

11245



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MEXICO

FACULTAD DE MEDICINA
DIVISION DE ESTUDIOS SUPERIORES

29'22

Curso de Especialización en Ortopedia y Traumatología
Hospital de Ortopedia y Traumatología
Magdalena las Salinas
I. M. S. S.

ENFERMEDAD DE
CHARCOT MARIE TOOTH

TESIS PROFESIONAL

QUE PARA OBTENER EL TITULO DE
ESPECIALISTA EN ORTOPEdia Y TRAUMATOLOGIA
P R E S E N T A
DR. FERNANDO JAVIER PEREZ OCHOA

TESIS CON
FOLIO DE ORIGEN

MEXICO, D. F.

1983



Universidad Nacional
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

Biblioteca Central



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

INDICE

	Pág.
INTRODUCCION.....	1
ANTECEDENTES HISTORICOS.....	3
SINONIMOS DE LA ENFERMEDAD.....	5
EPIDEMIOLOGIA.....	6
FACTORES GENETICOS.....	8
CUADRO CLINICO.....	12
DIAGNOSTICO.....	16
ELECTROMIOGRAFIA.....	19
CAUSAS DE LA DEFORMIDAD.....	25
HALLAZGOS PATOLOGICOS.....	27
DIAGNOSTICO DIFERENCIAL.....	29
TRATAMIENTO.....	36
CASOS CLINICOS.....	40
EVALUACION DE CASOS CLINICOS.....	47
CONCLUSIONES.....	50
PRONOSTICO.....	51
BIBLIOGRAFIA.....	52

LA ENFERMEDAD DE CHARCOT-MARIE-TOOTHI.- INTRODUCCION

La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth está dentro del grupo de las neuromiopatías, en las cuales se incluyen una serie de alteraciones a nivel de -- nervios periféricos, raíces nerviosas motoras y a -- menudo en la médula espinal.

El proceso de esta enfermedad es de progreso -- lento teniendo su iniciación después de la primera -- infancia y afecta al comienzo y de una manera elec -- tiva los músculos de extremidades inferiores, dis -- minandose subsecuentemente hacia manos y antebrazos.

Se caracteriza por atrofia de ciertos grupos -- musculares en particular los peroneos y músculos in -- trínsecos de pies y manos.

El diagnóstico es difícil al principio de la -- enfermedad, si no existe una atrofia más típica en -- los antecedentes familiares en los hermanos y herma -- nas.

Se ha visto mayor incidencia en los varones -- que en las mujeres.

Su frecuencia es muy variable, en algunas zo -- nas geográficas es rara; encontrandose algunos ca -- sos ocasionales.

En otras regiones como los países Escandinavos es una de las enfermedades degenerativas más comunes del Sistema Nervioso Central. La raza negra parece estar exenta de ella.

II.- ANTECEDENTES HISTORICOS

Charcot y Marie originalmente describieron la enfermedad como una atrofia muscular progresiva, -- principiando en pies y piernas y afectando las manos y antebrazos solamente después de un lapso de -- varios años. Su opinión fué basada sobre la observación personal de 5 pacientes; en adición, de una -- revisión de la literatura, ellos encontraron un total de 7 casos, en 4 diferentes familias. En su tesis de Cambridge de 1886, Tooth describe la enfermedad independientemente en la observación personal -- de 5 casos. El enfatiza la frecuencia con la cual el músculo peroneo es atacado primeramente y propone el título "Atrofia muscular progresiva de tipo -- peroneo". Herringham proyecta el aspecto genético -- en 1888, reportando un estudio de 4 generaciones en una familia en la cual sólo fueron afectados los varones (17).

Desde ese tiempo numerosos escritores han descrito uno o más rasgos nuevos. En 1926, Russey y -- Lévy consideraron tener una nueva entidad en la que encontraron casos de familias con pie de garra y -- con ausencia de reflejos tendinosos. Symonds y -- Shaw revisaron la literatura en un esfuerzo de demostrar que esta entidad de Russey y Lévy era en realidad una forma frustrada de la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (17).

Se ha enfocado considerable atención al aspecto de transmisión. Allan, con su material clínico en 1938 describe que la enfermedad es debido a la unidad característica condicionada por un gene defectuoso particular, basado sobre un amplio estudio, - el presenta un patrón triple de herencia; Dominante, Recesivo ligado al sexo y Recesivo simple. Allan - concluyó que el patrón de herencia determina la edad de inicio y la severidad clínica.

Ford en 1937 describe un patrón de herencia similar pero encuentra solamente un ejemplo. Crank y Reider reportaron una familia adicional en la cual el rasgo fué ligado al sexo (17).

Schwartz, en 1944, revisó otro caso en una familia. En base a esta familia, cubriendo 5 generaciones y 101 individuos de quienes 21 fueron afectados por atrofia del nervio, el concluye que la condición no fué ligada al sexo y recesiva.

El tratamiento quirúrgico fué introducido por Miller en 1924 obteniendo resultados favorables al tratar 4 casos mediante estabilización y transferencia tendinosa.

En 1957 se introduce el estudio electromiográfico como un medio diagnóstico de gran utilidad en las etapas tempranas de la enfermedad.

III.- SINONIMOS DE LA ENFERMEDAD

Esta enfermedad ha recibido multiples nombres desde su descubrimiento. En general en la literatura mundial no se ha logrado estandarizar la denominación de la enfermedad a excepción de los apellidos de los medicos descubridores, siendo conocida también con los siguientes sinónimos:

Sindrome de Charcot-Marie-Tooth

Atrofia Muscular Progresiva Neurótica

Atrofia Muscular de Tooth

Atrofia Muscular Neuropática

Atrofia Muscular Peronea

En el presente trabajo continuaremos empleando el nombre de Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth.

IV.- EPIDEMIOLOGIA

Su frecuencia es muy variable. En algunas zonas geográficas es rara, con sólo uno o dos casos -- al año en las grandes clínicas de neurología, en -- tanto que en otras regiones como en los Países Es-- candinavos es una de las enfermedades degenerativas más comunes del Sistema Nervioso Periférico. En -- nuestro medio se detecta un promedio de 6 a 8 pa -- cientes por año.

Está afectado más a menudo el sexo masculino-- que el femenino, sin que esto sea válido, pues los factores genéticos son los determinantes.

Según Jacobs y Carr, la raza negra parece es-- tar exenta de la enfermedad (23).

En el Hospital de Ortopedia de Carolina del -- Norte fueron examinados aproximadamente 3000 pacien-- tes de raza negra por afecciones ortopédicas, no se observó ningún caso positivo de Atrofia Muscular de tipo Peroneo. Ni se ha encontrado en la literatura referencia en la ocurrencia. Miruishi reportó una -- familia de Sud Africa, sin mención de raza, se dedu-- ce por el nombre que es familia de descendencia Ho-- landesa. El autor concluye, que la raza negra está exenta de esta afección hereditaria.

Este factor hereditario es difícil de evaluar,

La consanguinidad en el negro es más que en la raza anglosajona, La multiplicidad de reportes de todo el mundo indican que no existe otra raza exenta a la enfermedad (17).

V.- FACTORES GENETICOS

La mayor parte de los rasgos característicos de la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth pertenecen a un patrón familiar. Estos rasgos reconocidos por muchos autores y corroborados en la literatura reciente hablan de un factor hereditario variable en el cual el modo de transmisión puede ser: Autosómico Dominante, Autosómico Récésivo y Ligado al sexo.

De las tres formas de transmisión un patrón -- dominante o recesivo es más común, el ligado al sexo es el menos frecuente.

El modo de transmisión, ya sea dominante, recesivo o ligado al sexo, determina la severidad de la enfermedad y edad de ataque, esto fué bien descrito por Allan's, quien sitúa que la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth es condicionada por un gene defectuoso particular (6).

El patrón hereditario autosómico dominante, la enfermedad se presenta en la edad adulta notificándose el comienzo de la enfermedad a los 30 años con capacidad de realizar actividades normales hasta pasados los 70 años, la atrofia se presenta en forma suave o solamente pies cavos (17). Los individuos que la padecen todos ellos son heterocigotos y reciben el gene defectuoso del padre o madre afectado, - el par de genes uno bueno y otro malo causan, un -

ataque de invalidez medio (17).

