas. Afirmar que una persona amb DS és candidata a cirurgia quan mostra peus equins o equino-vars que ja els impedeixen caminar de manera normal, per inestabilitat i/o per desequilibri muscular. Comenta la ja coneguda falta d'informació, tant en castellà com en anglès, i no està d'acord amb els articles actualment publicats als

EUA perquè creu que les tècniques que apliquen no donen bons resultats.

No utilitza un únic protocol per a tots els pacients. Als alumnes del grau de Podologia ja se'ns ha deixat aquest concepte ben clar a les classes de Traumatologia i Cirurgia Ortopèdica del professor Poggio: "així ha de ser la cirurgia: versàtil i individualitzada; no hi haurà dos peus exactament iguals, cal analitzar bé quina tècnica i modificacions realitzar".

Noriega informa de que utilitza la triple artrodesi de Lambrinudi en molts casos. Soluciona les deformacions òssies que existeixin, allarga tota estructura muscular retreta i fa les transposicions tendinoses que calguin.



*Imatge 8*

Comenta que està en contra d'utilitzar l'artrodesi de turmell: "seria una pràctica absurda que alguns metges amb mala formació encara continuen realitzant". Opina que normalment el turmell és una articulació estable i no es deforma, per tant fixar-lo en un pacient neurològic faria més difícil la marxa, malmetria la resta del peu i del genoll. Prefereix respectar l'articulació tibio-peroneo-astragalina compensant a través d'osteotomies tibials, proximals o distals segons es necessiti.

Afirma que si aquest tipus de cirurgia es realitza bé dona un excel·lent resultat i no es necessari repetir-la.

Els pacients intervinguts per ell tornen a caminar a les 7-8 setmanes amb una bota de plàstic, i a les 11-12 setmanes amb sabates convencionals. Tots segueixen un programa de fisioteràpia de 4 hores diàries, fent exercicis per ajudar a recuperar el màxim possible la funció muscular normal.

Quan se li demana si creu que uns mesos després de l'operació el pacient hauria de portar uns suports plantars personalitzats, el doctor Noriega afirma que cap dels seus pacients utilitzarà plantilles ni altres dispositius ortopèdics al llarg de la seva vida després d'haver sigut intervinguts quirúrgicament.

El doctor Poggio té en compte el caràcter progressiu de la malaltia i les deformacions que comporta però a la vegada la importància de la conservació del moviment de les articulacions (en les que sigui possible), sobretot en pacients joves. Creu que el més important per realitzar una intervenció adequada és diferenciar si la deformitat és flexible o no. Si ho és, cal fer una correcció estructural mitjançant osteotomies i/o un alliberament de les parts toves a través de transposicions tendinoses. Si no ho és, la millor opció en algunes ocasions és artrodesar. A continuació s'expliquen els processos amb detall.

Les osteotomies corregiran de manera directa les deformacions òssies i la biomecànica del peu però beneficiaran indirectament les parts toves. El professor Poggio ens posa un clar exemple: l'elongació del tríceps sural, indispensable en la correcció d'equinismes estructurats, moltes vegades anirà acompanyada d'una osteotomia valgüitzant i ascendent de calcani: aquesta allargarà indirectament el tendó d'Aquiles i disminuirà la distància present entre el punt de contacte del taló i l'eix de la cama (ens donarà una posició més fisiològica en quant a la biomecànica i disminuirà el moment eversor del tendó). El conjunt de retropeu var estructurat, músculs peroneos

atrofiats i tríceps sural retret provocarà una inestabilitat de turmell molt freqüent en les persones amb CMT; una molt bona solució serà l'osteotomia calcània comentada.

Ara bé, si el varisme del retropeu no és estructurat i es pot corregir (podrem averiguar-ho mitjançant la prova de Coleman) haurem de fer l'osteotomia no pas al calcani sinó al primer radi. Si la plantarflexió del primer metatarsià és la causa del varisme esmentat, caldrà realitzar-li una osteotomia elevadora (combinant-ho amb una transposició de PL a PC per retirar una força deformant que podria contribuir a una recidiva).

A nivell de les urpes dels dits menors, cal recordar que estan causades pel desequilibri muscular i la substitució extensora. Si es volen realitzar osteotomies metatarsals d'elevació, es faran sempre a nivell proximal (les distals tipus Weil estan totalment contraindicades). El més recomanat, no obstant, seria artrodesar interfalàngicament els dits afectats i fer una transposició de l'EDL al dors del peu o dels metatarsians, deixant la flexió de l'articulació metatarso-falàngica al flexor llarg dels dits (les articulacions IF estan fusionades). Normalment s'acompanyarà aquest procés d'una osteotomia de migpeu o calcani, a més de lliberacions d'altres parts toves com la fascia plantar.

En les transposicions tendinoses caldrà utilitzar un múscul que tingui la força suficient (quan es transfereixi en perdrà), sempre que sigui possible agonista. Si tenim un predomini del tibialis posterior, un peroneus longus respectat i el peroneus brevis atrofiat, el resultat serà un cavisme anterior amb primer metatarsià plantarflexionat i molt probablement un varisme de retropeu; transferir el PL al PB solucionarà molt aquesta problemàtica. Com ja hem comentat anteriorment la lleu o no afectació de l'EHL causa l'urpa del primer dit, que empitjorarà el cavisme anterior augmentant el descens del

primer metatarsià. A més, el TA es trobarà molt dèbil, com l'extensor comú dels dits, i no col·laboraran en la dorsiflexió de turmell. El més adequat seria transferir l'EHL al coll metatarsal (Jones ho associa a una artrodesi de l'articulació interfalàngica del primer dit), per corregir l'urpa i mantenir la dorsiflexió de turmell amb l'EHL. La transposició de múscul antagonista més freqüent és la del TP a TA (per la falta dorsiflexió de la tibio-peroneo-astragalina comentada) associada sovint a un allargament del tendó d'Aquíles.

