

Enfermedad de Charcot Marie Tooth: tratamiento ortopodológico

Josefina Verdaguer Sanmartí.

F. Xavier Vázquez Amela.

Olga Alcorisa Rodero.

En esta comunicación hablaremos de la enfermedad Charcot Marie Tooth (CMT), patología neurológica, de origen genético, que cursa con grandes alteraciones de diversa consideración tanto de la estática como de la dinámica.

Como toda neuropatía crea gran inestabilidad, provocando a los pacientes afectos, un gran hándicap a la hora de llevar una vida normalizada tanto en el aspecto laboral como en la vida diaria.

Una enfermedad que puede además causar conflictos en el aspecto psicológico.

Presentaremos a una familia afectada de dicha enfermedad, hablaremos de los síntomas y de los signos que padecen cada uno, sus diferencias, ya que en esta patología puede ser que cursen con una gran diferencia de afectación desde personas, sin prácticamente sintomatología, hasta personas que deben utilizar silla de ruedas.

También expondremos los tratamientos ortopodológicos empleados para cada caso, para mejorar su sintomatología y compensar a sus trastornos estáticos y dinámicos.

Palabras clave: Charcot, Atrofia, Neuropatía, Genética.

Objetivos

El objetivo que nos marcamos en este trabajo es valorar que ante una enfermedad de origen genético, con importantes alteraciones biomecánicas, podemos contribuir a mejorar la calidad de vida del paciente mediante un tratamiento ortopodológico que se adapte a las circunstancias de cada fase de la enfermedad.

LA ENFERMEDAD DE CHARCOT-MARIE-TOOTH o atrofia peronea, es un trastorno hereditario del sistema nervioso periférico.

Esta neuropatía periférica de herencia genética es autosómica dominante.

La enfermedad de CMT pertenece al grupo de las neuropatías periféricas, progresivas de la infancia y de probable etiología metabólica, conocido como neuropatías hereditarias sensitivo motoras.

La enfermedad de CMT, fue descrita en 1886 por Charcot y Marie en Francia y por Tooth en Inglaterra, quienes simultáneamente identificaron con detalle una nueva forma de atrofia muscular progresiva que denominaron "atrofia muscular peroneal", lo que hoy conocemos por síndrome de Charcot Marie Tooth.

Quizás la enfermedad de CMT es la neuropatía hereditaria más frecuente, en la que existen dos clasificaciones, aunque en la clínica no se distinguen: una

forma desmielinizante y una forma axonal. En ocasiones es difícil clasificar a estos pacientes, porque hay algunas formas intermedias. Generalmente, la clínica suele aparecer más tarde en la CMT 2 y con afectación en las manos.

La prevalencia de estas dos formas también es difícil, pues existen pocos estudios debido a diferencias de criterios. Por sexos, la diferencia es 2 a 1 a favor del sexo masculino.

Vamos a referirnos a CMT 1, que es la manifestación que padece la familia que hemos tratado.

En cuanto al pie, Mann y Missirian, según el artículo de Orejana A. y cols., percibieron una relativa debilidad del tibial anterior contra su antagonista, el peroneo lateral largo. Se ha demostrado que el desequilibrio de este músculo es el responsable de la deformidad en plantarflexión del primer radio y del equino de antepié, típicas deformaciones en pacientes con Charcot Marie Tooth.

El diagnóstico se realiza además del examen físico, (historia familiar, exploración neurológica, sintomatología del paciente y de su familia, deformidad de pies, etc.), electrodiagnóstico estudio de la conducción nerviosa y electromiografía, además de biopsias del nervio sural, en la forma axonal, se observa el engrosamiento del nervio y en la forma desmielinizante un entrecimiento de la conducción nerviosa.

A la vez se realizan pruebas genéticas. La importancia del asesoramiento genético a los posibles padres que puedan transmitir genes mutantes a sus hijos. Realización de diagnóstico diferencial con otras alteraciones neuropáticas (diferencias VCN).

Los síntomas pueden aparecer en los primeros 10 años de vida, con diversas formas, desde las asintomáticas hasta las que incluso precisan silla de ruedas.