Cuando el rasgo es autosómico recesivo el paciente recibe un gene defectuoso de cada uno de los padres y son homocigotos. La intensidad de la enfermedad es muy severa y el ataque es temprano, la atrofia comienza antes de los 8 años de edad y en la segunda década llega a ser sin esperanzas inválido. Esto explica la relación de patrón hereditario a la severidad clínica y edad de ataque (17).

Los pacientes afectados por un rasgo ligado al sexo reciben un gene defectuoso de la madre, la cual es portadora y un gene inopuesto del padre que es normal por consiguiente las manifestaciones clínicas son más tempranas, el niño presenta atrofia - peronea antes de los 4 años de edad y en la segunda década presenta incapacidad importante con afección a los miembros superiores, pudiendo realizar trabajos solo con el uso de muletas o se encuentran postrados en cama (16).

Una familia con historia positiva en aislado no debe ser interpretada como evidencia de la enfermedad. Hay otras neuropatías que también presentan patrón hereditario, además ocurre en la misma familia con la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, si bien la Ataxia de Friederich's es una enfermedad de neurona motora es el ejemplo más común como se verá más adelante al hablar de diagnóstico diferencial.

No solamente estas dos enfermedades siguen un patrón hereditario y ocurren en la misma familia, - también presentan las mismas características de deformidad del pie. En realidad, sólo son dos de un grupo de enfermedades heredofamiliares las cuales - tienen rasgos comunes y representan variantes de -- una enfermedad.

Lucas y Foster sitúan que la Enfermedad de - - Charcot-Marie-Tooth, Ataxia Espinocerebelar y posiblemente la distrofia muscular son variantes de una predisposición hereditaria común a una degeneración neuromuscular y pueden encontrarse cuadros clínicos y patológicos mezclados (6).

La ocurrencia del gene dominante autosomal en la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth puede ser aproximadamente 10 centimorgans de el Duffy Locus en el brazo de el cromosoma I. Requiriéndose estudios adicionales para confirmar estos hallazgos (4).

Pryns y colaboradores concluyeron que existe - un gran parentesco con la herencia ligada al sexo y una manifestación clínica parcial con incapacidad-- funcional moderada y disminución en la velocidad de conducción nerviosa demostrando estas características en un grupo de mujeres heterocigotas afectadas por la enfermedad (24). Se ha visto que en descendientes homocigotos los rasgos clínicos pueden ser similares a la descripción clásica de la enfermedad

de Dejerine Sottas, estos descendientes son procreados por heterocigotos para gene dominante de la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (19).

Los estudios electrodiagnósticos en los padres de los niños afectados con Charcot-Marie-Tooth son importantes para identificar la herencia dominante de esta enfermedad (32).

Es necesario tener cuidado cuando se consultan casos masculinos aislados por que las mujeres afectadas por el genotipo dominante autosomal son asintomáticas (3).

VI.- CUADRO CLINICO

La iniciación de la sintomatología puede ser variable dependiendo de la edad de presentación -- siendo la más frecuente entre los 5 y 15 años, puede presentarse al nacer o antes del nacimiento, y -- estos casos comprenden un grupo heterogéneo con algunos subtipos especiales (13), pero puede manifestarse incluso hasta la tercera o cuarta década de -- la vida.

Las manifestaciones pueden incluir dificultad para la marcha o el uso de zapatos, calambres musculares en piernas y parestesis.

La atrofia muscular es de predominio distal y simétrico siendo característico encontrar las piernas hipotróficas distalmente, siendo inicialmente -- afectados los músculos peroneos y la musculatura intrínseca de los pies. La primera deformación es usualmente el pie equinovaro con rápido desarrollo a pie cavo como resultado del desequilibrio muscular-- (17).

El contraste entre los muslos gruesos y las -- piernas delgadas con los dedos de los pies en garra da el aspecto característico de botella de Champaña invertida a lo que algunos autores la han denominado piernas de avestruz.

Mas tarde la atrofia se extiende hacia el -- --

Compartimiento anterior y abarca los músculos tibial anterior y extensores de los dedos, el paciente presenta una marcha de dedos a talón observándose la deformidad cavovara de los pies y dedos en garra. Con el progreso de la enfermedad aparecen contracturas en particular la deformidad equina del tobillo.

Los reflejos tendinosos profundos se encuentran disminuidos de intensidad o faltan, el primer afectado es el reflejo aquileo seguido por el reflejo del radial cuando están afectadas las extremidades superiores.

Suelen conservarse bien los reflejos rotuliano, bicipital y tricipital.

La asociación entre neuromiotonia y la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth puede ser más común de lo que se ha considerado anteriormente ya que los calambres musculares se han reportado como la manifestación de estos desordenes (20).

La exploración sensitiva puede descubrir áreas de hipoestesia y baja sensación vibratoria y de posición o absoluta anestesia en pequeñas áreas (17). No hay ataxia, el tono de los esfínteres es normal encontrando el intelecto de los pacientes sin alteraciones; con un coeficiente intelectual normal.

En una etapa subsecuente se afectan las extremidades superiores en la mayoría de los casos - - -

ocurren en el momento en que ya hay atrofia de las pantorrillas y atrofia simétrica de los músculos intrínsecos de los pies. La alteración característica de las manos es deformidad ligera en garra, la cual puede ser más notable en los casos graves en los cuales la oposición del pulgar se puede perder.

Las musculaturas de los cinturones pélvico y del hombro así como los músculos de brazos no suelen estar afectados, así mismo los músculos de la cara y tronco están también exentos del problema.

El resultado de estudios realizados confirma reportes clínicos de involucramiento del nervio óptico ocasionalmente y representa una evidencia adicional de que la vía central puede ser afectada en este desorden del sistema nervioso periférico (2).

Es frecuentemente asociada con enfermedad del corazón, la baja incidencia de desordenes cardíacos en pacientes con la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth ayuda a distinguir esta enfermedad de la Ataxia de Friedreich's (15) (30).

Desordenes hereditarios como Beta-Talasemia y deficiencia de glucosa-6-fosfato-dehidrogenasa son asociados a la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (16).

El Keratoderma Plantar y la Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth parecen estar genéticamente

asociados y transmitidos como un gene dominante autosomal (26).

Reporte de un caso de mellizos con enfermedad de Charcot-Marie-Tooth y Esquizofrenia en el que la transmicipon de la Enfermedad de Charcot-Marie- --- Tooth es por un gene autosomal dominante y en el --- cual la esquizofrenia no tiene evidencia clara de herencia (21).

La asociación de Melanoma Maligno y la Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth se observó en 2 pacien-- tes que desarrollaron melanoma maligno cutaneo, esta asociación de ambas enfermedades puede ser debido a la casualidad pero cabe la posibilidad de una participación de la cresta neural defectuosa o geneticamente determinado (11).

VII.- DIAGNOSTICO

El diagnóstico en otro tiempo era sugerido por la distribución simétrica y periférica de la atrofia.

No siempre son realizadas las observaciones tempranas, pero los hallazgos de la exploración física consistentes en una disminución de la fuerza motora muscular y de los reflejos osteotendinosos sirven para un diagnóstico sugestivo o de valor pronóstico sin pensar en que esto sea indicativo (17).

El diagnóstico es difícil al principio, si no existe una amiotrofia más típica en los antecedentes familiares o en los hermanos y hermanas. La identificación es más fácil si el proceso se extiende desde la extremidad a la parte media del miembro y cuando se observa una afección distal del antebrazo. El cuadro se completa con una arreflexia aquilea y trastornos sensitivos superficiales y profundos (37).

La mayoría de los pacientes son admitidos para tratamientos quirúrgicos de deformidades de los pies producidas por la enfermedad, pero lo importante es hacer un diagnóstico clínico preciso. Para hacerlo muchas veces es conveniente la perspicacia y estar concientes de las dificultades presentes para confirmar el diagnóstico clínico por estudios de laboratorio y exámenes patológicos de especímenes -

de biopsia. La técnica más recientemente empleada es el uso de estudios Electrodiagnósticos que ayudan de sobremanera a confirmar o descartar el diagnóstico clínico (6).

Es importante tomar en cuenta para el diagnóstico que hay algunos subtipos especiales que se presentan al nacer (13).

En estudios recientes se ha encontrado que en casos en que no se tiene un diagnóstico de certeza la biopsia del nervio sural proporciona información diagnóstica esencial corrigiendo diagnósticos falsos positivos y negativos (34).