A continuació es pot veure una taula que ens ajuda a veure de manera molt esquemàtica les principals transposicions tendinoses que es realitzen als pacients amb CMT. Està basada en una taula de l'article del professor Poggio.

<b>DONANT</b>	<b>RECEPTOR</b>	<b>INDICACIÓ</b>	<b>PROCEDIMENTS ASSOCIATS</b>
Extensor hallucis longus	Dors 1r mtt	1r dit en urpa + dèficit de dorsiflexió	Artròdesis IF hallux
Extensor hallucis longus	Cunyes laterals	Dèficit de dorsiflexió amb inversió excessiva	Artròdesis IF hallux
Extensor digitorum longus	Dors mttal o migpeu	Dits en urpa + dèficit de dorsiflexió	Artrodesi IF dits menors
Peroneus longus	Peroneus brevis	Dèficit d'eversió	Osteotomia de calcáni
Tibialis posterior	Tibialis anterior	Dèficit de dorsiflexió	Allargament del tendó d'Aquíles

\*mtt: metatarsià; IF: interfalàngica

Els processos comentats a nivell òssi i tendinós ens permetran mantenir la mobilitat de les articulacions. Ara bé, quan el pacient presenta deformitats molt greus, aquestes ja són fixes i irreductibles o l'afectació degenerativa és gran, el més recomanable és la fusió articular. No es pot negar que part de la funció es perdrà, però en aquestes condicions la màxima aspiració és aconseguir un peu indolor i que permeti fer una marxa plantígrada. Sempre que es pugui complementarem les artrodesis amb transposicions tendinoses.

El doctor Poggio no és partidari de fusionar únicament el retropeu tenint en compte que estem davant d'una malaltia progressiva. Artrodesar el turmell tampoc serà una bona idea (es farà en pocs casos). Per als pacients amb DS, el tractament d'elecció sol ser la triple artrodesi de Lambrinudi, afirma.

Recomana al pacient que després del post-quirúrgic vagi al podòleg per a estudiar la marxa i instaurar les mesures ortopèdiques que cregui convenientes (a diferència del doctor Noriega) i al fisioterapeuta per seguir una rutina d'exercicis que permetin aconseguir el màxim de funcionalitat muscular.

Per saber les actuacions que l'ortopodologia realitza sobre els afectats per la malaltia he contactat amb la podòloga i professora Esther Querol. Tenim diverses mesures i tractaments al nostre avast, explicats a continuació.

Els suports plantars personalitzats són un element importantíssim a tenir en compte. Quan es dibuixi el patró, es farà sense arc intern i amb molt d'arc extern; si presenta una adducció de l'avantpeu, una bona manera de controlar-la pot ser realitzar la fórmula metatarsal invertida. La base pot ser de resines o de termoplàstic i s'escollirà com a material de cobertura un foam o un EVA per aconseguir amortiguar. Les conseqüències del gran cavisme que la majoria de

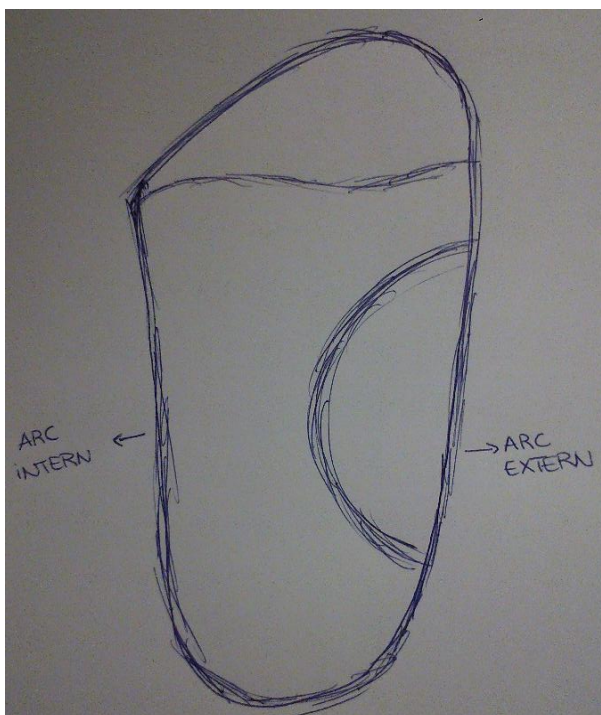
persones amb DS presenten, com les zones amb presió augmentada i el dolor que aquesta provoca, es veuran molt disminuïdes amb una bona adaptació del suport als peus dels afectats.

Els pacients poden presentar algia i/o lesions a l'apòfisi estiloides o base del 5è metatarsià, per la seva plantarflexió i augment de prominència; per solucionar o disminuir aquest factor es pot afegir un material absorbent i tou com el porón a la zona afectada. Un reforç tant de l'arc intern com de l'arc extern amb límit distal donarà al suport plantar una major estabilitat, es pot confeccionar amb lunasoft SLW per exemple. En tots els casos l'objectiu principal és obtenir control i estabilitat. Es vol disminuir tot el que es pugui la inversió i les zones d'hiperpresió i fer que els peus siguin capaços de realitzar una marxa més fisiològica.

A continuació poden veure's unes imatges que m'ha proporcionat sobre els motlles de guix, patró i suports plantars d'un pacient afectat per la malaltia:



Imatge 11



Imatge 12



*Imatge 13*



*Imatge 14*



*Imatge 15*



Per a tractar l'equinisme disposem de diferents tipus de fèrules i ortesis. La "foot up" es una ortesi lleugera que ofereix un suport dinàmic, millora la marxa en situacions d'equinisme de lleu a moderat. Envolta el turmell amb un teixit transpirable i embuatat, fet que permet portar-lo comodament durant bastantes hores. S'encaixa mitjançant unes incrustacions de plàstic entre la els cordons de la sabata i pot passar molt desaparecebuda.