- La musculatura dorsiflexora es débil (el tobillo no realiza FD).
- Existe una caída del pie.
- Síntomas de fatiga.

Signos

- Arreflexia en los miembros inferiores.
- Alteraciones de la marcha (Marcha en steppage), marcha espasmódica.

- Inestabilidad en el equilibrio.
- Dificultad para mantener la posición erguida.
- Diversas formas de atrofia de los músculos del pie: dedos en garra de diversa rigidez.
- Debilidad peroneal.
- Pérdida de masa muscular de la extremidad inferior (pantorrillas muy delgadas).
- Acortamiento de la musculatura posterior (Aquiles con gran tensión).
- ALI elevado, diversas formas de alteraciones (1^{er} Radio FP, APVg, Cavo Anterior).

La enfermedad sigue un curso muy lento y compatible casi siempre con un régimen de vida normal. Las deformidades de los pies deben corregirse precozmente con medidas ortopédicas conservadoras y, eventualmente, con cirugía ortopédica.

Tratamiento

No hay curación para esta enfermedad, por lo que es importante iniciar precozmente el tratamiento que consiste en: fisioterapia, regularmente e individualmente para cada caso, fortalecer la musculatura para retardar o reducir la atrofia muscular; ejercicios de estiramientos para prevenir la fatiga realizar ejercicios de aeróbic moderados tipo natación, bicicleta.

Los tratamientos ortopodológicos adecuados dependiendo del tipo de estructura del pie, de la deformidad existente.

Se puede tratar con soportes plantares, férulas anti-equino, ortesis de silicona, etc.

Estas ortesis irán encaminadas a permitir que la evolución de la enfermedad sea más lenta y que las articulaciones mantengan la flexibilidad.

En algunos casos se tiene que optar por tratamiento quirúrgico. Hay diversas técnicas, como transposiciones musculares y actualmente con técnicas MIS para elongar fascia musculatura extensora de los dedos, tibial posterior.

Caso clínico en una familia afecta CMT tipo I

Familia compuesta de padre afecto CMT, cuatro hijos dos hombres y dos mujeres.

El hijo mayor sin la enfermedad. El segundo hijo varón tiene signos y síntomas relacionados con la enfermedad, aunque no está diagnosticado, éste tiene dos hijas sin sintomatología, aunque no se han realizado las pruebas para saber si son portadores.

El tercer hijo, mujer, está diagnosticada y tiene 2 hijos, una chica y un chico; de ellos, el chico padece la enfermedad, mientras que la chica no tiene genéticamente dicha enfermedad. El último hijo, mujer, y sus dos hijas tienen una enfermedad neurológica distinta.

El primer caso de esta familia visitado en la Clínica Podológica de la Universidad de Barcelona se trata de la tercera hija, de 45 años, con antecedentes, aparte de los CMT, de una fractura de un dedo de la mano. Artroplastia y tenotomía más zetaplastia del quinto dedo de ambos pies.

- El motivo de la visita: acude por artralgia en los tobillos y metatarsalgia.
- Exploración en decúbito: pie cavo anterior con primer radio plantarflexionado.
- Limitación a la dorsiflexión del tobillo.
- Arreflexia: pulsos pedio y tibial posterior conservados.
- Edemas maleolares.
- En estática se observa incapacidad para mantener la postura de forma autónoma y necesita de apoyo manual.
- En la imagen de presiones aparecen sobrecargas en primer y quinto radio, además de radios centrales.
- Falta de apoyo en el talón en pie derecho, seguramente influye la gran inestabilidad para mantenerse erguida.
- PRCA: retropié invertido.
- PNCA: retropié invertido.
- En dinámica, sin calzado necesita apoyo manual.
- Realiza una marcha plantígrada (tipo stepagge).
- Mantiene la flexión plantar del pie en todas las fases de la marcha.

Como tratamiento se le realizaron unos soportes plantares con resinas, acomodando el primer radio plantarflexionado, cobertura total de eva de 3 mm. En la zona plantar talonera de 3 mm de corcho sintético para acomodar el equinismo y un elemento plantar anterior de podiane 1 + de 1,5 mm.