Se ha encontrado que la determinación de la presencia de la doble fracción Tau en focos isoeléctricos no está característicamente asociada con ninguna enfermedad pero es frecuentemente más alta en pacientes con enfermedades hereditarias principalmente en la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (27).

Las observaciones ultraestructurales y citológicas en la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth en microscopio electrónico muestran resultados similares con la hipótesis de que en la enfermedad de Charcot Marie-Tooth heredada predominantemente hay anomalías de la estructura del axolema en adición a anomalías de la vaina de mielina (35).

Estudios inmunológicos han demostrado una - - -

deficiencia selectiva de IgA asociada con elevación de IgM sin otras anomalías significativas. El patrón inmunológico y la variedad de síntomas sugiere que una deficiencia inmune puede ser casualmente relacionada a la enfermedad (36).

VIII.- ELECTROMIOGRAFIA

La más reciente técnica empleada es el uso de estudios electrodiagnósticos que de sobremano ayudan a confirmar o rehusar el diagnóstico clínico de la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth motivo por el cual mencionaremos en detalle a la electromiografía.

La Electromiografía se refiere al estudio de la actividad eléctrica que se origina en los músculos y que acompaña a su actividad. Las variaciones de potencial son captadas por electrodos de aguja insertos en un músculo esquelético; la actividad eléctrica puede hacerse aparente en un osciloscopio de rayos catódicos y reproducida como sonido en un magnavoz para ser analizada simultáneamente de manera visual y auditiva (22).

Los potenciales eléctricos pueden ser registrados, una vez que se amplifican, en un osciloscopio de pluma como los usados en el electroencefalograma siendo empleados en estudios clínicos y permitir el registro simultáneo de muchos músculos.

El músculo estriado humano, funcionalmente está compuesto de unidades motoras en las cuales un axón de una motoneurona (asta anterior) inerva muchas fibras musculares. Cientos de fibras musculares pueden estar inervadas por una sola unidad motora, responden inmediatamente a la estimulación eléctrica.

adecuada con un patrón de todo o nada. La interacción de múltiples unidades motoras puede producir una ejecución motora relativamente suave. Un incremento de fuerza motriz resulta de la activación de mayor número de unidades motoras o de la activación repetida de un número dado de unidades motoras. El potencial de acción de un músculo consiste en la suma de los potenciales de acción de muchas unidades motoras. El potencial de acción de las fibras musculares normales se originan en las placas motoras y es disparado por un impulso nervioso que llega a la unión mioneural. Luego se propaga a lo largo de las fibras musculares excitando la contracción. La contracción en si no produce actividad eléctrica.

Los estudios clínicos indican que el músculo normal en reposo no muestra potenciales de acción. En los movimientos simples, el músculo que se contrae da origen a potenciales de acción mientras que su antagonista se relaja sin producirlos. Durante la contracción diferentes porciones del mismo músculo pueden descargar a frecuencias diferentes y parte de él aparecer transitoriamente inactivas; en las contracciones fuertes muchas unidades motoras están activas produciendo numerosos potenciales de acción. El estiramiento pasivo se asocia con potenciales de acción provenientes del músculo estirado, mayor estiramiento produce la aparición adicional de potenciales de acción en el músculo antagonista.

La mayoría de los potenciales de las unidades-motoras tienen forma bifásica o trifásica simple -- con una amplitud de 0.5 - 2 mV y una duración de 3- a 15 msec pueden encontrarse potenciales menores en los músculos extrínsecos del ojo y faciales.

Técnica.- Una aguja concéntrica (coaxial) usualmente de calibre de 24 y 3-4 cm de longitud o una aguja rígida de acero, monopolar, cubierta de plástico o barniz aislante excepto en la punta, es insertada e introducida por pasos a diferentes profundidades en el músculo que se estudie. En cada área se hacen observaciones de: 1- la actividad eléctrica evocada en el músculo por la inserción y movimiento de la aguja. 2- la actividad eléctrica de el músculo en reposo con la aguja estacionaria y 3- la actividad eléctrica de las unidades motoras durante la contracción voluntaria. Varias inserciones de la aguja en diferentes partes de un músculo pueden ser necesarias para un análisis adecuado (22).

El Electromiograma Normal.- El músculo normalmente eléctricamente silencioso cuando está en reposo. Una vez que la actividad de inserción subsecuente a la colocación de las agujas a terminado, los electrodos no registran potenciales de acción. En individuos muy tensos se necesita adiestramiento para llegar a este punto de completo relajamiento. Las contracciones graduadas lentamente permiten observar la forma en que la fuerza se acumula normalmente.

Cuando la contracción comienza aparece el potencial de una unidad motora. La forma característica de cada unidad motora será relativamente constante y diferirá un poco de los potenciales de otras unidades en número de fases, forma, duración, amplitud y frecuencia de repetición (16).

Conforme aumenta la fuerza de la contracción--entran más unidades motoras en acción y sus potenciales empiezan a colocarse uno encima del otro, - La amplitud total de la oscilación es de muchos milivoltios. Obviamente, un músculo débil, con pocas fibras contrayéndose, producirá un potencial menor que el normal. La relajación gradual mostrará la desaparición, también gradual, de las unidades motoras hasta que queden descargando unas cuantas, luego una y finalmente ninguna (16).

El músculo esquelético puede ser estimulado artificialmente para que se contraiga. El método que más se emplea en el hombre es la aplicación de choques eléctricos a la piel que cubre el nervio motor. La forma de la respuesta dependerá del número de unidades motoras activadas y del número recogido por los electrodos. El músculo normal responde a velocidades tan altas de estimulación como son las de - 25 por segundo, durante periodos por lo menos de 60 segundos antes de que la disminución del potencial de acción revele fatiga.

El Electromiograma anormal.- Las desviaciones de la normalidad se descubren por:

- 1.- Aparición de irritabilidad excesiva al introducir la aguja de registro.
- 2.- Presentación de una actividad espontanea durante la relajación (fibrilación y fasciculación).
- 3.- Alteración del tamaño y duración de los potenciales de acción registrados durante las contracciones musculares o voluntarias sencillas o sucesivas, o bien provocadas eléctricamente.
- 4.- Demostración de fenómenos especiales tales como miotonía, potenciales repetitivos (tetania) o bien un silencio eléctrico durante un aparente acortamiento del músculo (contractura) (16).

Las anomalías electromiograficas en pacientes con enfermedad de Charcot-Marie-Tooth revela la disminución dramática de la velocidad de conducción y músculos potencialmente neuropáticos. Estas anomalías están correlacionadas regularmente con la función del músculo, si bien la fuerza del músculo es sorprendentemente fuerte; Goodgold y Ebertein notaron que la disminución dramática de la velocidad de conducción no puede ser directamente relacionada a síntomas clínicos de severidad (9).

Dyck, Lambert y Mulder estudiaron 157 miembros de una familia con atrofia muscular peronea. Ciento tres de los mismos se habían sometido a exámenes neurológicos y electromiograficos. Cada uno de los

16 que tuvieron pruebas definidas de enfermedad de Charcot-Marie-Tooth durante la exploración clínica, tenían también conducción lenta de los nervios motores periféricos. Además, siete pacientes que no tenían pruebas clínicas definidas de la enfermedad la tenían también. Concluyeron que la determinación de la conducción lenta era un método valioso para identificar los portadores del rasgo de la enfermedad por lo menos en esta familia (35).

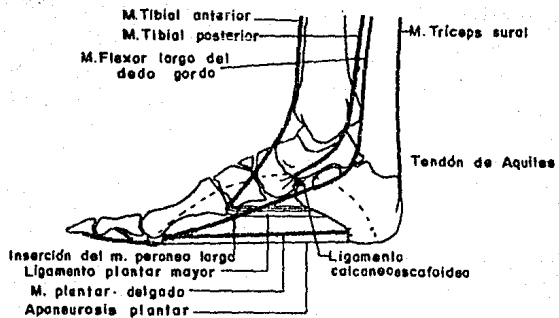
IX.- CAUSAS DE LA DEFORMIDAD

Causas de la deformidad en miembros inferiores en pacientes con la enfermedad de Charcot-Marie- -- Tooth.