Imatge 16



Imatge 17

La fèrula Jousto també s'utilitza en casos de paràlisi peroneal. Té una estructura senzilla que permet portar-la amb qualsevol tipus de sabata: una planxa de plàstic per al peu i una barra formada per diverses làmines metèliques lleugeres superposades recobertes d'una funda, també de plàstic. Aquesta fèrula funciona de manera activa (realitza el denominat "efecte ballesta"), permetrà l'elevació del

peu durant la fase d'impuls alliberant l'energia que les làmines han aculumat durant la càrrega. Permet fer una flexió dorsal de turmell de 30 graus i una flexió plantar de 50 graus respecte la superfície del terra. Es pot aplicar aquest tractament juntament amb els suports plantars personalitzats, però l'acceptació per part del pacient sol ser un problema: poden veure-la antiestètica.

La férula Rancho de los Amigos manté el peu en una flexió dorsal de 90 graus respecte la tibia. En no funcionar dinàmicament, pot contribuir a generar atrofia en els músculs que sí funcionen (sense potenciar l'eficàcia dels músculs que no ho fan) i artrosi articular. Per aquest motiu normalment se'n fa un ús nocturn en pacients amb dolors importants.



*Imatge 18*

Les ortesis digitals de silicona poden ser de gran ajuda per a reduir l'urpa dels dits en la mesura en que això sigui possible i alleujar el dolor per les friccions que es produeixin amb les sabates.

Les característiques del calçat també s'han d'escollir adequadament. La subjecció ha de ser mitjançant cordons, ha de tenir un contrafort adequat i, si pot ser, tacó de muralla extern que permeti augmentar la base de sustentació fent més estable la marxa.

Finalment la professora Querol fa una distinció molt important a l'hora d'escollir el tractament més adient. Si l'afectat ha estat intervingut quirúrgicament, els elements clau seran el calçat, suports plantars i la férula foot up. Si no ha rebut cap operació tindrem en compte el calçat, suports plantars, ortesis digitals de silicona i férula Jouston.

He conegut l'acció fisioterapèutica que es pot realitzar amb l'ajuda de la meva tutora d'aquest treball de final de grau, la fisioterapeuta i podòloga Olga Mañé.

Per a què els exercicis de potenciació i relaxació puguin ser ben entesos, cal que primer ens situem recordant quins seran els músculs que presentaran hipotonia i atrofia, quins estaran conservats i les principals conseqüències anatòmiques i funcionals. Alguns dels conceptes que es presenten ja han estat explicats anteriorment quan es profunditzava en el procés quirúrgic.

En general s'afectarà abans la musculatura intrínseca que no pas la extrínseca; un exemple molt clar d'aquest fet és la hipotonia de l'extensor hallucis brevis i la no afectació de l'extensor hallucis longus. Cal recordar que aquest desequilibri desembocarà en l'urpa del primer dit i, sumat a la no afectació de l'extensor digitorum longus, causarà una retracció de la fascia plantar.

El compartiment muscular més perjudicat és el lateral i, dins d'aquest, el més conservat és el peroneus longus. La diferència muscular en aquest compartiment provocarà una pronació de la zona de l'avantpeu que serà compensada en càrrega fent varisme de retropeu. El resultat d'aquests factors, juntament amb l'atrofia i hipotonia del tibialis anterior en el compartiment medial, és una gran dificultat per a realitzar el moviment de dorsiflexió de turmell.

El múscul tibialis posterior no s'afectarà, mentre que el seu antagonista peroneus brevis estarà greument atrofiat. La conseqüència és un augment del varisme de retropeu esmentat, a més de donar la morfologia típica de peu excavat.

La retracció del tendó d'Aquíles ens indicarà que estem en una fase greu i avançada (en pacients amb d'altres subtipus de Charcot-Marie-Tooth pot tardar més anys en aparèixer, però en els que tenen

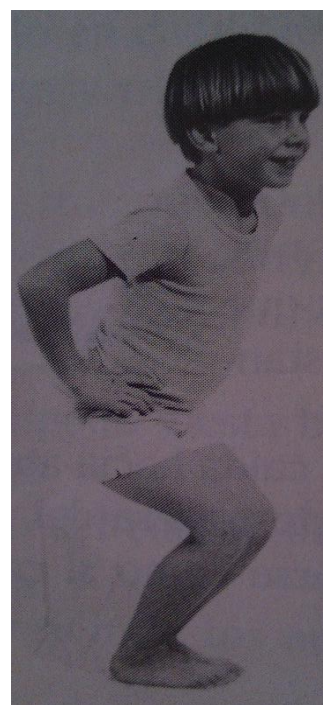
Dejerine-Sottas normalment s'hi arriba molt precoçment). El motiu principal pel qual es retrau és la posició a la que es veu forçat en haver-hi la falta de dorsiflexió de turmell esmentada, a més de que el triceps surae conservi la seva funcionalitat.

A continuació es posa a disposició unes taules que s'han elaborat per exposar i clarificar conceptes:

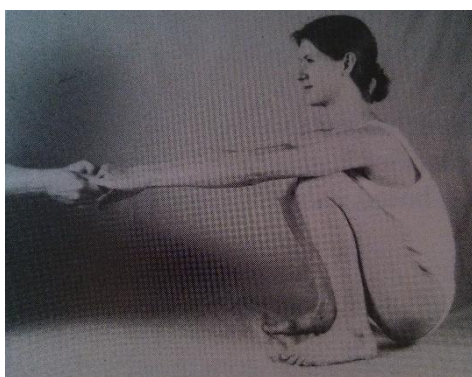
<b>MÚSCUL</b>	<b>FUNCIÓ</b>	<b>ESTAT EN DS</b>	<b>OBJECTIU FISIOTERÀPIA</b>
Extensor hallucis longus	Flexió dorsal del primer dit. Contribució complementaria en la flexió dorsal de turmell. Aixecament de l'arc intern del peu (supinació)	Hipotonia, atrofia.	Augment del to muscular.
Extensor hallucis brevis	Flexió dorsal del primer dit.	Conservat.	Relaxació.
Extensor digitorum longus	Flexió dorsal del segon, tercer, quart i cinquè dits.	Hipotonia, atrofia.	Augment del to muscular.
Peroneus longus	Flexió plantar i abducció del peu. Flexió dorsal del costat extern del peu i flexió plantar del costat intern (pronació).	Conservat.	Relaxació
Peroneus brevis	Flexió plantar i abducció del peu. Aixecament del costat extern del peu (pronació).	Hipotonia, atrofia.	Augment del to muscular.
Tibialis anterior	Flexió dorsal del peu (és el múscul més potent per fer aquest moviment). Flexió dorsal de l'arc intern des de migpeu (supinació).	Hipotonia, atrofia.	Augment del to muscular.
Tibialis posterior	Flexió plantar i estabilització del turmell. Supinació i adducció de retropeu i migpeu.	Conservat.	Relaxació.
Triceps surae	Flexió plantar del turmell, amb tendència a la inversió.	Conservat.	Relaxació

Podem veure clarament el que es busca aconseguir des de la fisioteràpia: augmentar el to dels músculs hipotònics i relaxar els músculs conservats (acaben sent hipertònics i desenvolupant contractures per la hipotonia dels altres i la posició que van adquirint).

És molt important fer una flexibilització i mobilització del turmell en flexió dorsal. La posició de "demi-plié" (genolls flexionats mantenint talons al terra) ens la permetrà; la persona pot col·locar el cos en descàrrega recolzant-nos en una barra si ho precisa. Una altra manera és fer sentar al pacient acotat sobre els talons, que també toquen el terra; per mantenir l'equilibri en aquesta posició és important portar una part considerable del tronc més endavant dels peus, així aconseguim flexió dels malucs, genolls i turmells. Si la persona està en una fase avançada de la malaltia el rang de flexió dorsal del turmell serà tan insuficient que l'equilibri resultarà impossible; per no caure pot recolzar les mans en una barra o sent ajudat pel fisioterapeuta. És recomanat fer aquesta mobilització amb els genolls flexionats, si estan extesos podem tenir com a fre el grup posterior<sup>22</sup>.



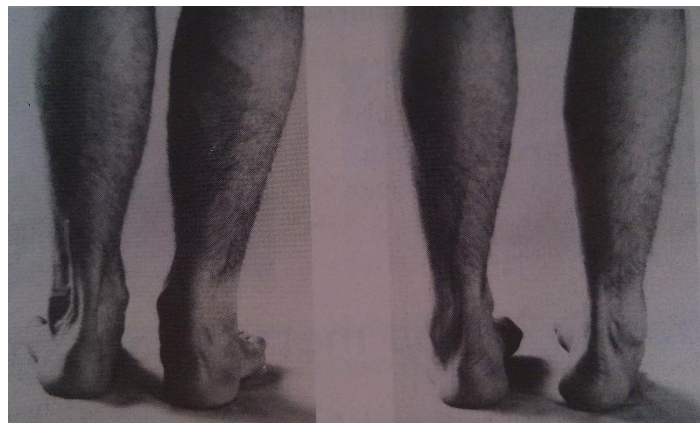
*Imatge 19*



*Imatge 20*

Les articulacions subtalar, migtarsiana i metatarso-falàngiques també necessiten mobilitzacions per evitar o disminuir el bloqueig i rigidesa que adquiriran amb el pas del temps. Començant per la subtalar, es demanarà al pacient que segui, extengui la cama i situï el taló al terra i, sense aixecar-lo, que empenyi el peu cap endarrera o endavant, com si volgués engrandir o encongir el peu. Seguint en la mateixa posició, ara s'imaginarà el calcani com una "bola" sobre la qual es farà girar el peu.

Es demanarà a la persona que s'aixequi i es posicioni en "demi-plié" per a visualitzar bé el tendó aquili. Ha de moure lateralment els talons, com si volgués separar-los i ajuntar-los; mentrestant el fisioterapeuta recolzarà les mans sobre els genolls, ja que l'individu pot separar-los i no es vol que formi part del moviment que es busca treballar<sup>22</sup>.



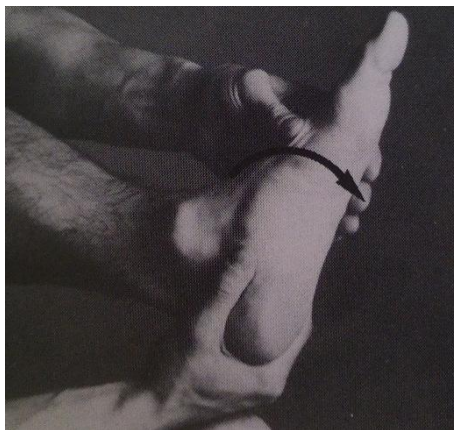
*Imatge 21*

A continuació es farà sentar al pacient, amb un genoll flexionat i col·locant una cama sobre l'altre genoll; agafarà el peu amb una mà, a nivell del migpeu, i amb l'altre mà agafaria el calcani i el mouria en totes les direccions<sup>22</sup>.



