



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO

**FACULTAD DE MEDICINA
SECRETARÍA DE SALUD
INSTITUTO NACIONAL DE REHABILITACIÓN**

**DESCRIPCIÓN DEL PATRÓN DE MARCHA EN PACIENTES
CON CHARCOT MARIE TOOH TIPO 1 DEL INSTITUTO
NACIONAL DE REHABILITACIÓN**

T E S I S

**PARA OBTENER EL DIPLOMA DE ESPECIALISTA EN:
MEDICINA DE REHABILITACIÓN**

PRESENTA:

DR. MARTÍN SALAZAR VELASCO

**PROFESOR TITULAR:
DR. LUIS GUILLERMO IBARRA IBARRA**

**ASESOR:
DRA. ROSA ELENA ESCOBAR CEDILLO**



MÉXICO, D.F.

ENERO 2009



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.

**UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO
INSTITUTO NACIONAL DE REHABILITACIÓN**

MEDICINA DE REHABILITACIÓN

**DESCRIPCIÓN DEL PATRON DE MARCHA EN PACIENTES CON CHARCOT MARIE TOOTH
TIPO 1 DEL INSTITUTO NACIONAL DE REHABILITACIÓN**

TESIS

**QUE PARA OBTENER EL DIPLOMA DE
MÉDICO ESPECIALISTA EN
MEDICINA DE REHABILITACIÓN**

PRESENTA

DR. MARTIN SALAZAR VELASCO

PROFESOR TITULAR: DR. LUIS GUILLERMO IBARRA I.

ASESOR: DRA. ROSA ELENA ESCOBAR CEDILLO

MÉXICO, D.F.

ENERO 2009

DR. LUIS GUILLERMO IBARRA
DIRECTOR GENERAL
PROFESOR TITULAR

DRA. ROSA ELENA ESCOBAR CEDILLO
JEFE DE SERVICIO DE ELECTRODIAGNOSTICO
ASESOR CLÍNICO

M. EN C. ING. IVETT QUIÑONES URIOSTEGUI
JEFE DE SERVICIO LABORATORIO ANALISIS DE MOVIMIENTO

ASESOR METODOLÓGICO:
M. EN A. ING. GERARDO RODRIGUEZ REYES
INVESTIGADOR EN CIENCIAS MEDICAS "F"

I.B. HERNANDEZ MORENO ANA
LABORATORIO DE MARCHA

DRA. MATILDE ENRÍQUEZ SANDOVAL
DIRECTORA DE ENSEÑANZA

DRA. XOCHIQETZAL HERNÁNDEZ LÓPEZ
SUBDIRECTORA DE ENSEÑANZA MÉDICA

DR. LUIS GÓMEZ VELAZQUEZ
JEFE DE DIVISIÓN DE ENSEÑANZA MÉDICA

AGRADECIMIENTOS

A MIS PADRES POR SU INFINITO AMOR, CONFIANZA Y APOYO INCONDICIONAL.

A PICHO POR SER EL EJEMPLO DE LO QUE QUIERO SER, A PICHA POR ESTAR CONMIGO SIEMPRE.

A FER Y SANTI POR DARLE LA ALEGRIA A MI VIDA CON SUS SONRISAS Y SER MI MAYOR MOTIVACION PARA SEGUIR ADELANTE.

A IRETE QUE SIEMPRE HAS COMPARTIDO MIS SUEÑOS DESDE EL PRIMER DIA QUE TE CONOCI.

A CHUSI Y PABLO POR SER MIS MEJORES AMIGOS Y DISCIPULOS

A MI ABUE Y MI TIA SUSI POR TANTO AMOR

A LA DRA ESCOBAR, MAESTROS Y ASESORES POR SUS ENSEÑANZAS, CONSEJOS, TIEMPO Y DEDICACION PARA SER UN MEJOR MÉDICO.

A MIS COMPAÑEROS Y AMIGOS (LA DAMA, EL BLANCO, EL MUDO , PAQUITO CACHETES, EL LOCO, EL GOBER) POR LOS JUEVES DE REVISION DE ARTICULOS.

A MIS AMIGOS DE TODA LA VIDA “LA CHIAPANECADA” POR SER MIS AMIGOS.

PERO SOBRE TODO A DIOS POR HABER PUESTO A TODAS ESTAS PERSONAS EN MI VIDA.