En el pie normal existe un equilibrio altamente-diferenciado, en el cual ligeros cambios de una par te repercuten sobre la totalidad de la postura del pie o sea sobre su forma. Las alteraciones muscula res y ligamentos (entre ellas las causadas por pará lisis o lesiones) ocasionan en primer lugar un de--fecto en posición. Este produce a su vez una carga inadecuada en huesos y articulaciones que a la vez puede originar un crecimiento defectuoso en el es--queleto. Por ello es de gran importancia reconocer el momento en que empieza a manifestarse la enferme--dad e iniciar oportunamente un tratamiento adecuado. Las alteraciones del equilibrio muscular traen, pu es, mayores consecuencias en un esqueleto en creci--miento que en un esqueleto ya desarrollado.

Causas del varo: En la enfermedad de Charcot- -- Marie-Tooth la deformidad habitual a nivel del pie, es un cavo varo. Los músculos peroneos carecen de fuerza o esta es insuficiente, la fuerza de tibial--posterior y la del triceps sural están dentro de lí--mites normales, ocasionando la deformación en varo.

Causas de los dedos en garra: Por efecto del - antagonismo entre los músculos flexores y extensores



del pie, los dedos se doblan en garra. La primera-falange se eleva al cenit, es casi vertical y hacen presión sobre la cabeza metatarsina correspondiente. Las cabezas descienden creando un desnivel que fija rá la retracción secundaria de los músculos y de -- las aponeurosis plantares.

El pie cavo aborda el suelo por el talón anterior, la prominencia plantar del primer metatarsiano le obliga a girar en supinación lo cual es ocasionado por una acción normal o por hipertrofia de los músculos tibial anterior y posterior.

X.- HALLAZGOS PATOLOGICOS

En la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth las opiniones sobre cambios patológicos en el músculo son muy variadas, no obstante como los cambios en el músculo son neuropáticos, miopáticos o mezclados. Brodal y colaboradores sitúan que el cuadro histológico es compatible con lesiones neuropáticas tempranas en el curso de la enfermedad. Posteriormente los cambios son indistinguibles de aquellos presentes en la Distrofia muscular (6).

La lesión primaria es asumida por Bowden y Gutmann al observar una degeneración de las células del asta anterior con degeneración periférica de nervios motores. En la médula espinal puede haber pérdida secundaria de las células del cuerno anterior y degeneración de las raíces y columnas posteriores. Estos mismos autores sitúan que no puede diferenciarse entre miopatía primaria y secundaria solamente por el estudio de las fibras musculares. La diferenciación solamente se hace cuando se observa la inervación del músculo (6).

En un estudio diferencial de las miopatías primaria y secundaria por medio de biopsias, se establece que los nervios pueden estar vacíos o contengan fibras normales y tubos Schwann vacíos no obstante ocasionalmente contienen fibras nerviosas

degeneradas esto indica que algunas de las células del asta anterior no sufren cambios irreversibles - pero son capaces de mandar fuera nuevos axones.

En tinciones especiales para cilindroejes y -- mielina para revelar la evidencia de cambios patológicos muestran una degeneración mucinosa poco marcada del endoneuro. Esto es muy sobresaliente pero -- no significativo específicamente puesto que cambios similares son observados frecuentemente en secciones de nervios periféricos.

Se han encontrado cambios atróficos en fibras musculares con proliferación blástica e infiltración de células grasosas y la casi total desaparición del patrón muscular normal. La etiología de -- la destrucción y el mecanismo del patrón selectivo no es claro (17).

En un estudio estructural fino de 32 biopsias de músculo esquelético en pacientes con la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth para la presencia de vasos se concluye que los vasos pueden ser derivados de dermis adyacente o del epineuro los cuales ocasionalmente los contienen, o puede reflejar una alteración no específica en el endotelio. El significado de esta presencia en el músculo esquelético es desconocido (10).

XI.- DIAGNOSTICO DIFERENCIAL

Se deben tomar en cuenta las siguientes entidades ya que estas presentan características similares en su presentación.

Distrofia Muscular Distal.

Entidad descrita en 1902 por Gowers, que se distingue por afección de los músculos distales de las extremidades, el trastorno se considera raro; se hereda con carácter dominante y afecta a ambos sexos, la edad de presentación es entre los 20 y 45 años.

Los músculos pequeños de la mano son los primariamente afectados; en la extremidad inferior el trastorno se inicia en los músculos tibial anterior y de la corva, más tarde la debilidad se extiende en sentido proximal con lentitud. La evolución de la enfermedad es relativamente benigna.

Síndrome de Russy-Lévy.

Está caracterizado por pie cavo bilateral familiar y falta de reflejos tendinosos profundos, es muy semejante a la atrofia muscular peronea; en opinión de Symonds y Shaw es una forma frustrada de la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, la conducción es lenta en ambos trastornos. El temblor estático en las manos es la característica definitiva de esta enfermedad.

En un estudio reciente sobre diagnóstico de la enfermedad de Russay-Lévy se encontró que comprende un grupo homogéneo con variaciones en la edad -- del ataque inicial y severidad de la enfermedad (13).

Neuritis Intertistial Hipertrófica.

Dejerine y Sottas en 1893 describieron una polineuropatía familiar crónica de la infancia y adolescencia. No se conoce su etiología. Joiner propuso un trastorno del metabolismo del piruvato no -- siendo comprobado, los factores alérgicos pueden de desempeñar un papel importante en la patogenia. Los nervios periféricos están aumentados de tamaño como resultado de proliferación de tejido conectivo poli neural y endoneural. Los músculos tienen atrofia -- de origen neural. Las manifestaciones clínicas son dificultad para andar, la marcha es retrazada, el n niño es inestable, cae con frecuencia, es incapaz -- de correr. La anomalía de la marcha es semejante -- a la de la marcha de estepaje. Pueden ocurrir tra sornos sensitivos subjetivos, parestesias y dolores de tipo fulgurante. Aparecen pies cavos y debili-- dad muscular de extremidades superiores de distribu-- ción distal. Hacia el final de la primera década a parece contractura en flexión de los dedos y muñe-- cas. La escoliosis aparece durante el crecimiento -- rápido de la columna vertebral al principio de la -- la adolescencia.

La Electromiografía puede descubrir pruebas de atrofia muscular de origen neural con patrón de interferencia reducido, existencia de potenciales de fibrilación y potenciales de acción que se prolongan con los potenciales normales o polifásicos. Deben ejecutarse biopsias musculares y nerviosas para confirmar el diagnóstico por exámen histológico de los tejidos.

La evolución de la enfermedad es lenta con remisiones y exacerbaciones. No hay tratamiento específico, se han utilizado los esteroides mejorando - la sintomatología en casos graves o en exaservaciones. El tratamiento ortopédico consiste en ejercicios de estiramiento pasivo y uso de férulas nocturnas para prevenir el desarrollo de contracturas. En los casos avanzados puede estar indicado el sostén ortopédico de las extremidades inferiores, los pies cavos pueden requerir corrección quirúrgica.

Se ha encontrado un sobrediagnóstico de esta - enfermedad debido probablemente a la inadvertencia de la alta frecuencia de portadores subclínicos entre parientes en familias con la enfermedad de - - Charcot-Marie-Tooth, y se ha concluido que los niveles de proteínas en Líquido Cerebroespinal no son - de utilidad para la diferenciación de estas dos enfermedades (13).

Ataxia de Friedreich. Ataxia Espinocerebelosa-

Hereditaria.

Es la más común de las ataxias cerebelosas hereditarias, están afectadas las vías cerebelosas como las raquídeas. En la médula espinal hay cambios-degenerativos de haces espinocerebelosos dorsales y ventrales, haces corticoespinales y columna posterior. Las células del cuerno anterior suelen ser normales. En el cerebelo hay atrofia de células de Purkinaje y núcleos dentados. No se conoce la etiología de la enfermedad, están afectados por igual varones y mujeres. Es hereditaria y suele ser transmitida por un gene autosómico recesivo.