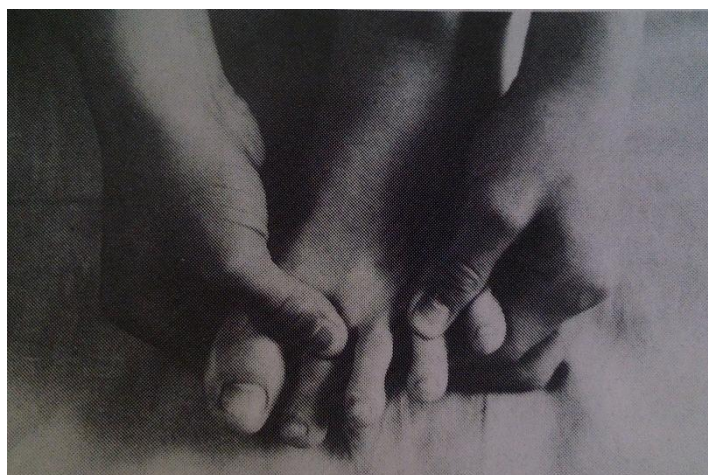
*Imatge 22*

Per mobilitzar l'articulació mig tarsiana, el pacient s'asseurà i agafarà el peu amb una mà, subjectant el calcani amb l'altra i situant-lo en una forta flexió dorsal (aconseguint establir calcani i astràgal)



*Imatge 23*

Les articulacions metatarsofalàngiques estaran afectades, sovint la falange proximal es luxarà dorsalment. Amb una mà subjectarem el metatarsià i amb l'altra agafarem el dit a nivell de la falange proximal, intentarem separar-la del cap metatarsal tivant-la cap amunt el màxim possible i posteriorment se li farà flexió plantar mentrestant se la movilitza cap endavant. Pot realitzar-se el mateix tipus de mobilització a nivell interfalàngic per disminuir la rigidesa de les urpes digitals<sup>22</sup>.



*Imatge 24*

Tots els processos que han estat descrits no impliquen una contracció muscular, només busquen prevenir o atenuar la limitació del rang de moviment articular. Ens seran útils per evitar que els músculs conservats estiguin sempre en la mateixa posició (busquem relaxar-los). Pel que fa a la tonalitat muscular, els exercicis actius que es poden dur a terme per preservar-la o millorar-la seran de tipus isomètrics i isotònics.

En l'exercici isomètric no es fa un gran guany de força i to però serveix per a mantenir-los, per això s'utilitzarà en fases inicials del tractament fisioteràpic per començar a augmentar trofisme gradualment o bé en grups musculars afectats per la realització d'artrodesis en pacients que ja s'hagin sotmès a una intervenció quirúrgica.

La dinàmica que es seguirà en cada exercici en particular és sencilla: es compta per una banda amb el pacient intentant fer un moviment determinat i, per l'altra, hi ha una resistència que l'impedeix totalment. És a dir: es fa contracció muscular (tot i que el múscul en qüestió no s'acurti ni s'allargui en cap moment) sense fer moviment articular. A continuació s'expliquen una sèrie d'exemples:



Per exercitar la dorsiflexió del turmell situarem a la persona sentada sobre un step, amb els genolls flexionats, les mans per darrera l'esquena sobre el step i mantenint un angle de 90 graus entre el tronc i les cuixes; pasarem una banda elàstica al seu voltant, per sobre de la punta dels peus i a tensió màxima (no es vol



*imatge 25*

que realitzi recorregut articular, només es busca la contracció). Es demanarà que intenti fer el moviment d'extensió de turmell (interessa treballar el tibialis anterior) i posteriorment relaxi com en el moment inicial.

Existeixen diferents variants: es pot fer també amb la persona de peu, sentada amb la banda elàstica subjectada per un element davanter o bé de peu canviant la resistència de la banda elàstica per la d'una barra situada sobre l'avantpeu, les pròpies mans del fisioterapeuta o moltes d'altres.

Quan es vulgui treballar l'eversió realitzada pel peroneus brevis (el peroneus longus tindrà una lleu atrofia) es demanarà al pacient que realitzi el moviment de flexió dorsal, abducció i aixecament del costat extern del peu a la vegada, mentres s'aplica la resistència (sigui quina sigui) buscant flexió plantar, adducció i descens del costat extern.

Pel que fa als extensors digitals, és molt complex separar els llargs dels curts; així doncs, es farà un treball muscular conjunt. El pacient pot sentar-se, situar la banda elàstica (sostinguda a una espatllera, per exemple) per sobre dels dits i a continuació se li demanarà que fagi flexió dorsal d'aquests.

Els exercicis de tipus isotònic, en canvi, sí que generen moviment articular. La contracció serà tant concèntrica (el múscul s'acurta per vèncer la resistència) com excèntrica (el múscul s'allarga quan frena el moviment de la resistència gradualment).

La dinàmica a seguir seria bastant semblant a la dels exemples descrits de pràctiques isomètriques. El pacient ha de realitzar el moviment del múscul o músculs que es volen enfortir (com en els exemples comentats: flexió dorsal de turmell pel tibialis anterior, eversió del peu pel peroneus brevis i flexió dorsal digital pels extensors llargs i curts). En quant a la resistència, pot ser col·locada (o no), però en aquest cas no ha d'impossibilitar el moviment de l'articulació: el seu objectiu és dificultar-lo.

La combinació d'exercicis isotònics sense i amb resistència és realment interessant, però el que ens limita a fer-ho es l'alteració neurològica present en la persona i sobretot el grau d'aquesta (en la Dejerine-Sottas és greu i precoç). La millor opció seria començar amb exercicis isomètrics i seguir amb isotònics sense resistència per poder acabar fent isotònics amb resistència (la qual es pot augmentar de manera gradual cada X sessions). També es farà així en els processos post-quirúrgics, donant especial importància als isomètrics.

Per a conèixer quines són les actuacions des de la disciplina de la posturologia, he contactat amb el podòleg, osteòpata i posturòleg Ignasi Beltrán.

Estem davant d'una patologia que, a més d'afectar els nervis perifèrics, en alguns casos també malmetrà els nervis craneals. La postura dels pacients es veurà afectada i comportarà unes conseqüències àlgiques per la inflamació, tot lligat al component mecànic de les alteracions.

Abans que res cal fer una avaluació morfostàtica de la persona en els 3 plans de l'espai: així es pot veure quina és la orientació postural global del cos. A més es realitzen estudis pedigràfics i estabilomètrics corresponents.