ÍNDICE

RESUMEN	1
ANTECEDENTES	2
PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA	8
JUSTIFICACIÓN	8
HIPÓTESIS	9
OBJETIVOS	9
METODOLOGÍA	10
MATERIAL Y MÉTODOS	11
ASPECTOS ÉTICOS	13
RESULTADOS	15
DISCUSIÓN	18
CONCLUSIONES	22
REFERENCIAS	23
ANEXOS	24

RESUMEN

Las neuropatías periféricas son un grupo diverso de trastornos que afectan los nervios periféricos. En general podemos distinguir entre neuropatías hereditarias asociadas a defectos metabólicos y neuropatías hereditarias no metabólicas que afectan principalmente a la estructura de los nervios periféricos. En las Neuropatías Hereditarias combinando estudios clínicos, de patología y electrofisiológicos se distinguen dos tipos de CMT. El Tipo 1 en estudios electrofisiológicos presenta disminución de la velocidad de conducción nerviosa (inferior a 38 m/seg) y por anatomía patológica de biopsia del nervio presenta bulbos de cebolla por la desmielinización y remielinización del nervio.

La marcha es uno de los puntos más importantes a explorar durante el examen clínico ya que podemos encontrar algunas de las características importantes de CMT. Las alteraciones de la marcha son el principal factor que interfieren en la calidad de vida de estos pacientes.

Método: Se evaluaron pacientes con diagnóstico de CMT tipo I de la clínica de enfermedades neuromusculares del Instituto Nacional de Rehabilitación. Se les realizó valoración clínica, análisis de la marcha en un pasillo instrumentado, estabilometría, goniometría y electromiografía de superficie en el laboratorio de marcha del INR.

Resultados: Se estudiaron a 20 pacientes con diagnóstico de CMT tipo I, edades entre los 7 y 52 años, 8 sujetos con antecedentes quirúrgicos en pies. El perfil de ambulación funcional promedio fue 86.16. La velocidad promedio de marcha fue 78.6 cm/s. En nuestro estudio se realizaron grupos por edad encontrándose diferencias significativas en todas las variables en el grupo de 7 a 14 años al realizar el balance con ojos abiertos y ojos cerrados. La propiocepción en Ortejos se encontró alterada en todos los pacientes y tiene una fuerte correlación con la calificación clínica de la marcha al igual que el reflejo Aquileo disminuido. La combinación pie equino y dedos en garra se encontró en 10 pacientes (50%). En la calificación de marcha 40% podía caminar 25 pies en menos de 25 seg con pasos normales. El 35% podía caminar 25 pies en menos de 10 seg con Marcha en estepage y 25% tarda más de 10 seg en caminar 25 pies de forma independiente.

Conclusión: El presente trabajo debe ser considerado un estudio piloto para la descripción del patrón de marcha en pacientes con Charcot Marie Tooth tipo I, ya que a pesar de ser el primero en enfocarse en un grupo específico de este padecimiento, el número de pacientes debe ser mayor para poder ser considerado una muestra significativa. La cirugía es una opción terapéutica que debe ser considerada en este grupo de pacientes ya que mejora el control de centro de gravedad de forma significativa.

ANTECEDENTES

Las neuropatías periféricas son un grupo diverso de trastornos que afectan los nervios periféricos. Estas afecciones son comunes y ocasionan discapacidad de leve a moderada y desafortunadamente en algún caso severo. La prevalencia mundial es aproximadamente de 2.400 por 100.000 (2.4%) habitantes aumentando con la edad de 8.000 por 100.000 (8%) habitantes.

En general podemos distinguir entre neuropatías hereditarias asociadas a defectos metabólicos y neuropatías hereditarias no metabólicas que afectan principalmente a la estructura de los nervios periféricos. Las neuropatías no metabólicas o estructurales constituyen el conjunto más prevalente de neuropatías periféricas de índole hereditario y en él podemos incluir varios grupos de trastornos: a) *Neuropatías sensitivo-motoras hereditarias (NSMH)* b) *Neuropatías focales recurrentes de índole hereditario* c) *Neuropatías motoras hereditarias (NMH)* d) *Neuropatías sensitivas (NSH)* y sensitivas y autonómicas (NSAH) de tipo hereditario, que afectan a los nervios sensitivos y al sistema autonómico.

La existencia de una correlación entre el estudio electrofisiológico y patológico, permitió a Dick y Lambert en 1968, establecer la clasificación de las Neuropatías Hereditarias Sensitivas y Motoras (NHSM), que sin lugar a dudas ha servido de base para ser complementada por la genética actual. El epónimo "Charcot-Marie-Tooth", (CMT) es sinónimo de NHMS y en la actualidad usado indistintamente.

