

Enfermedad de Charcot Marie Tooth en un niño

Charcot-Marie-Tooth disease in a child

MsC. Teresa Vidal Pérez,^I MsC. Katuska Ragolta Mógrave,^{II} MsC. Hilda Alicia Jhones Cabrales,^{III} Lic. Pastor Perdomo Veranes^{IV} y MsC. Manuel Uriarte Gómez^V

^I Hospital Infantil Norte Docente "Dr. Juan de la Cruz Martínez Maceira", Santiago de Cuba, Cuba.

^{II} Hospital Provincial Docente Clínicoquirúrgico "Saturnino Lora Torres", Santiago de Cuba, Cuba.

^{III} Hospital Infantil Sur, Santiago de Cuba, Cuba.

^{IV} Hospital General Docente "Dr. Juan Bruno Zayas Alfonso", Santiago de Cuba, Cuba.

^V Hospital Clínicoquirúrgico Universitario "Dr. Ambrosio Grillo Portuondo", Santiago de Cuba, Cuba.

RESUMEN

Se presenta el caso clínico de un niño de 7 años de edad con enfermedad de Charcot Marie Tooth, atendido en el Servicio de Rehabilitación del Hospital Infantil Norte Docente "Dr. Juan de la Cruz Martínez Maceira" de Santiago de Cuba para recibir tratamiento rehabilitador. Luego del programa terapéutico aplicado el paciente mejoró el trofismo y la fuerza muscular, disminuyeron las deformidades del pie y ocurrieron importantes cambios en la marcha, de modo que la rehabilitación oportuna evitó el tratamiento quirúrgico.

Palabras clave: niño, enfermedad de Charcot Marie Tooth, tratamiento rehabilitador, programa terapéutico.

ABSTRACT

The case of a 7 year-old boy with Charcot- Marie-Tooth disease, who was attended at the Rehabilitation Department of "Dr. Juan de la Cruz Martínez Maceira" Northern Teaching Children Hospital in Santiago de Cuba for rehabilitation treatment is reported. After receiving a therapeutic program the patient improved his muscle strenght and trophism, foot deformities decreased and significant changes occurred in gait, so that timely rehabilitation prevented surgical treatment.

Key words: child, Charcot-Marie-Tooth disease, rehabilitation treatment, therapeutic program.

INTRODUCCIÓN

La enfermedad de Charcot Marie Tooth (CMT), también llamada atrofia muscular peroneal es uno de los trastornos neurológicos hereditarios más comunes y está entre las neuropatías hereditarias sensitivo- motoras.¹⁻³

Se caracteriza por un desorden heterogéneo que afecta al sistema nervioso periférico y ocasiona una pérdida lentamente progresiva de la función de nervios periféricos en miembros superiores e inferiores, con una prevalencia de 1:2500.⁴

Esta afección recibe el nombre de los 3 médicos que la identificaron por primera vez en 1886: Jean Marie Charcot y Pierre Marie, en París y Howard Henry Tooth, en Cambridge, Inglaterra.⁵

Sus manifestaciones clínicas se observan en las 2 primeras décadas de la vida, donde aparece afectación de los músculos peroneos y de los pequeños músculos de la mano. Entre sus características típicas figura la debilitación en los músculos inferiores de las piernas y los pies, que pueden dar lugar a una deformación de estos últimos y generar una marcha a pasos grandes que ocasiona tropiezos o caídas frecuentes.¹

Las deformidades del pie, como arcos altos y dedos en martillo, condición en la cual la coyuntura central de un dedo del pie se dobla hacia arriba, son también características debido a la debilidad de los músculos más pequeños de este. Asimismo, la parte inferior de las piernas puede adquirir un aspecto de "botella de champán invertida", debido a la pérdida de masa muscular; también existe afectación de los reflejos osteotendinosos, que pueden acompañarse o no de signos vasomotores locales. Si bien los nervios sensitivos suelen estar afectados, muy raras veces los pacientes sufren de entumecimientos o dolores significativos.^{1, 5}

La progresión de esta enfermedad es lenta, con una debilidad distal cada vez mayor en cantidad y extensión. Por otra parte, el tratamiento es rehabilitador, ortopédico o quirúrgico; la esperanza de vida no se ve afectada, pero sí la calidad de esta.

El diagnóstico de la enfermedad comienza con el análisis de los antecedentes personales y familiares del paciente y un examen neurológico. Se indaga sobre la naturaleza y duración de los síntomas y si otros miembros de la familia la padecen.

