

Acta Ortopédica Mexicana

Volumen
Volume 17

Número
Number 4

Julio-Agosto
July-August 2003

Artículo:

Factores pronósticos de la conducta
quirúrgica del pie en pacientes con
Charcot-Marie-Tooth

Derechos reservados, Copyright © 2003:
Sociedad Mexicana de Ortopedia, AC

Otras secciones de
este sitio:

-  [Índice de este número](#)
-  [Más revistas](#)
-  [Búsqueda](#)

*Others sections in
this web site:*

-  [Contents of this number](#)
-  [More journals](#)
-  [Search](#)

Artículo original

Factores pronósticos de la conducta quirúrgica del pie en pacientes con Charcot-Marie-Tooth

Henry Juver Vergara Fernández,* Norberto Leyva García,** Saúl Renan León Hernández,*** Alberto García Alberto****

Centro Nacional de Rehabilitación-Ortopedia

RESUMEN. La atrofia muscular peronea o enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT) es la neuropatía periférica más común, con una prevalencia de 1:2500. *Objetivo principal.* Establecer factores pronósticos de los procedimientos quirúrgicos del pie de pacientes con CMT. *Material y métodos.* Se revisaron 31 pacientes con el diagnóstico clínico, electromiográfico, y genético haciendo un total de 62 pies evaluando la marcha pre y postquirúrgicamente, analizando los datos con χ^2 . *Resultados.* De los 31 pacientes revisados 17 (54%) son tipo-I; y 9 (29%) tipo-II; y 5 (16%) tipo no clasificados; de acuerdo al sexo 15 son masculinos (48%) y 16 femeninos (52%). La deformidad más frecuente fue el pie cavo varo (100%); los pacientes con más tendencia a ser operados fue el tipo-I en un 80%, los hombres presentaron mayor tendencia a ser operados en un 78% en comparación de las mujeres en un 67%. Entre los 19-27 años el paciente con CMT tiene mayor tendencia a ser reoperado en un 81%. La edad inicio de la sintomatología fue a los 7.3 años; si la sintomatología aparece entre 1 a 4 años existe tendencia a ser operado en un 83%; si en la familia se encuentra algún enfermo con CMT tiende a ser operado en un 79% y los que no tienen familiares enfermos en un 69%. *Discusión y conclusión.* De acuerdo a este estudio tienen mayor tendencia a ser operados los pacientes masculinos con del tipo-I, con inicio de su sintomatología tempranamente con antecedentes familiares de CMT. Tiene peor pronóstico la cirugía en mujeres con CMT-tipo II, con inicio de su sintomatología tardíamente y sin antecedentes familiares de CMT.

Palabras clave: Charcot-Marie-Tooth, electromiografía.

SUMMARY. The atrophy muscular peronea or illness of CMT is the most common outlying neuropathy, with a prevalence of 1:2500. *Main objective.* Establish factors presage of the surgical procedures of the foot of patient with CMT. *Material and methods.* Thirty one patients were revised with the clinical diagnosis, electromyograph, and genetic making a total of 62 feet evaluating the march pre and postsurgically, analyzing the data with χ^2 . *Results.* Of the 31 revised patients 17 (54%) they are type-I; and 9 (29%) type-II; and 5 (16%) not classified; according to the sex 15 they are male (48%) and 16 female (52%). The most frequent deformity the foot was I dig varo (100%); the patients with but tendency to be operated the CMT-I was in 80%, the men presented a greater tendency to the surgery in 78% in the women's comparison in 67%. Among the 19-27 years the patient with CMT does have tendency to be operated in 81%. Did The age beginning of the symptomatology go to the 7.3 years; if the symptomatology appears among 1 to 4 years tendency it exists to be operated in 83%; if in the family some sick person meets with CMT it spreads to be operated in 79% and those that don't have sick relatives in 69%. *Discussion and conclusion.* according to this study they have bigger tendency to be operated the masculine patients with CMT-I, with beginning of their symptomatology early with family antecedents of CMT. Has worse presage the surgery in women with CMT-type II, with beginning of their symptomatology belatedly and without family antecedents of CMT.

Key words: Charcot-Marie-Tooth disease, electromyography.

- * Ortopedista-Traumatólogo.
** Jefe del Servicio de Genética Centro Nacional de Rehabilitación-Ortopedia.
*** Jefe de la División de Enseñanza. Centro Nacional de Rehabilitación-Ortopedia.
**** Jefe del Servicio de Deformidades Neuromusculares. Centro Nacional de Rehabilitación-Ortopedia.