Un tractament que es pot dur a terme és el de les plantilles posturals de tipus exteroceptives. Aquestes produeixen petites estimulacions pressives al peu (captor podal), a nivell cutàni plantar. Actuen sobre els baropresors dèrmics i, a través de les vies de sensibilitat epicrítica, tindran també una actuació sobre el tàlam (actuació a nivell del sistema nerviós central). Tot això deriva en canvis (reflexes posturals) en els efectors musculars, obtenint un millor equilibri oscilatori: veurem una modificació posicional global, evaluable a través de tests i proves. Aquesta modificació es provoca quan la persona porta les plantilles i, amb el temps, es pot apreciar una reprogramació corporal en major o menor grau.

També es pot escollir realitzar una plantilla postural mixta col·locant els elements o barres sobre suports propioceptius o biomecànics, si així ens ho indiquen els tests neuromusculars.

Siguin de quin tipus siguin les plantilles posturals cal que els elements col·locats siguin els justos i necessaris per no saturar els captors amb un excés. Cal saber que els exocaptors són sensibles a menys d'un gram de pressió i s'ha de conèixer que, paradòxicament, com menys gruix tinguin els elements, més profunda serà la seva acció sobre la postura.

També existeix la terapia neurosensorial (és de tipus manual). En tot cas, les mesures procedents de la posturologia no aniran encarades a curar la patologia en concret, sinó a valorar i tractar les disfuncions posturals que presenti la persona en qüestió, introduint canvis i millores a nivell del sistema exteroceptiu.

## **DISCUSSIÓ**

A continuació es duu a terme la discussió sobre la informació exposada a l'apartat de resultats.

L'afirmació del doctor Noriega de que cap del seus pacients utilitzarà suports plantars personalitzats o elements ortopèdics després de ser intervinguts quirúrgicament resulta discutible, així com l'asseveració de que només necessitaran una operació per a tota la seva vida. El professor Poggio, en canvi, integra també les ferulitzacions i ortesis en la prevenció de les deformacions en peus neurològics sota la premissa de que la patologia seguirà present i amb el seu caràcter progressiu, i no descarta que el pacient s'hagi de tornar a operar al cap d'uns anys. Els objectius de la cirurgia per aquest tipus de patologia són aconseguir que la persona pugui caminar, que les extremitats que abans no eren ortetitzables passin a ser-ho, que els peus siguin plantígrads i estables i evitar que progressi la deformació. Les alteracions que es puguin solucionar mitjançant osteotomies i transferències tendinoses tenen el risc de recidivar amb el pas del temps, ja que la causa neurològica continua sent-hi i el desequilibri muscular tornarà a produir-se. D'altra banda, les artrodesis alteren el patró de marxa fisiològic i poden limitar o sobrecarregar les articulacions veïnes. Uns peus plantígrads són molt diferents a uns peus que funcionen perfectament a nivell fisiològic. Si els suports plantars personalitzats mantenen el peu (tenint en compte les seves estructures òssies i toves) en una posició adequada i ajuden a que es realitzi la marxa de la manera més fisiològica possible, per què s'hauria d'eliminar tan dràsticament, així com també la resta d'elements ortopèdics existents, de les pautes post-quirúrgiques? Recolzo la opció d'integrar-los basant-me en els conceptes rebuts a les classes de Traumatologia i Cirurgia Ortopèdica i em sembla molt arriscat afirmar que els pacients no necessitaran una reintervenció

quirúrgica al cap dels anys tenint en compte el caràcter degeneratiu i progressiu de la malaltia.

M'agradaria recordar que, pel que fa al tractament quirúrgic, no només cal tenir en compte la figura del metge traumatòleg, el podòleg també pot ser-hi present.

Les idees exposades pel professor Poggio sobre els procediments quirúrgics que es poden dur a terme resulten fàcils d'entendre i es basen principalment en la diferenciació de deformitats flexibles i rígides.

La professora Querol, quan proporciona informació sobre l'àmbit ortopodològic i les seves actuacions, comenta que la base dels suports plantars pot fer-se de resines o bé de termoplàstic. Aquests dos materials presenten característiques diferents que poden resultar avantatges o inconvenients depenent dels trets dels peus als que aniran destinats. La base de resina tindria més capacitat de deformació, cediria més. Crec que per controlar millor el caràcter deformant progressiu de la malaltia de DS el més adequat seria que la base fós d'un termoplàstic i si per un determinat motiu es fan de resines cal afegir un reforç bilateral per augmentar l'estabilitat i el temps de vida del suport.

Es pot reconèixer la limitació, per exemple, d'algunes fèrules pel que fa al factor estètic (poden ser realment aparatoses i la majoria de persones i la majoria de persones es negarien a utilitzar-les a no ser que no hi hagi cap altre remei). Ara bé, seria un greu error transportar aquest concepte a nivell de tot el tractament ortopodològic disponible (utilització de calçat adequat, elaboració de suports plantars i ortesis adients posteriorment a l'anàlisi de la situació anatòmica i funcional dels peus, recomanació de dispositius

com fèrules que la persona tol·leri pel que fa als seus paràmetres estètics i estil de vida, etcètera).

Considero que la voluntat i constància per part del pacient són imprescindibles per aconseguir el major èxit possible en el tractament: a més de les sessions setmanals amb el fisioterapeuta hauria de fer exercicis i flexibilitzacions al seu domicili diàriament per evitar un deteriorament més greu de les seves articulacions i músculs. Quan es sotmeti a una operació és necessari que s'intensifiquin de manera important les pràctiques fisioteràpiques durant el post-quirúrgic (unes 4 hores diàries).

No s'han explicat els exercicis de tipus isocinètics pel motiu següent: la seva aplicació principal, més que per reeducar i entrenar muscularment, està en l'evaluació objectiva de la força muscular en termes de paràmetres físics (moments de força, treball i potència). Resulta un sistema adequat d'estudi i diagnòstic en el camp de la biomecànica. És cert que podria ser utilitzat com a tractament en pacients amb Dejerine-Sottas, però precisa de tecnologia informàtica i robòtica per obtenir i processar en dades quantitatives la capacitat muscular. En definitiva: ens dóna més informació, però aquesta és a canvi d'un gran cost econòmic que no deriva en cap cas en una millora dels resultats de la teràpia.