Además utiliza un sistema de tobillera con anclaje en el segundo dedo para mantener el pie a 90°, ya que la sra. no desea llevar férula antiequina.

2º caso: hijo varón

- Chico de 17 años de edad, antecedentes madre y abuelo CMT.
- Motivo de la visita: algia en plantas de los pies y en gastrocnemio.
- Exploración camilla: pie cavo anterior, con primer radio en plantarflexión.
- Hiper movilidad intermetatarsal.
- Limitación FD ATPA. Hipotonía de la musculatura peroneal.
- Arreflexia. Déficit en la sensibilidad (abolida al monofilamento).
- Estudio genético: Duplicidad región 17 p11.2.
- Sobrecarga medial. Hiperpresión en primeros radios.
- Rotura del istmo.
- Expansión tejido blando a nivel primer radio.
- Mantiene 2º dedo garra distal. 4º infraducción.
- PRCA: con aumento de pronación ASA.
- PNCA: retropié varo.
- Marcha tipo stepagge, no realiza FD en toda la marcha, mantiene el antepié en aducción e inversión.

El tratamiento constó en primer lugar de soporte plantar retrocapital con cuña anterior para antepié valgo de pelite de 3 mm, talonera de 3 mm de corcho sintético y forro total de eva de 3 mm.

El paciente notó importante mejoría en su estabilidad, aunque siguió con molestias a nivel del primer radio.

A la visita de control se valoró el antepié, observando que la eversión del antepié se correspondía a un primer radio plantarflexionado por lo que, se modificó el soporte plantar, para acomodar este primer radio plantarflexionado, cobertura total de ortofoam de 4 mm., talonera de 6 mm. con material bidensite de eva, y un elemento plantar anterior de eva de 2 mm. De esta forma se dio mucha más amortiguación y el paciente mejoró la sintomatología.

También se realizó una ortesis de silicona para intentar alinear los dedos, sobretodo para que el cuarto dedo no se infradujera tanto.

Conclusiones

En la enfermedad de CMT es de gran importancia realizar, además de la historia clínica del paciente, la historia de los antecedentes familiares.

Realización de pruebas genéticas.

Asesoramiento genético ante la posibilidad de ser padres y poder transmitir estos genes a sus hijos.

Asimismo, la realización de soportes plantares para mejorar la gran inestabilidad, compensando las alteraciones de la estática y de la dinámica.

Realización de revisiones periódicas para valorar el funcionamiento del tratamiento ortopodológico, debido a la evolución de la enfermedad y los cambios en su sintomatología y estructura del pie.



Bibliografía

- AGUILERA-CROS, C.; POVEDANO-GÓMEZ, J.; GARCÍA-LÓPEZ, A.: *Neuroartropatía de Charcot*. Doyma. Reumatol Clin. 2005; 1(4):225-7 225.
- JIMÉNEZ, A.; GANOSO, M.L.: *Manual de Neurogenética. Enfermedad de Charcot Marie Tooth*. Pág. 117-138.
- BERCIANO, J.; FERNÁNDEZ-BARREIRO, A.: *Polineuropatías*. XIII Congreso Nacional de Neurología. Murcia, 2005. Publicado por Viguera Editores, S.L. Sociedad Española de Neurología.
- OREJANA-GARCÍA, A.M.; PASCUAL-HUERTA, J.; PÉREZ-MELERO, A.: *La enfermedad de charcot-marie-tooth y la vincristina*. *Japma*, vol 93 nº 3: 229-233. 2003.
- BERCIANO, J.; COMBARROS, O.; FIGOLS, J.; CALLEJA, J.; CABELLO, A.; SILOS, I.; CORIA, F.: *Hereditary motor and sensory neuropathy type II. Clinicopathological study of a family*. 1: *Brain*. 1986 Oct; 109 (Pt 5): 897-914. PMID: 3022865.
- SEVILLA, T.; VÍLCHEZ, J.: *Diferentes fenotipos del síndrome Charcot Marie Tooth causados por mutaciones del mismo género: ¿siguen siendo útiles los criterios de clasificación clásicos?*. *Revista de Neurología*, 2004. 19 (5): 264-271.