Dirección para correspondencia:
Henry Juver Vergara Fernández. Calle Ambato # 910; Col. Lindavista; C.P. 07300; México D.F.; Telef. 55863639-Dom/0445585765180-Cel; E-mail: vergarahenry@hotmail.com

Introducción

La atrofia muscular peronea o enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT), es una enfermedad genética heterogénea con determinada variabilidad clínica, teniendo una prevalencia de 1:2.500.⁸

El trastorno fue descrito en 1886, casi de manera simultánea por Charcot y Marie en Francia y Tooth en Inglaterra, considerándose como posibilidad diagnóstica de inicio a una miopatía.³

La forma más frecuente es la autosómica dominante con un 83% de penetrancia.⁴

El diagnóstico debe basarse en un estudio familiar clínico (Figura 1), la heterogeneidad genética, los aspectos clínicos de la enfermedad, la electromiografía y las anomalías patológicas.⁹

El electrodiagnóstico es una herramienta importante para diferenciar entre el tipo I del II de la enfermedad.⁷

- I. La forma hipertrófica, desmielinizante o CMT tipo I, es caracterizada por descenso de las velocidades de conducción nerviosa motora periférica, desmielinización de las fibras nerviosas mielínicas y crecimiento hipertrófico de las células de Schwann en "bulbos de cebolla".
- II. La forma neuronal, axonal o CMT tipo II, presenta velocidades de conducción nerviosa periférica normales o mínimamente descendidas y atrofia axonal primaria con mínima afectación de la mielina de las fibras nerviosas.⁹

La alteración de la mielinización es la responsable de las manifestaciones clínicas⁵ y la deformidad de los pies en la enfermedad de CMT es difícil de tratar por ser propenso a recidivar debido a la naturaleza progresiva del desequilibrio muscular que lo causa.¹

Material y métodos

Se estudiaron 31 pacientes de marzo de 1999 a diciembre de 2002. Los criterios de inclusión fueron: diagnóstico clínico, electromiográfico y molecular de CMT, de todas las edades y cualquier sexo que presentaban un análisis de la función prequirúrgica y posquirúrgica con más de 2 años, que no tuvieran otras enfermedades concomitantes y aceptaran ser incluidos en el estudio.

Identificamos el tipo de deformidad más común a nivel de los pies. Se evaluó la conducta quirúrgica.

Todos estos datos se recabaron en formatos pre-elaborados y posteriormente los tabulamos y obtuvimos los resultados y las conclusiones correspondientes según análisis con χ^2 .



Figura 1. Imagen clínica de un pie con CMT.

Los resultados fueron clasificados con base en la *Clasificación de la Sociedad Ortopédica Americana de pie y tobillo (Dolor-40 puntos; Función-50 puntos; Alineación 10 puntos)*.⁶

El diseño de la investigación es retrospectiva, longitudinal, descriptiva y analítica.

Nuestra hipótesis de trabajo propone que los factores pronósticos del resultado quirúrgico en la enfermedad de Charcot Marie Tooth-I, dependen del tipo de deformidad y de los criterios aplicados para decidir el tipo de intervención operatoria.

Resultados

Se estudiaron 31 pacientes con un total de 62 pies en forma retrospectiva y longitudinal, todos ellos con el diagnóstico de CMT en forma clínica, electromiográfica, estudio de su árbol genealógico y a nivel molecular. De ellos, 17 pacientes (55%) eran CMT-I, 9 pacientes (29%) tenían CMT-II, 5 pacientes en los que no se pudo determinar el tipo de CMT (16%).

Se observó una mayor tendencia a ser operados los pacientes con tipo I con 27 pies (80%), y 9 pies con tipo II para un 50%, y en los pacientes con tipo II se observa mayor número de reoperaciones (Gráfica 1).

De los 31 pacientes con CMT, 16 eran del sexo femenino (52%) y 15 pacientes del sexo masculino (48%).

Tomando en cuenta el sexo en relación con el número de cirugías se observó mayor tendencia a ser operados los del sexo masculino con 25 pies (78%), y las mujeres con 23 pies (67%), sin embargo, hay mayor número de reoperaciones por pie en los pacientes de sexo femenino (Gráfica 2).

La edad promedio de los pacientes que se revisaron fue de 18.5 años con una desviación estándar de 5.7 años, con una mínima de 9 años y una máxima de 36 años.