La iniciación de los síntomas suele ocurrir en la infancia entre los 7 y 10 años pero a menudo es tan insidiosa que es difícil saber cuando apareció el trastorno. El primer síntoma puede ser la marcha inestable, el pequeño tiene tendencia a caer y tropezar, dificultad para dar vuelta de manera súbita durante muchos años estos síntomas progresan y a parece ataxia de las extremidades inferiores. Durante la exploración se observan deformidades musculoesqueléticas características, la más común es la escoliosis de progreso lento, en región torácica, los pies tienen deformidad cava simétrica con elevación notable del arco longitudinal, deformidad equina de la parte anterior del pie y dedos del mismo en maza. La aponeurosis plantar está contracturada en la mitad de los casos. La deformidad cava con -

con varo aumenta la incapacidad. En las fases iniciales la deformidad cava es flexible y se puede corregir de manera pasiva mediante elevación de las cabezas de los metatarsianos, la deformidad aumenta con el crecimiento y se vuelve fija. El desequilibrio muscular es un factor importante en la patogenia del pie cavo. La debilidad de los músculos peroneos es el dato más común en la exploración. Los pies en maza son resultado de debilidad de la musculatura intrínseca del pie cuya acción consiste en flexionar la articulación metatarsofalángica. Los extensores largos hiperactivos de los dedos de los pies que están tensos como cuerda de arco, sostienen los dedos del pie en posición de maza. En una combinación del desequilibrio muscular intrínseco y extrínseco la que causa el pie cavo.

A la exploración física la marcha es inestable y tiene base ancha, el paciente se ladea y bambolea y coloca los pies en el piso de manera irregular, la postura es inestable y puede haber signo de Romberg positivo, siempre hay un grado mayor de ataxia en las extremidades inferiores que en las superiores. El lenguaje puede ser explosivo, arrastrado y entrecortado, los nervios craneales son normales; aparece nistagmo horizontal o rotatorio. Puede aparecer taquicardia y datos de insuficiencia cardíaca.

Pronóstico.- La evolución es de progreso sostenido hasta la incapacidad, la iniciación temprana es de mal pronóstico, la duración media de la enfermedad es de 16 años. No hay tratamiento específico la -- prevención y la corrección adecuada de las deformidades de pies y columna ayudará a prolongar el periodo de evolución.

En investigaciones para parámetros inmunológicos in vitro en pacientes no tratados con Ataxia de Friedreich y enfermedad de Charcot-Marie-Toot no se encontró desviación significativa (25).

La diferenciación de un caso que presentara evidencia de la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth y de miopatía Rod-Nemaline se basó en el estudio de otros miembros de la familia, encontrándose que la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth se documentó en la familia mientras que los miembros de esta no presentaron evidencia para la miopatía de Rod-Nemaline (7).

La diferenciación entre la Ataxia de Friedreich y la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth es difícil ya que los estudios electrofisiológicos en miembros superiores presentan dificultades considerables - (28).

Se estudio una familia con desordenes clínicos consistentes en Parkinsonismo Juvenil lentamente -

progresivo con respuesta extensora y plantar, oftal
moplegia externa y polineuropatía sensorial y moto-
ra encontrándose que no hubo consanguinidad en la -
familia (33).

XII.- TRATAMIENTO

El tratamiento lo podemos dividir en conservador puro a base de fisioterapia y el uso de ortesis y el mixto a base de tratamiento quirúrgico y fisiátrico.

En la fase inicial es cuando esta indicado el tratamiento fisiátrico el cual tiene como finalidad mantener el equilibrio muscular a base de fortalecer los músculos afectados e hipertrofiar los que aun no han sido lesionados.

En las formas evolutivas débiles este tratamiento practicado con tenacidad puede proporcionar una estabilidad temporal. Se recomienda realizar pruebas funcionales y electromiográficas periodicamente para valorar la evolutividad de la enfermedad.

En los casos avanzados los procedimientos quirúrgicos precisos ayudan no solo a corregir deformidades sino que evitara por un tiempo prolongado la formación de nuevas.

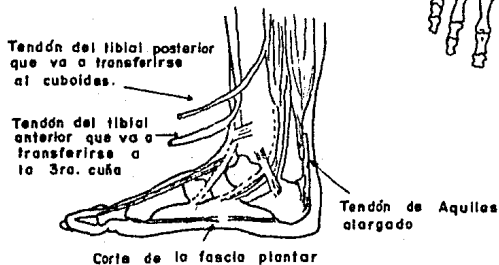
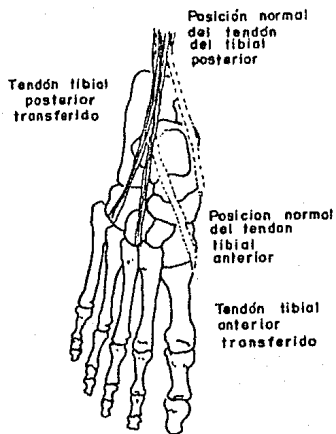
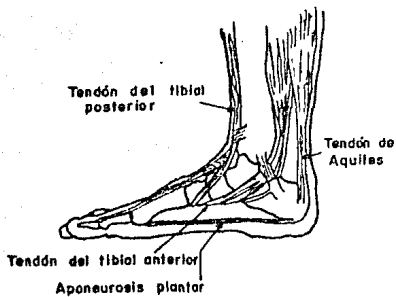
Entre las intervenciones quirúrgicas sobre tejidos blandos (fascia, músculos o tendones) los más usuales son:

- 1.- Fasciotomia Plantar: cuando existe una - -

contractura de la misma condicionando un pie cavo, - la técnica con la que hemos obtenido mejores resultados es la de Steindler por la desinserción que se hace de los músculos plantares a nivel de la apofisis del calcaneo. Posteriormente se indican ejercicios de estiramiento y el uso de un soporte metatarsal.

2.- Alargamiento del tendón de Aquiles: cuya finalidad es de dar longitud a este tendón que se encuentra acortado o en otras ocasiones contracturado condicionando la deformación en equino, dependiendo del grado de la deformidad será la técnica empleada; si es un equino moderado (15°) bastará -- con hacer un alargamiento por deslizamiento ya sea la técnica de Valpius o la de Hausser. Cuando la deformidad es más severa ($20-30^{\circ}$) se recomienda la zetaplastia acompañada de una capsulotomía amplia -- tanto a nivel sub-astragalino como en la tibia astragalina con el objeto de lograr una buena reducción del astragalo que se encuentra deslizado hacia abajo bloqueando las articulaciones. Posteriormente se envía a medicina física para efectuar ejercicios de estiramiento del triceps sural, protegiendo la cirugía con el uso de una ortesis por un período de 3 meses.

3.- En otros casos además de las cirugías - --

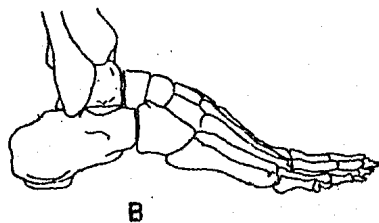
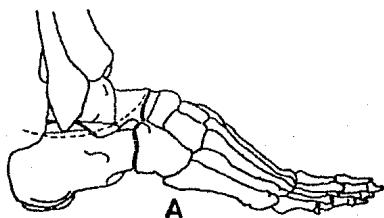


anteriormente mencionadas hemos tenido necesidad de recurrir a las transposiciones del tibial anterior al centro del pie (2a. cuña) con la finalidad de -- contrarrestar su acción supinadora e invertora y la dorsiflexión, requiriendo posteriormente de fisioterapia para la buena función de la transposición protegiéndola además con una ortesis.

4.- Cuando se presenta la deformidad de "dedos en garra" es recomendable y en nuestros casos hemos obtenido buenos resultados con la transposición del extensor común de los dedos al cuello de los metatarsianos siguiendo la técnica de Corsi-Parill con la que no solamente logramos levantar la cabeza de los metatarsianos sino también la reducción del espacio interdigital por la debilidad de los interos. En un 70% de los casos la técnica que se realiza al mismo tiempo es la fasciotomía plantar.