Des de la posturologia es pot ajudar i molt a nivell del sistema nerviós. Cal deixar clar que els seus efectes són millors en persones el més jove possibles: no es podran modificar les deformitats òssies rígides (originades per la degeneració muscular derivada de les alteracions nervioses) mantingudes al llarg dels anys i l'acció del tractament serà menor. No obstant, crec que és una disciplina que no es té suficientment en compte per aquest tipus de pacients. L'acció de la fisioteràpia és molt reconeguda (i merescudament) per l'objectiu que es marca d'intentar conservar i millorar la funció i to

muscular; ara bé, si el sistema nerviós està alterat i així es va mantenint, amb el pas dels anys s'arribarà a una inevitable degeneració muscular. Si s'instaura la posturologia com més aviat millor (infantesa-adolescència), els beneficis generats seran majors.

He pogut apreciar el paper protagonista de les intervencions quirúrgiques dins els possibles tractaments pal·liatius i crec que no s'han d'excloure equivocadament les altres opcions, ni relativitzar la seva importància. La suma de les teràpies fisioterapèutica, postural i ortopodològica ajudarà molt a millorar la qualitat de vida del pacient.

## **CONCLUSIONS**

La complicació més greu de la malaltia de Dejerine-Sottas és a nivell podològic. L'objectiu d'aquest treball ha estat assolit, comprovant la importància dels diferents tractaments pal·liatius disponibles en l'àmbit podològic. La cirurgia ortopèdica intentarà obtenir uns peus indolors i plantígrads; l'ortopodologia, voldrà mantenir les estructures òssies i toves en una posició el màxim de fisiològica; la fisioteràpia treballarà sobre el desequilibri muscular present i, finalment, la posturologia intentarà reconduir l'exteroceptivitat alterada a través d'estímuls. L'objectiu primordial sempre serà millorar la qualitat de vida del pacient.

## **BIBLIOGRAFIA DEL TREBALL I ORIGEN DE LES IL·LUSTRACIONS**

(Per ordre d'aparició)

**1** SNELL, R.S. Introducción y organización del sistema nervioso. Editorial Médica Panamericana (ed). *Neuroanatomía clínica*, 5th ed. Argentina: Alcocer, A.; 2003. pp. 2-4.

**2** BARRIENTOS LLOSA, Z. (2003). *Zoología general*. San José: Editorial Universidad Estatal a Distancia (EUNED). 505 p.

**3** CHARCOT, J.M i MARIE, P(1886). « Sur une forme particulière d'atrophie musculaire progressive, souvent familiale débutant par les pieds et les jambes et atteignant plus tard les mains ». *Revue Medicale*, 6: 97-138.

**4** TOOTH, H. (1886). *The peroneal type of progressive muscular atrophy*. Londres: H.K. Lewis and Co.

**5** VALLS, J., CASADEMONT, J., BERCIANO, J. Enfermedades de los nervios periféricos. Elsevier S.A (ed). *Medicina interna*, 15th ed. Madrid: Fareso, S.A; 2004. pp. 1554

**6** MUELLER, R.F, YOUNG, I.D. Patrones de herencia. López, J.M. (eds). *Genética médica*, 10th ed. Madrid: Marban; 2001. pp. 97-101

**7** DEJERINE, M.M.J i SOTTAS, J. (1893). "Sur la névrite interstitielle, hypertrophique et progressive de l'enfance". *Comptes rendus des séances de la Société de Biologie*, 45: 63-96.



**8** HAYASAKA, K; HIMORO, M; SAWAISHI, Y; *et al.* (1993). "De novo mutation of the myelin Po gene in Dejerine–Sottas disease (hereditary motor and sensory neuropathy type III)". *Nature Genetics*, 5: 266-268.

**9** ROA, B.B; DYCK, P.J; MARKS, H.G; CHANCE, P.F i LUPSKI, J.R. (1993). " Dejerine–Sottas syndrome associated with point mutation in the peripheral myelin protein 22 (PMP22) gene". *Nature Genetics*, 5: 269-273.

**10** KABZIŃSKA, D; DRAC, H; SHERMAN, D.L; *et al.* (2006). "Charcot–Marie–Tooth type 4F disease caused by S399fsx410 mutation in the PRX gene". *Neurology*, 66(5): 745-747.

**11** BOERKOEL, C.F; TAKASHIMA, H; BACINO, C.A; DAENTL, D i LUPSKI, J.R. (2001). "EGR2 mutation R359W causes a spectrum of Dejerine-Sottas neuropathy". *Neurogenetics*, 3(3): 153-157.

**12** FERNÁNDEZ DE RETANA, P i POGGIO, D. (2011). "Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth: consideraciones ortopédicas". *Revista Española de Cirugía Ortopédica y Traumatología*, 55(2): 151-157.

**13** TALEBI, H i RAZAZADEH, N. (2012). "The role of auditory brainstem response in diagnosing auditory impairments of Dejerine-Sottas". *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, 76: 915-917.

**14** KHOURI, N; VIALLE, R; MILADI, L; BATAILLE, J; HAMIDA, M; DUBOUSSET, J i GUILLAUMAT, M. (2006). "Déformations du rachis d'origine neurologique et musculaire : stratégies thérapeutiques". *Elsevier Masson Consulte (Appareil locomoteur)*, 15-878-A-10.

**15** MANN, R.A i MISSIRIAN, J. (1988). "Pathophysiology of Charcot-Marie-Tooth disease". *Clinical Orthopaedics and Related Research*, 234: 221-228.

**16** TYNAN, M.C; KLENERMAN, L; HELLIWELL, T.R; EDWARDS, R.H i HAYWARD, M. (1992). "Investigation of muscle imbalance in the leg in symptomatic forefoot pes cavus: a multidisciplinary study". *Foot & Ankle International*, 13(9): 489-501.