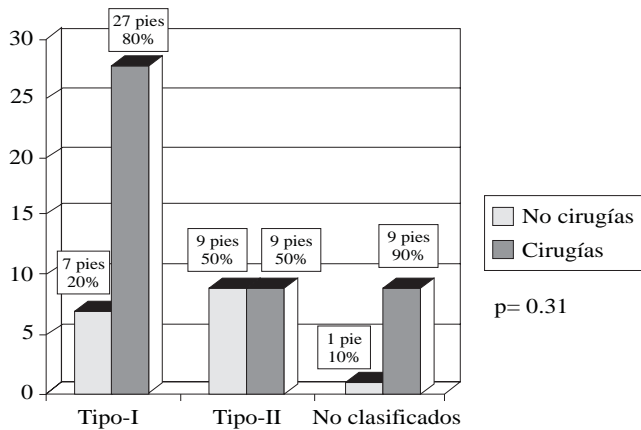
De los 62 pies estudiados el 100% presentaba deformidad del pie en cavo varo, y 12 pies (19%) presentaba dedos en garra.

La edad de inicio de la sintomatología fue mínima de un año y máxima de 12 años con una media de 7.3 años, con una desviación estándar de 3.2 años.

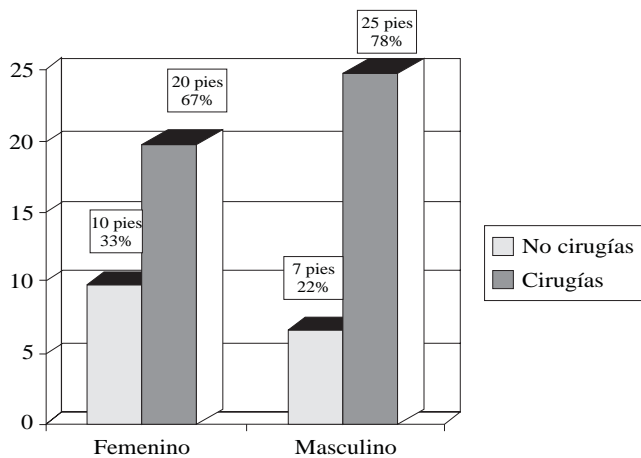
Según la edad de inicio de la patología se observó, que existe una tendencia mayor a ser operados los pacientes del grupo de 1-4 años en los que el inicio de la sintomatología fue más temprana con un total de 10 pies (83%) ($p = 0.16$) (Tabla 1).

Tomando en cuenta la relación que tiene la edad con el número de cirugías se observa que existe una tendencia de mayor número de reoperaciones conforme avanza la edad, aumenta la proporción de cirugías ($p = 0.005$) entre los 19 y 27 años a un 81% (Gráfica 3).

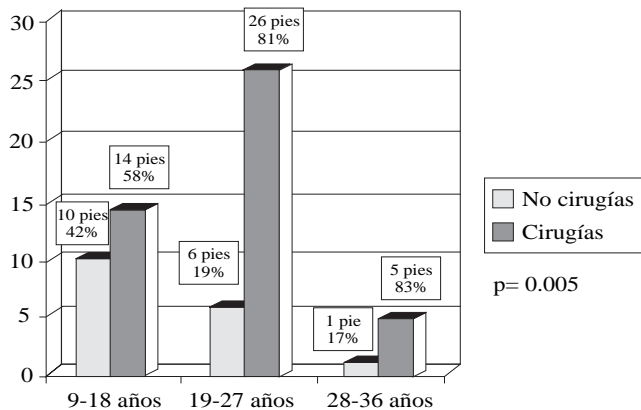
Relacionando la edad en la cual se le realizó algún tipo de tratamiento se puede ver que el 59% de los pacientes menores de 7 años son tratados con rehabilitación, el 49% restante es manejado con procedimientos quirúrgicos en partes blandas: fasciotomías y tenotomías, y la cirugías de partes óseas en este grupo consistieron en osteotomías del primer metatarsiano. En el período de 8 a 14 años el 55% (16 pies)



Gráfica 1. Relación de tipo de CMT con el número de cirugías.



Gráfica 2. Relación del sexo con el número de cirugías.



Gráfica 3. Relación de edad con el número de cirugías.

son tratados con procedimientos que implican partes blandas, este tipo de conducta quirúrgica consistía en transposición del extensor largo del primer dedo, transferencia de los tendones extensores, también un grupo menor (21%) aún se trataba con rehabilitación y también otros presentaban procedimientos quirúrgicos en partes óseas como osteotomía de

Dwyer u osteotomía de medio pie. El 69% son tratados con procedimientos de partes óseas, cuando la conducta se realiza en pacientes mayores de 15 años un gran número de estas cirugías consistía en triple artrodesis, cirugías con mayor impacto sobre la estructura del pie (Gráfica 4).