5.- Cuando el paciente a alcanzado la madureza del pie (12 a 13 años) y si persisten las deformidades se recomienda actuar quirúrgicamente a nivel óseo con lo que tendremos no solo una corrección sino el objetivo principal es el de dar una mejor estabilidad. Esta técnica es la que se conoce como triple artrodesis con sus distintas modificaciones dependiendo de la deformidad que se vaya a -- corregir así tenemos la técnica de Rayerson la que-

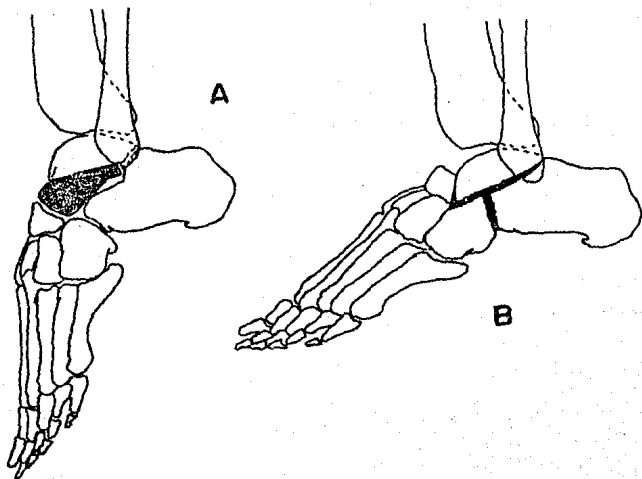
ARTRODESIS DE HOKE



consiste en una simple limpieza de las carillas articulares para permitir una buena fusión ósea.

La técnica de Lambrinudi cuya indicación principal es cuando existe un equino a nivel del antepie cuyo extremo anterior se va a insertar en un lecho previamente labrado en la 2a. cuña para elevar el antepie.

OPERACION DE LAMBRINUDI



XIII.- CASOS CLINICOS

Caso Clínico No. 1

Nombre.- P H O
 Edad .- 11 años
 Sexo .- Masculino
 Escolaridad.- Primaria
 Tiempo de Evolución.- 5 años
 Diagnóstico de Envío.- Pie Cavo Varo

Sin antecedentes familiares para el padecimiento, producto del primer embarazo; normoevolutivo obtenido por parto eutósico con peso al nacer de 3 Kg. Con hábitos higiénicos dietéticos adecuados. Desarrollo psicomotor normal. Sin antecedentes patológicos de importancia para el padecimiento; el cual es detectado por la madre al notar deformidad a nivel de ambas piernas y pies. Refiriendo cansancio precoz con el ejercicio, motivo por el cual es enviado para valoración ortopédica.

Exploración Física: la marcha la realiza en su fase de apoyo en la barra lateral. A nivel de ambas piernas se observa atrofia muscular, pie cavo-varo con dedos en garra. La fuerza muscular se encuentra en 2+ a nivel de peroneos, tibial anterior y posterior en 3. Sin alteraciones en la sensibilidad.

Hallazgos Electromiográficos: Se estudiaron los músculos peroneos lateral largo, tibial anterior y gemelos; encontrándose actividad de inserción disminuida, patrón de reclutamiento incompleto, actividad de reposo con algunas fibrilaciones y ondas positivas, potencial de unidad motora disminuidos en duración aumentados en voltaje, disminuidos en número y, de morfología polifásica; siendo reportado el estudio compatible con enfermedad de Charcot-Marie-Tooth.

Tratamiento realizado: Se envió a medicina física para tratamiento fisiológico y se indicó modificaciones para el uso de zapato.

Caso Clínico No. 2

Nombre.- R L M
 Edad .- 8 años
 Sexo .- Masculino
 Escolaridad.- Primaria
 Tiempo de Evolución.- 2 años
 Diagnóstico de Envío.- Dedos en Garra Bilateral

No se refieren antecedentes familiares de importancia, producto del 2o. embarazo normoevolutivo parto eutósico; peso al nacer 2.800 Kg. Hábitos higiénico dietéticos deficientes en calidad y cantidad. Desarrollo psicomotor inicia la marcha a los 2 años. Sin antecedentes patológicos de importancia. Padecimiento actual lo inicia a la edad de 6-años cuando la madre nota deformidad a nivel de los dedos del pie quejándose el paciente de dificultad para correr, así como incomodidad en el uso de zapatos.

Exploración Física: La marcha la realiza con apoyo en barra lateral, con garra dinámica y dificultad para realizarla de puntas y talones observándose durisias sobre las articulaciones interfalángicas. Fuerza muscular se encuentra en 2+ a nivel de peroneos, tibial anterior y posterior en 3. Sin alteraciones en la sensibilidad.

Hallazgos Electromiográficos: Los músculos estudiados peroneo lateral corto, tibial anterior, tibial posterior; actividad de inserción disminuida, patrón de reclutamiento aumentado, actividad en reposo silencio eléctrico, potenciales de unidad motora de morfología polifásica; siendo reportada la electromiografía compatible con la enfermedad de - - Charcot-Marie-Tooth.

Tratamiento Realizado: Ejercicios de fisioterapia en medicina física y modificaciones para el uso de zapato.

Caso Clínico No. 3

Nombre.- D R L
 Edad .- 14 años 8 meses
 Sexo .- Femenino
 Escolaridad.- Secundaria
 Tiempo de Evolución.- 8 años
 Diagnóstico de Envío.- Pie Cavo Varo Bilateral

Sin antecedentes familiares de importancia, -- producto del primer embarazo normoevolutivo, con -- parto eutócico, peso al nacer 3.300 Kg. Con hábitos higiénico dietéticos adecuados. Desarrollo psicomotor normal; con antecedentes de cuadros de amigdalitis desde los 3 años tratados a base de antibioterapia. Padecimiento actual lo inicia a la edad de 6 años en que la madre refiere deformidad a nivel de los pies motivo por el cual se le indicó ejercicios y uso de zapato ortopédico, posteriormente refiere fatiga precoz cuando corre o hace ejercicio, refiriendo aumento de la deformidad de los pies.

Exploración Física: La marcha la realiza en -- su fase de apoyo con la barra lateral no siendo posible de puntas ni de talón, observándose atrofia muscular de las piernas y pies cavo varo severos y dedos en garra con durisias interfalángicas. La -- fuerza muscular se encuentra en 2+ en peroneos, tibial anterior y posterior en 2+, sin alteraciones -- de la sensibilidad.

Hallazgos Electromiográficos: Músculos estudiados peroneo lateral largo, tibial anterior y gemelos. Actividad de inserción normal, patrón de reclutamiento incompleto, actividad en reposo fibrilaciones, ondas positivas; potencial de unidad motora disminuidos en número, aumentados en duración y voltaje. Siendo compatible con enfermedad de Charcot-Marie-Tooth.

Tratamiento Realizado: Quirúrgico, realizando se fasciotomía plantar y triple artrodesis en dos -- tiempos quirúrgicos.

Caso Clínico No. 4

Nombre.- M A M
 Edad .- 8 años
 Sexo .- Femenino
 Escolaridad.- Primaria
 Tiempo de Evolución.- 1 año
 Diagnóstico de Envío.- Pie Cavo Varo

Antecedentes heredofamiliares negativos para el padecimiento. Producto del onceavo embarazo nor moevolutivo, con peso al nacer de 4 500 Kg. Hábitos Higiénico dietéticos regulares. Desarrollo psicomotor inicia la marcha al año y medio con antecedentes patológicos fractura del olecrano izquierdo tratado en forma conservadora. Padecimiento actual lo inicia al observar la madre marcha anormal refiriendo calambres a nivel de los pies, deformidad en -- los zapatos motivo por el cual se envió al servicio de Ortopedia.

Exploración Física: Marcha con apoyo en barra lateral no siendo posible de punta ni de talones observándose varo de retropie, se observan dedos en garra con quinto digitus varo, con hipotrofia de la masa muscular de ambas piernas. La fuerza muscular se encuentra peroneos en 2, tibial anterior en 3 y posterior en 3. Sin alteraciones en la sensibilidad.

Hallazgos Electromiográficos: Se estudiaron los músculos tibial anterior, peroneo lateral largo, gemelos, cubital anterior y oponente del pulgar. Actividad de Inserción disminuida, patrón de reclutamiento severamente disminuido, actividad en reposo silencio eléctrico. Potenciales de unidad motora disminuidos en voltaje y amplitud. Las velocidades de conducción motora francamente anormales en miembros inferiores y disminuidas en los miembros superiores.

Tratamiento: Fisioterapia, modificaciones al calzado y fasciotomía plantar.