Durante el examen neurológico se buscan signos de debilidad muscular en los brazos, piernas, manos y pies, así como disminución de la masa muscular, reflejos reducidos del tendón y pérdida de sensibilidad; también se examina si existen signos de deformidades del pie, tales como: arcos altos, dedos en martillo, talón invertido o pies planos, además de otros problemas ortopédicos, entre los cuales figuran la escoliosis o la displasia leve de la cadera. Un síntoma específico que puede encontrarse en pacientes con CMT de tipo 1 es el agrandamiento de los nervios, que suele palparse y hasta verse a través de la piel. Dichos nervios, llamados hipertróficos, son causados por capas de mielina de espesor anormal.⁵

A pesar de la frecuencia de esta afección, en este medio son pocos los pacientes remitidos con este diagnóstico. El caso que se presenta a continuación es el único en 3 años, por lo cual se decidió compartirlo con la comunidad médica en general.

CASO CLÍNICO

Se presenta el caso clínico de un niño que a los 3 años de edad que había sido atendido en la consulta de Ortopedia por caminar en puntilla de pie y presentar dificultades para subir escaleras. En esta ocasión solo se le dieron orientaciones a la madre y no se le diagnosticó afección alguna.

Posteriormente, a los 7 años, fue remitido a la consulta de Neurología por mantener alteraciones durante la marcha y caídas frecuentes.

Antecedentes prenatales, perinatales y posnatales: nada a señalar
Desarrollo psicomotor: normal

Antecedentes patológicos personales: asma bronquial

• Examen físico

- Aumento de la base de sustentación
- Dificultad para la dorsiflexión
- No puede caminar en talones
- Reflejos osteotendinosos disminuidos en miembros superiores e inferiores
- Fuerza muscular distal y proximal de miembros inferiores, así como distal en miembros superiores: disminuida
- Hipotrofia de los músculos peroneos e intrínsecos de los pies
- Deformidad reductible del pie (cavo y dedos en martillo)
- Dificultad para hacer cuclillas
- Signo de coger: negativo
- Hiperlaxitud articular
- Nervios periféricos normales, no palpables

• Exámenes complementarios

- Hemoglobina: 141 g/L; hematocrito: 0,47 L/L; leucocitos: $7,0 \times 10^9$ /L; stab: 000; eosinófilos: 002 %; segmentados: 048 %; linfocitos: 050 %; monocitos: 000 %
- Eritrosedimentación: 5 mm/h
- Número de eosinófilos: $0,01 \times 10^9$ /L
- Amilasa: 86,0 U/L
- Transaminasa glutámico pirúvica: 19,4 U/L,
- Transaminasa glutámico oxalacética: 27,2U/L
- Proteína C reactiva: resultados negativos
- Factor reumatoideo: resultados negativos
- Creatinina: 33,9 mmol/L
- Ácido úrico: 175 mmol/L
- Perfil inmunológico: IgA: 202 mg/dL; IgG: 1335 mg/dL; IgM: 210 mg/dL; complemento C-3: 194 mg/dL; complemento C-4: 16,0 mg/dL
- Creatina fosfocinasa (CPK): 84,0 U/L
- Lactato deshidrogenasa (LDH): 457 U/L

En los exámenes neurofisiológicos efectuados se obtuvo:

1. Conducción nerviosa sensitiva

- Nervio sural derecho: daño axonomielínico en fibras sensitivas distales
- Nervio sural izquierdo: daño mielínico en fibras sensitivas distales
- Nervio tibial: daño mielínico en fibras sensitivas distales bilaterales

2. Conducción nerviosa motora

- Nervio peroneo: daño mielínico en fibras motoras distales y proximales bilaterales
- Nervio tibial posterior: daño mielínico en fibras motoras distales y proximales bilaterales

3. Potenciales evocados somatosensoriales (PESS) de nervio tibial posterior: Se registró potencial evocado somatosensorial por estimulación del segmento distal del nervio tibial posterior bilateral. Registro cortical frontocentral con los resultados siguientes:

- Latencia potencial cortical P40: miembro inferior derecho: 33,8 ms (normal) y miembro inferior izquierdo: 33,2 ms (normal)

En los miembros inferiores, al estimular el segmento distal del nervio tibial posterior bilateral se obtuvo que la conducción nerviosa a lo largo de la vía somatosensorial bilateral en todos sus segmentos resultó normal, al igual que el PESS del nervio tibial posterior bilateral.

4. Electromiografía de miembros inferiores: no explorada por la no cooperación del paciente.

En los estudios de conducción sensitivos y motores se obtuvo respuestas con latencias significativamente prolongadas, compatibles con signos de daño mielínico severos en los nervios explorados, atribuible a una polineuropatía sensitivomotora.

Impresión diagnóstica por neurología: polineuropatía sensitivomotora de causa no precisada.