**17** GUYTON, G.P. (2006). "Current concepts review: orthopaedic aspects of Charcot-Marie-Tooth disease". *Foot & Ankle International*, 27(11): 1003-1010.

**18** SEROR, P. (2008). "Électroneuromyographie clinique des membres inférieurs : exploration en podologie". *Elsevier Masson Consulte (Podologie)*, 27-040-A-30.

**19** LUVISOTTO MARINHO, J; ALONSO NIETO, J.L i CALORE, E.E. (2003). "Dejerine-Sottas disease: a case report". *Sao Paulo Medical Journal*, 121(5): 207-209.

**20** LOSADA, J.M. (2007). "Neuropatías periféricas". *Medicine*, 9(78): 5024-5028.

**21** LORENZO SANZ, G. (2007). "Neurología: trastornos neuromusculares. Aspectos clínicos". *Anales de Pediatría Continuada*, 5: 245-252.

**22** BLANDINE CALAIS, G., LAMOTTE, A.. Páginas prácticas tobillo/pie. Blandine Calais, G., Lamotte, A. (eds). *Anatomía para el movimiento*, 3rd ed. Barcelona: La Liebre de marzo; 1994. pp. 250-257

Origen de les il·lustracions (per ordre d'aparició)

Imatge 1: GENAGEN. (2014). *¿Qué es el patrón de herencia autosómica dominante?* [En línea]. Disponible a: <http://www.genagen.es/area-pacientes/informacion-genetica-y-enfermedades-hereditarias/conceptos-genetica/tipos-de-herencia-genetica/herencia-autosomica-dominante/> (Consultat: 2 de març de 2015)

Imatge 2: GENAGEN. (2014). *¿Qué es el patrón de herencia autosómica recesiva?* [En línea]. Disponible a: <http://www.genagen.es/area-pacientes/informacion-genetica-y-enfermedades-hereditarias/conceptos-genetica/tipos-de-herencia-genetica/herencia-autosomica-recesiva/> (Consultat: 2 de març de 2015)

Imatge 3: MARTÍN YERGA, D. (2014). *Electroquímica de procesos biológicos: el potencial de acción* [En línea]. Disponible a: <https://quimicosonador.files.wordpress.com/2012/09/500px-neurona.png> (Consultat: 2 de març de 2015)

Imatges 4 i 5: NORIEGA, F. (2015). *Enfermedad de Dejerine-Sottas* [En línea]. Disponible a: <http://www.doctorfernandonoriega.com/tag/enfermedad-de-dejerine-sottas/> (Consultat: 7 de març de 2015)

Imatge 6: MEDICINE PLUS. (2015). *Prueba de conducción nerviosa*. [En línea]. Disponible a: <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/espimagepages/9743.htm> (Consultat: 2 d'abril de 2015)

Imatge 7: MEDICINE PLUS. (2015). *Electromiografía*. [En línea].

Disponible a:

[http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/esp\\_imagepages/9741.htm](http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/esp_imagepages/9741.htm) (Consultat: 2 d'abril de 2015)

Imatge 8: KECK MEDICINE OS USC. (2013). *Biopsia de nervio*. [En línea]. Disponible:

<http://keckmedicine.adam.com/content.aspx?productId=118&pid=5&gid=003928> (Consultat: 2 d'abril de 2015)

Imatge 9: LUVISOTTO MARINHO, J; ALONSO NIETO, J.L i CALORE, E.E. (2003). "Dejerine-Sottas disease: a case report". *Sao Paulo Medical Journal*, 121(5): 207-209

Imatge 10: UWE GÜNTER, F. (2014). *Versteifung der Sprunggelenke bzw. Arthrodesen*. [En línea]. Disponible a: [http://www.dr-guenter.de/2.2.12\\_arthrodesen.php](http://www.dr-guenter.de/2.2.12_arthrodesen.php) (Consultat: 15 de març de 2015)

Imatges 11-15: fotografies de material cedit per la professora Esther Querol.

Imatge 16: GOURAL (Web comercial). (2015). *Dictus foot-up*. [En línea]. Disponible a: [http://www.goural.es/dictus-footup-xml-1786\\_1810\\_1839-9359.html](http://www.goural.es/dictus-footup-xml-1786_1810_1839-9359.html) (Consultat: 15 de març de 2015).

Imatge 17: GOURAL (Web comercial). (2015). *Férula antiequino Joust*. [En línea]. Disponible a: [http://www.goural.es/ortesis-antiequino-jousto-xml-1786\\_1810\\_1840-1307.html](http://www.goural.es/ortesis-antiequino-jousto-xml-1786_1810_1840-1307.html) (Consultat: 15 de març de 2015).

Imatge 18: ORTOPEDIA LÓPEZ. (2014). *Ortesis antiequino rancho de los amigos*. [En línea]. Disponible a: <http://www.ortopedialopez.com/tienda/articulo/ortesis-antiequino-rancho-de-los-amigos-orliman> (Consultat: 15 de març de 2015)

Imatges 19-24: BLANDINE CALAIS, G., LAMOTTE, A.. Páginas prácticas tobillo/pie. Blandine Calais, G., Lamotte, A. (eds). *Anatomía para el movimiento*, 3rd ed. Barcelona: La Liebre de marzo; 1994. pp. 250-257

Imatge 25: GARCÍA, N., MARTÍNEZ, A., TABUENCA, A.. *La tonificación muscular: teoría y práctica.*, 3rd ed. Madrid: Paidotribo; 2015.

## **AGRAÏMENTS**

Vull donar les gràcies a la professora Olga Mañé per tutelar-me amb molta amabilitat, paciència i dedicació. Agraïxo també als professors Daniel Poggio, Esther Querol i Ignasi Beltrán la seva ajuda a l'hora de proporcionar-me la informació necessària per poder fer possible aquest treball de final de grau.