Caso Clínico No. 5

Nombre.- R P A
 Edad .- 12 Años
 Sexo .- Femenino
 Escolaridad.- Primaria
 Tiempo de Evolución.- 9 años
 Diagnóstico de Envío.- Distrofia Muscular

Antecedentes heredofamiliares un hermano de 13 años de edad con diagnóstico de distrofia muscular. Producto del tercer embarazo normoevolutivo, parto-
 eutósico con peso al nacer de 3 360 Kg. con hábitos higiénico dietéticos adecuados, desarrollo psicomotor: sostuvo la cabeza a los 4 meses, se sentó a -- los 9 meses e inicio la marcha hasta los 3 años. -- Antecedentes patológicos Hepatitis a los 11 años, - padecimiento actual refiere la madre haber llevado a la paciente a revisión por el neurologo tomando - en cuenta el antecedente de un hermano con diagnós- tico de enfermedad de Charcot-Marie-Tooth así mismo la madre notó dificultad extrema para la marcha, -- con caídas frecuentes. Desde hace 2 años se detec- ta recurvatum de ambas rodillas por lo que se le -- practicó osteotomía epifisaria proximal de tibia - tipo Inclán. Actualmente las deformidades en ambos pies se han ido acentuando.

Exploración Física: La marcha solo es posible con muletan de tipo canadiense y el uso de aparatos ortopedicos largos, no pudiendose sostener por si - sola. Se observa atrofia importante generalizada - de ambos miembros inferiores con pies cavo importan- tes dedos en garra con contractura de la fascia - - plantar. La fuerza muscular se encuentra peroneoa- l, tibial anterior y posterior en 2 sin alteracio- nes de la sensibilidad

Hallazgos Electromiográficos: Se estudiaron - los músculos peroneo lateral largo, tibial anterior y posterior encontrando actividad de inserción au- sente, patrón de reclutamiento severamente disminu- do, actividad en reposo ausente y potencial de - -

unidad motora disminuido en voltaje y amplitud.

Tratamiento Realizado: Medicina física, uso de aparatos ortopédicos y muletas, osteotomía de recurvatum a los 9 años, actualmente fisiatría.

Caso clínico No. 6

Nombre.- R P F

Edad.- 13 años

Sexo.- Masculino

Escolaridad.- Primaria

Tiempo de Evolución.- 10 años

Diagnóstico de envío.- Distrofia Muscular

Antecedentes heredofamiliares una hermana de - 12 años con diagnóstico de enfermedad de Charcot- - Marie-Tooth. Producto del 2o. embarazo normoevolu- - tivo con parto eutócico con peso al nacer de 3 200- - Kg. con hábitos higiénico dietéticos adecuados. De - desarrollo psicomotor sostuvo la cabeza a los 6 meses - se sentó al año de edad e inició la marcha a los 3- - años 3 meses. Antecedentes patológicos cuadros de - amigdalitis frecuentes. Padecimiento actual refie- - re la madre que al notar flacidez generalizada asi- - como el retraso del desarrollo psicomotor, es revi- - zado por el neurologo observandose deformación a ni - vel de ambos miembros inferiores por lo que se ha - manejado a base de moldes de yeso y fisioterapia, - desde hace 2 años la madre refiere aumento de estas - deformidades.

Exploración física: La marcha no es posible - se sostiene solamente de pie con la ayuda de mule- - tas de tipo canadiense, se aprecia hipotrofia gene- - ralizada de miembros superiores e inferiores con de - formidad de pies cavo varo con contractura de la fa - sia plantar, encontrando la fuerza muscular peroneos - 1, tibial anterior y posterior en 2, sin alteracio- - nes de la sensibilidad.

Hallazgos Electromiográficos: Se estudiaron - los músculos peroneo lateral largo, tibial anterior - y posterior y gemelos; encontrando actividad de in- - serción ausente, patrón de reclutamiento disminuido - severamente, actividad en reposo ausente, potencial - de unidad motora disminuido en voltaje y amplitud.

Tratamiento realizado: Medicina física, uso de - muletas y aparato ortopédico.

XIV.- EVALUACION DE CASOS CLINICOS

Se estudiaron 6 casos de la consulta externa--
del servicio de Ortopedia Pediatrica.

Correspondiendo al sexo:

Masculino 3 casos 50 %

Femenino 3 casos 50 %

La edad varió entre los 8 años como mínima y -
14 años como máxima.

Los diagnósticos de envío fueron los siguien--
tes:

Piés cavos 3 casos 50 %

Dedos en garra 1 caso 10 %

Distrofia Muscular 2 casos 40 %

El tiempo de evolución y presentación de la --
sintomatología varió de 3 años a los 14 años según--
la edad en que se efectuó el diagnóstico.

Respecto al cuadro clínico la principal mani--
festación fué la observación de las deformidades a--
nivel de los pies, el retraso en el inicio de la --
marcha y alteraciones en la misma, así como cansan--
cio.

Desde el punto de vista electromiográfico los--
músculos estudiados fueron:

Peroneo lateral largo, tibial anterior, gеме--
los, sural, tibial posterior, cubital anterior y --

posterior y oponente del pulgar.

Reportando:

Actividad de Inserción:

Disminuida 6 casos 100 %

Patrón de Reclutamiento:

Severamente disminuido 4 casos

Disminuido 2 casos

Actividad en Reposo:

Silencio eléctrico 4 casos

Potenciales de Unidad Motora:

Disminuidos en altura y voltaje 6 casos

Neuroconducción:

Nervio Sural 6 casos

Mediano izquierdo 4 casos

Cubital izquierdo 4 casos

Todos los hallazgos fueron reportados como com
patibles para la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth.

En 2 casos se les practicó biopsia de músculo-
estriado encontrándose músculo estriado dispuesto -
en haces entre los cuales se encontraron fibras mus
culares rodeadas por tejido conjuntivo laxo y atro-
fia focal de haces.

Inicialmente el manejo fué conservador puro a-
base de fisioterapia y el uso de aparatos ortopédi-
cos y modificaciones al zapato consistente en fasci-
otomía plantar tipo Steindler más ATA.

ESTA TESIS NO DEBE
SALIR DE LA BIBLIOTECA

En l caso se practicó la fasciotomia plantar, alargamiento del tendón de aquiles y posteriormente artrodesis de ambos pies con la técnica de Rayerson.

CONCLUSIONES

- 1.- La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth es un padecimiento que frecuentemente se detecta entre -- los 5 a 15 años.
- 2.- No predomina en ningun sexo.
- 3.- Tiene un patrón hereditario variable, puede heredarse como un rasgo autosómico dominante, autosómico recesivo o recesivo ligado al sexo.
- 4.- Del patrón hereditario dependen la edad de inicio y la gravedad de la evolución clínica.
- 5.- Los antecedentes familiares pueden existir, pero a veces no los habra.
- 6.- Sus manifestaciones son: Atrofia muscular de -- predominio distal y simétrico principalmente a los músculos peroneos y musculatura intrínseca de los pies.
- 7.- La primera deformación es usualmente el pie equinovaro con rápido desarrollo a pie cavo como resultado del desequilibrio muscular.
- 8.- En las etapas avanzadas se afecta a miembros superiores.
- 9.- El problema diagnóstico radica en el desconocimiento de la enfermedad siendo remitido al Médico Ortopedista en etapa avanzada cuando ya se -- han instalado las deformidades con repercusión en la marcha.
- 10.-El estudio electromiográfico ayuda a corroborar el diagnóstico y valorar el grado de afección.
- 11.-La finalidad del tratamiento es evitar deformaciones, disminuir la incapacidad funcional y corrección de las deformidades.

PRONOSTICO

La enfermedad progresa con lentitud, con esperanzas de vida de acuerdo a la edad de presentación evolución clínica y manejo temprano.

En una etapa temprana el resultado satisfactorio sería el de mantener la función y apariencia de los pies o áreas afectadas y que el paciente sea -- ambulatorio y libre de incapacidad.

En una etapa tardía el enfermo se debilita --- gradualmente y termina por confinarse a una silla -- o a la cama.