Impresión diagnóstica por genética: enfermedad de Charcot Marie Tooth

Este paciente fue remitido al Servicio de Rehabilitación del Hospital Infantil Norte Docente "Dr. Juan de la Cruz Martínez Maceira" de Santiago de Cuba y se le aplicó un programa terapéutico rehabilitador que fue evaluado clínicamente al mes, a los 3 meses y a los 6, con los objetivos siguientes: mejorar el trofismo muscular, aumentar la fuerza muscular de la cintura pélvica y el resto de la musculatura afectada, mantener la fuerza muscular de la cintura escapular, lograr la función estática del pie y el apoyo sobre los puntos preparados para ello, aumentar la resistencia de este para la bipedestación y la marcha, normalizar la posición de los dedos, relajar la aponeurosis plantar, elongar los extensores comunes de los dedos, así como prevenir o aliviar los dolores, evitar la progresión de la deformidad y reeducar la marcha.

El tratamiento consistió en: masoterapia, para la relajación de aponeurosis y previo a la elongación de los tendones; cinesiterapia (entrenamiento de la respiración diafragmática, tratamiento postural, ejercicios de fortalecimiento muscular para cinturas pélvica y escapular, de los 4 miembros y para músculos peroneos e intrínsecos del pie, con resistencia progresiva y corrección del patrón de marcha); mecanoterapia (pedal de mesa universal, flexoextensor plantar con aumento progresivo de resistencia, bicicleta estática) y calzado ortopédico con corrección (calzado con tacón Thomas y almohadillamiento metatarsiano).

COMENTARIOS

La enfermedad de Charcot Marie Tooth ha sido definida por diversos autores como una atrofia de diversos grupos musculares, como consecuencia de un trastorno degenerativo hereditario y familiar de nervios periféricos y de cordones posteriores de la médula espinal, además de atrofia de las raíces nerviosas posteriores. Esta afección tiene un patrón hereditario variable, con carácter autosómico recesivo dominante, ligado al sexo, y comprende diferentes formas de neuropatías motoras y sensitivas.^{6,7}

Por otra parte, los síntomas suelen iniciar entre los 5 y 15 años de edad, pero puede aparecer a mayor o menor edad. La atrofia muscular es simétrica, de distribución distal y tiene un patrón de degeneración en las extremidades, como sigue: los músculos inervados por los axones más largos del nervio ciático son los primeros en afectarse; los músculos de menor masa muscular son los primeros en debilitarse y los grupos musculares por encima de la rodilla generalmente no se afectan.

Orden de denervación: músculos intrínsecos del pie, flexor corto y largo de los artejos, flexor corto del primer artejo, peroneo corto, largo y anterior. El tibial anterior, los gastrocnemios y el sóleo son los últimos en afectarse. Igualmente, en este mismo orden, en músculos y nervios de las extremidades superiores.

No existe cura para la enfermedad de CMT, dado que las características principales son la atrofia muscular y el trastorno sensitivo, lo cual se trata de mejorar con el tratamiento.^{3,6}

Aunque el tratamiento aún es controvertido, algunos autores plantean pautas para los diferentes tipos: cuando existe enfermedad de CMT de tipo I el paciente debe ser tratado conservadoramente, con estiramientos musculares pasivos y alineación de las extremidades con ortesis, a fin de disminuir el desarrollo de las deformidades; para los tipos II y III se aboga por la intervención quirúrgica.⁶

Las terapias física y ocupacional, las férulas (tablillas) y otros dispositivos ortopédicos, incluso la cirugía ortopédica, pueden ayudar a los pacientes a enfrentar los síntomas incapacitantes de la enfermedad. Las 2 primeras, tratamiento preferido, incluyen ejercicios para el fortalecimiento muscular, estirar el músculo y los ligamentos, así como ejercicio aeróbico moderado.

La mayoría de los especialistas recomiendan un plan terapéutico especializado, diseñado con la aprobación del médico del paciente, para dar respuesta a las capacidades y necesidades individuales; también sugieren iniciar un programa de tratamiento precoz, pues el fortalecimiento muscular puede retrasar o reducir la atrofia del músculo, por lo cual este es más útil si se comienza antes de que la degeneración del nervio y el aumento en la debilidad muscular terminen en incapacidad.

Asimismo, los ejercicios de estiramiento pueden prevenir o reducir las deformidades comunes que resultan de una acción no uniforme del músculo sobre los huesos. Estos contribuyen a prevenir la fatiga resultante de las actividades diarias que requieren fuerza y movilidad; la actividad aeróbica moderada también puede ayudar a mantener una buena condición cardiovascular y una mejor salud en general.

También se recomiendan los ejercicios de bajo o cero impacto, tales como la bicicleta y la natación, en lugar de otras actividades que pueden ocasionar tensión en los músculos y en las coyunturas (caminar o trotar).