De los pacientes revisados se observó que 19 tienen antecedentes con CMT (61%), y 12 pacientes no tenían antecedentes de familiares con CMT (39%).

Relacionando los antecedentes familiares con CMT con el número de cirugías se observó una mayor tendencia a ser operados en los pacientes que tienen antecedentes de familiares con CMT, con 19 pies (79%), y los pacientes que no tienen antecedentes de familiares con CMT hacían 26 pies (69%) tienen mayor número de reoperaciones por pie ($p = 0.069$) (Gráfica 5).

Discusión

La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth o neuropatía hereditaria motor sensitivo se ha considerado como un trastorno degenerativo de nervios periféricos, raíces nerviosas motoras y menos frecuente a nivel de la médula espinal. El proceso es de progreso lento y se inicia en pies y piernas, posteriormente puede diseminarse hacia manos y antebrazos después de varios años. Se caracteriza por atrofia de ciertos grupos musculares, en particular peroneos y músculos intrínsecos de manos y pies.³

Se han descrito varios tipos de formas de la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth aunque el tipo-I y tipo-II son los más frecuentes y comparten síntomas clínicos similares, el tipo-II tiene velocidades de conducción de nervios normales y la histopatología confirma el daño axonal.⁹

Muchos pacientes son sintomáticos desde la infancia y pueden presentar alteraciones o disturbios, sobre todo en la 2° década de la vida.

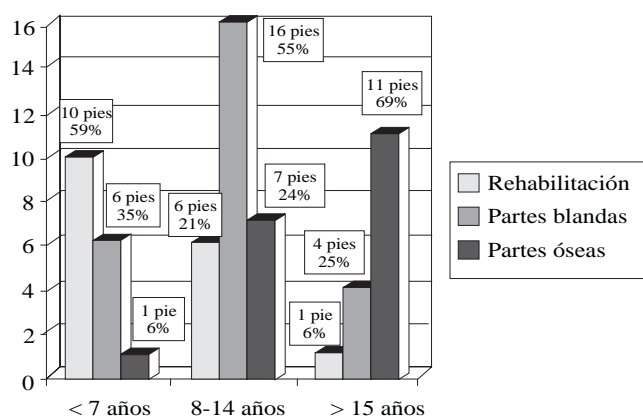
La mayoría de las deformidades de las extremidades es el resultado de una combinación de debilidad del músculo y desequilibrio, y se apuntan procedimientos quirúrgicos para corregir las deformidades y balancear los grupos musculares que existen.²

Más de la mitad de los pacientes con la enfermedad de Charcot-Marie Tooth manifiesta problemas del pie y del tobillo, incluso dolor, debilidad, deformidad y raramente parestesias. Se han identificado modelos característicos de debilidad neuromuscular. El cavo-varo de los pies es la patología más común y la deformidad más visible. Los componentes específicos incluyen varo del retropié, cavo del medio o antepié, y a menudo dedos en garra. La etiología de esta anormal postura del pie es el resultado del predominio del músculo tibial anterior sobre los peroneos. Se han descrito múltiples opciones de tratamiento (transferencias tendinosas, fasciotomías, tenotomías, osteotomías, y artrodesis), los resultados de la intervención quirúrgica son difíciles de interpretar y comparar debido al espectro amplio de los trastornos neurológicos y los procedimientos operatorios descritos. Por consiguiente, deben individualizarse las decisiones del

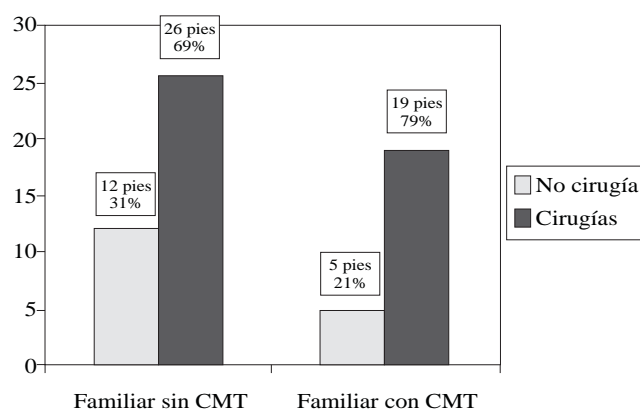
Tabla 1. Edad de inicio de su patología.

No. de cirugías	Edad de inicio de su patología					
	1-4		5-8		9-12	
	#	%	#	%	#	%
0	2	17	10	36	5	22
1	5	42	6	21	9	41
2	1	8	9	32	5	22
3	4	33	2	7	1	5
4					1	5
5					1	5
6			1	4		
Total	12	100	28	100	22	100
%	19		45		36	

p = 0.16



Gráfica 4. Relación tipo de cirugía con edad al momento de la cirugía.