XVI.- BIBLIOGRAFIA

- 1.- Brooks AP.:
Abnormal vascular reflexes in Charcot-Marie-Tooth disease.
J. Neurol Neurosurg Psychiatry, 43 (4); 384-50-
apr. 1980.
- 2.- Bird ID; Griep E.:
Pattern reversal visual evoked potentials. Studies in Charcot-Marie-Tooth hereditary neuropathy.
Arch. Neurol, 38 (12): 739-41, Dec. 1981
- 3.- Brooks AP; Emery A.E.:
A family study of Charcot-Marie-Tooth disease.
J. Med Genet, 19 (2): 88-93 apr. 1982.
- 4.- Bird ID; Ott; Giblett ER.:
Evidence for linkage of Charcot-Marie-Tooth neuropathy to the Duffy locus on Chromosome I.
AM J Hum Genet, 34 (3): 388-94, May, 1982.
- 5.- Cavuoto JW.:
Foot surgery in Charcot-Marie-Tooth disease.
J. Foot surg, 19 (3): 130-4, fall, 1980.
- 6.- Dawson, C.W., And Roberts J.B.:
Charcot-Marie-Tooth disease.
J.A.M.A. 188: 659-61, 1964
- 7.- Danon MJ; Scarpel G; Manaligod JR.:
Nemaline dor myopathy and Charcot-Marie-Tooth disease. Report of a case in a 10-year-old girl.
Arch. Neurol, 37 (2): 123-7, Feb. 1980.
- 8.- Dyck PJ; Swanson CJ; Low PA; Bartleson JD; Lambert EH.:
prednisone-responsive hereditary motor and sensory neuropathy.
Mayo Clin. proc 57 (4): 239-46, apr. 1982

- 9.- Echternach JL.:
Charcot-Marie-Tooth disease: case report of e--
lectroneuromyographic abnormalities.
Phys Ther 61 (3): 356-8, Mar, 1981.
- 10.-Ernest W. Johnson.:
Electromyographic changes in peripheral neuropa
ties.
Practical Electromyography, 158-65, 1980.
- 11.-Ghatak NR; Nochlin D.:
Penetrated blood vessels in human skeletal musc
cle.
Acta. Neuropathol. (Berl), 47 (3); 169-74, Aug.
1979.
- 12.-Green MH; Mead GD; Reimer RR; Bergfeld WF; Frau
meni JF, Jr.:
Malignant melanoma and Charcot-Marie-Tooth dises
e.
AM J Med. Genet, 5 (1); 69-71, 1980.
- 13.-Heu JD.:
Extremity fractures in children with neuromuscl
ar disease.
Johns Hopkins Med. J. 145 (3); 89-93, Sep. 1979.
- 14.-Hagberg B; Lyon G.:
Pooled European series of hereditary peripheral
neuropathies in infancy and childhood. A "Co---
rrespondence work shop" report of the European-
Federation of Child Neurology Societes (EFCNS).
Neuropediatrics, 12 (1); 9-17, 1981.
- 15.-Harding At; Thomas PK.:
Distal and scapulooperoneal distributions of musc
cle involvement occurring within a family with -
type I hereditary motor and sensory neuropathy.
J. Neurol. 224 (1); 27-23, 1980.
- 16.-Harrison.:
Fisiologia de la actividad neuromuscular.
Medicina Interna, cap. 373; 2117-23, 1974.

- 17.--Isner JM; Hawley RJ; Weintraub AM; Engel WK.:
Cardiac findings in Charcot-Marie-Tooth disease
A prospective study of 68 patients.
Arch. Intern. Med, 139 (10); 1161-5, Oct; 1979.
- 18.--Inzitari D; Rizzuto N; Antuono P; Sit: a D.:
Progressive peroneal muscular atrophy (Charcot-
Marie-Tooth disease) associated with beta-thal-
ssemia trait and glucose-6-phosphate dehydroge-
nase (G-6-PD) deficiency. A clinical and nerve-
biopsy case.
Ital. J. Neurol. Sci, 2 (3); 269-74, Aug. 1981.
- 19.--Jacobs J.A. and Carr C.R.:
Ortopedic management and Result study.
J. Bone Joint, 32-A; 27, 1950.
- 20.--Jablonski D.:
Charcot-Marie-Tooth-Disease.
Eponymic Sindromes and diseases and their syno-
nims.
pag. 56, 1969.
- 21.--J. Lelievre, J.F. Lelievre.:
Amiotrofia de Charcot-Marie-Tooth.
Patologia del pie, pag. 409-10, 1982
- 22.--Joseph G. Chusio.:
Electromiografia
"neuroanatomia Correlativa, pag. 253-56, 1980.
- 23.--Killian JM; Kloepper HW.:
Homozygous expression of a dominant gene for ~~the~~
Charcot-Marie-Tooth neuropathy.
Ann. Neurol. 5 (6); 512-22 "un; 1979.
- 24.--Lance JW; Durke D; Pollard J.:
Neuromyotonia in the spinal form of Charcot-
Marie-Tooth disease.
Clin. Exp. Neurol, 16-49, 1979.

- 25.--Manyam NV; Cowell HR; Kats L.:
Charcot-Marie-Tooth disease and schizophrenia -
in identical twins
J.A.M.A. 241 (1); 54-5, Jan, 1979.
- 26.--Moxley RI 3d; grieggs RC; Goldblatt D.:
Muscle insulin resistance in myotonic dystrophy
effect of supraphysiologic insulinization.
Neurology (NY), 30 (10); 1377-83, Oct. 1980.
- 27.--Pryns JP; Van den Berghe H.:
Sex-Linked recessive inheritance in Charcot-Ma-
rie-Tooth disease with partial clinical manifes
tations in female carriers.
Hum. Genet, 55 (3); 413-5, 1980.
- 28.--Pedersen L; Platz P; Raun NE.:
Hereditary Neurologic disorders, Characterized-
by ataxia. Immunological in vitro parameters --
and HLA.
Acta Pathol Microbiol. Scand (C) 880 (6); 281-6
Dec. 1980.
- 29.--Rabbiosi G; Borroni G; Pinelli P; Cosi V.:
Palmoplantar Keratoderma and Charcot-Marie-Tooth
disease.
Arch. Dermatol. 116 (7); 789-90, 1980.
- 30.--Rochelli B; Poloni M; Delodovici M; Mazarello P;
Cosi V.:
The cerebro-spinal fluid tau-transferrin. Isoc-
lectric focusing study on 6/4 neurological pa-
tients.
Ital. J. Neurol. Sci, 1 (4); 251-5, Oct. 1980.
- 31.--Salisachs P; Codina A; Gimenez-Roldan S; Zerranz
JJ.:
Charcot-Marie-Tooth disease associated with 'e-
ssential tremor' and normal and/or slightly mo-
tor conduction velocity. Report 7 cases.
Eur. Neurol. 18 (1); 49-58, 1979.

- 32.-Smith IW; Bhawan J; Keller RB; DeGirolami U.:
Charcot-Marie-Tooth disease associated with hypertrophic neuropathy: a Neuropathologic study of two cases.
J. Neuropathol Exp. Neurol, 39 (4); 420-40, Jul. 1980.
- 33.- Salisachs P.:
Unusual presentation of Charcot-Marie-Tooth -- disease-incordination with absent of minimal - wasting report 2 cases.
J. Neurol. Sci. 50 (2); 175-80, May, 1981
- 34.- Schustek S; Jacobs AM.:
Diabetic Autonomic neuropathy in the surgical-management of the diabetic foot.
J. foot Surg. 21 (1); 16-22, spring, 1982.
- 35.- Tachdjian Mihran O.:
Atrofia Muscular Peronea (Enfermedad de Charcot Marie-Tooth).
Ortopedia Pediatrica, II 1049-53, 1978
- 36.- Vanasse M; Duvowitz V.:
Dominantly inherited peroneal muscular atrophy (Hereditary motor and sensory neuropathy type-I) infancy and childhood.
Muscle nerve, 4 (1); 26-30, Jan-Feb, 1981.
- 37.- Van der Wiel HL; Staal A.:
External ophthalmoplegia, juvenile parkinsonism and axonal polyneuropathy in two siblings.
Clin. Neurol. Neurosurg. 83 (4); 247-52, 1981.
- 38.- Vos AJ; Joosten EM; Gabriëls-Festen AA; Gabriëls FJ; Notermans SL; Lamers KJ.:
The diagnostic value of sural nerve biopsy in the metachromatic leucodystrophy and other -- conditions with low leucocyte arylsulphatase A activities.
Neuropediatrics, 13 (1); 42-6, Feb. 1982.

- 39.- Waxman SG; Quelette EM.:
Ultrastructural and cytochemical observations-
in a case of dominantly inherited hypertrophic
(Charcot-Marie-Tooth disease) neuropathy.
J. Neuropathol Exp. Neurol, 38 (6); 586-95, -
Nov. 1979.
- 40.- Williams LL; Penn GM.:
Selective 19A deficiency in Charcot-Marie-Tooth
disease.
Am J. Clin Pathol, 72 (5); 800-6 Nov. 1979.