Muchos pacientes con CMT requieren férulas (tablillas) para el tobillo y otros dispositivos ortopédicos para mantener la movilidad diaria y prevenir las lesiones. Las férulas del tobillo evitan los esguinces (torceduras), pues proporcionan estabilidad durante algunas actividades, como caminar o subir escaleras; los botines o las botas altas también suelen ser útiles en pacientes con tobillos débiles y las férulas del pulgar ayudan a combatir la debilidad de la mano y la pérdida de capacidades motoras finas. A tales efectos, los dispositivos de ayuda deben ser utilizados antes de que empeore la incapacidad, ya que previenen la tensión del músculo y reducen su debilitación. En algunos de los afectados se puede optar por la cirugía ortopédica para invertir deformidades del pie y de las coyunturas.⁵

La evolución de la enfermedad de CMT es progresiva, provoca deformidades y limita al paciente, por lo cual es importante diagnosticarla y tratarla precozmente, desarrollar intervenciones que permitan detener o retrasar estos procesos debilitantes e indicar tareas para encontrar terapias que permitan revertir la degeneración del nervio y la atrofia muscular y, de hecho, mejorar la calidad de vida del paciente.

Con el tratamiento rehabilitador aplicado se logró mejorar el trefismo y la fuerza de la musculatura afectada, con corrección casi completa de la deformidad del pie, así como la recuperación funcional de la marcha, de modo que la rehabilitación oportuna evitó el tratamiento quirúrgico.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Uberos Fernández J, Toro de Federico A, Muños Casares C, Rodríguez Leal A, Molina Carballo A, Muñoz Hoyos A. Enfermedad de Charcot Marie Tooth: Presentación de dos casos clínicos y revisión de la literatura. Arch Pediatr. 1997 [citado 3 Nov 2011]; 48(3). Disponible en: <http://www.ugr.es/~juberros/Curriculum/AN20.pdf>
2. Berciano J, Gallardo E, García A, Pelayo-Negro AL, Infante J, Combarros O. Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth: revisión con énfasis en la fisiopatología del pie cavo. Rev Ortop Traumatol. 2011 [citado 5 nov 2011]; 55(2): 140-50. Disponible en: <http://www.elsevier.es/es/revistas/revista-espa%C3%B1ola-cirugia-ortopedica-traumatologia-129/enfermedad-charcot-marie-tooth-revision-enfasis-fisiopatologia-pie-cavo-90001885-tema-actualizacion-2011>
3. Berciano J, Sevilla T, Casasnovas C, Sivera R, Vílchez JJ, Infante J, et al. Guidelines for molecular diagnosis of Charcot-Marie-Tooth disease. Neurología. 2012 [citado 2 Nov 2012]; 27(3). Disponible en: <http://www.elsevier.es/en/revistas/neurologia-295/guidelines-for-molecular-diagnosis-of-charcot-marie-tooth-disease-90122727-revisiones-2012>
4. Castro T, Ospina S, Rivera C, Torralvo G, Mateus H. Nuevo caso de asociación entre Charcot-Marie-Tooth y enfermedad de Scheuermann. Iatreia. 2010 [citado 30 Oct 2011]; 23(4-S). Disponible en: <http://www.iatreia.udea.edu.co/index.php/iatreia/article/viewArticle/1591>
5. National Institute of Neurological Disorders and Stroke. Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth. 2010 [citado 5 Nov 2011]. Disponible en: http://espanol.ninds.nih.gov/trastornos/la_enfermedad_de_charcot_marie_tooth.htm
6. Cassis N, Bild S, Murguía A. Enfermedad de Charcot Marie Tooth (neuropatía hereditaria sentivo motora). Manifestaciones clínicas y su tratamiento ortopédico en 21 pacientes. Rev Mex Ortop Traum. 1997 [citado 5 Nov 2011]; 11(1):19-22. Disponible en: <http://bases.bireme.br/cgi-bin/wxislind.exe/iah/online/?IisScript=iah/iah.xis&src=google&base=ADOLEC&lang=p&nextAction=lnk&exprSearch=227111&indexSearch=ID>
7. Young P, De Jonghe P, Stögbauer F, Butterfass-Bahloul T. Tratamiento para la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth. En: La Biblioteca Cochrane Plus. 2008 [citado 7 Nov 2011] Disponible en: <http://www.update-software.com/BCP/BCPGetDocument.asp?DocumentID=CD006052>

Recibido: 19 de agosto de 2012.

Aprobado: 22 de septiembre de 2012.

Teresa Vidal Pérez. Hospital Infantil Norte Docente "Dr. Juan de la Cruz Martínez Maceira", calle 8, entre 9 y 11, reparto Fomento, Santiago de Cuba, Cuba.