Gráfica 5. Relación de los antecedentes familiares con CMT y el número de cirugías.

Tabla 2. Tratamiento según la clínica de las deformidades del pie en pacientes con Charcot-Marie-Tooth.

Estadio	Características	Tratamiento	Edad
I	Flexible reductible.	Fisioterapia y ortesis.	Menor de 7.
II	Irreductible con corrección parcial.	Quirúrgico de partes blandas.	Entre 08-14.
III	Deformidad estructurada.	Quirúrgico de partes óseas.	Mayores de 15.

tratamiento y deben basarse en una historia clínica clara, examen cuidadoso, y se deben definir metas a los pacientes.⁵

El tratamiento rehabilitador oportuno de las deformidades puede producir mejora funcional en el tipo de marcha y retrasa las deformidades, lo cual difiere la necesidad de una cirugía.⁷

La deformidad en la enfermedad de CMT es difícil de tratar y lo hace propenso a recidivar debido a la naturaleza progresiva del desequilibrio muscular que lo causa.¹

Conclusiones

Concluimos que existe mayor tendencia a ser operados los pacientes masculinos con tipo-I, con edad de inicio de la sintomatología más tempranamente y con antecedentes de familiares con CMT; a su vez tiene peor pronóstico la

conducta quirúrgica en mujeres con tipo-II con edad de inicio de la sintomatología más tardía y que no presentan antecedentes de familiares de CMT.

Sin embargo, el valor estadístico de esta aseveración no es significativo ($p = 0.31$), probablemente por la naturaleza progresiva del desequilibrio muscular que lo causa. Pese a que posterior a la cirugía el pie se mantiene plantígrado por un lapso de 3 a 5 años y por la historia general de la enfermedad tiende a fracasar, todo esto según el análisis de la Escala Americana de Pie y Tobillo.

El diagnóstico temprano con seguimiento y tratamiento oportuno de acuerdo a la edad y estadio de la deformidad tendrán como consecuencia mejores resultados quirúrgicos tanto de la alineación, forma y tamaño del pie, como una marcha más plantígrada, funcional, y menos dolorosa.

Se recomienda el siguiente plan de tratamiento por la

clínica (Tabla 2): en pacientes menores de 7 años con deformidad reductible a nivel de los pies se propone fisioterapia y órtesis; en pacientes entre 8 y 14 años que presentan generalmente deformidad irreducible con corrección parcial tratamiento quirúrgico de partes blandas; y en pacientes mayores de 15 años en los que ya presentan una deformidad estructurada un tratamiento quirúrgico de partes óseas, sin embargo, en cada período se debe tomar en cuenta los diferentes tipos de tratamientos quirúrgicos.

Bibliografía

1. Alexander IJ, Johnson KA: Assessment and management of pes cavus in Charcot-Marie-Tooth disease. *Clin Orthop* 1989; (246): 273-81.
2. Birch JG: Orthopedic management of neuromuscular disorders in children. *Semin Pediatr Neurol* 1998; 5(2): 78-91.
3. Chance PF, Fischbeck KH: Molecular genetics of Charcot-Marie-Tooth disease and related neuropathies. *Hum Mol Genet* 1994; 3 Spec No: 1503-7.
4. Chance PF, Lupski JR: Inherited neuropathies: Charcot-Marie-Tooth disease and related disorders. *Baillieres Clin Neurol* 1994; 3(2): 373-85.
5. Holmes JR, Hansen ST Jr: Foot and ankle manifestations of Charcot-Marie-Tooth disease. *Foot Ankle* 1993; 14(8): 476-86.
6. Levitt RL, Canale ST, Cooke AJ, Gartland JJ: The role of foot surgery in progressive neuromuscular disorders in children. *J Bone Joint Surg (Am)* 1973; 55(7): 1396-1410.
7. Njegovan IO, Leonard EI, Joseph FB: El acercamiento de medicina de Rehabilitación a la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth: *Clin Pediatr Med Surg* 1997; 14(1): 99-116.
8. Schoenberg BS: Epidemiology of the inherited ataxia. *Adv Neurol*, 1978; 21: 15-32.
9. Sturtz F, Gonnaud PM, Besse JL, Chazot G, Vandenberghe A: Hereditary motor and sensory neuropathy of Charcot-Marie-Tooth disease. *Arch Pediatr* 1995; 2(1): 70-8.