Combinando estudios clínicos, electrofisiológicos y la anatomía patológica de la biopsia del nervio, se diferenciaron dos grandes tipos: La NHMS I (CMT1) electrofisiológicamente se caracteriza por una disminución de la velocidad de conducción nerviosa (inferior a 38 m/seg) e histopatológicamente aparición de bulbos de cebolla en la biopsia del nervio periférico por la desmielinización y remielinización del nervio.

La NHMS II (CMT2) cursa con velocidad de conducción normal o casi normal y disminución del número de axones mielinizados (manifestado por disminución de la amplitud), sin evidencia de desmielinización y remielinización, pero con signos de degeneración axonal importante.

Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth

En 1886, la enfermedad fue independientemente descrita por Tooth, en Inglaterra, y Charcot y Marie en Francia. Charcot y Marie identificaron magistralmente la semiología de la enfermedad, resumiéndola del siguiente modo: “La atrofia muscular aparece primero en los pies y piernas, para después presentarse en los miembros superiores; calambres y contracciones fibrilares de músculos atroficos; integridad relativa de los músculos de las raíces de los miembros, del tronco y de la cara; trastornos vasomotores en las piernas; sensibilidad generalmente, aunque no siempre, intacta; inicio de la enfermedad en la infancia, a menudo entre hermanos y a veces en los progenitores; ausencia de importantes retracciones tendinosas; frecuentes calambres; y reacción de degeneración en los músculos atroficos”. Por lo que respecta a la localización de la lesión de esta nueva entidad nosológica, Charcot y Marie pensaron que no era una miopatía, tanto por la localización distal de la amiotrofia como por la existencia de contracciones fibrilares y de reacción de degeneración.

A falta de confirmación anatómica, propusieron que la lesión podría asentar en la médula espinal. Tooth sugirió, en cambio, que la enfermedad radicaría en los nervios periféricos. La afectación predominante de los músculos peroneales y extensores de los pies le llevó a este autor a proponer la designación de tipo peroneal de la atrofia muscular (AMP).

Harding y Thomas establecieron que la VCN motora media del nervio mediano que permite separar los tipos I y II es de 38 m/seg.

Las técnicas de genética molecular han posibilitado el abordaje de una clasificación etiopatogénica. Los estudios de ligamiento han permitido la localización del defecto genético en una docena de síndromes clínicos. En la mayoría de las familias con NSMH tipo I, el gen mutado está situado en el cromosoma 17 (CMT-1A) y más rara vez en el 1 (CMT-1B). El tipo 1b menos frecuente, se origina por mutaciones del gen de la proteína de mielina cero –P0 codifica la mayor proteína de mielina del sistema nervioso periférico. Otra variante de CMT1 menos habitual se relaciona con mutaciones puntuales en el gen 2 de respuesta precoz del crecimiento (EGR-2) o krox 20. Se han descrito otras mutaciones, una de las cuales origina un cuadro que asocia un engrosamiento del nervio trigémino.

De la forma axonal de NHMS, asimismo con herencia autosómica dominante, se han identificado hasta ahora al menos tres loci que se encuentran en 1p35-36 (NHMS IIa) (CMT 2A), 3q13-22 (NHMS IIb) (CMT 2B) y 7p14 (NHMS IIc) (CMT 2D)). Se ha identificado una cuarta forma que cursa con debilidad del diafragma y cuerdas vocales, junto a neuropatía axonal (CMT 2C o síndrome de Young y Harper), que es genéticamente distinta de los tipos IIa, IIb y IIc, por lo que existen al menos 4 variedades genéticamente distintas de la NHMS autosómica dominante. Por otra parte en familias con NHMS II también se ha descrito el ligamiento y mutación de la P0.

Aunque en las familias con CMT el patrón de herencia más habitualmente encontrado es el autosómico dominante, también se han descrito casos de herencia recesiva, en especial en familias consanguíneas, para las que se han asignado varios loci génicos. Uno de ellos en 8q13- 22.1, responsable de la NHMS IVa (CMT 4A), de comienzo más precoz, curso rápidamente progresivo y moderada disminución de las velocidades de conducción nerviosa. Otro locus se localiza en 11q23, responsable de una neuropatía desmielinizante severa con fallecimiento en la 4^a-5^a década de la vida (CMT 4B). Un tercer locus, en 8q 24(49), origina la CMT Lom, una neuropatía severa con sordera (neuropatía auditiva), en la que hay alteración de la comprensión del lenguaje y las pruebas vestibulares muestran una ausencia de la respuesta calórica; un cuarto

Locus se ha identificado en 5q23-33, responsable de la CMT 4C (forma clásica), con un comienzo precoz, escoliosis rápidamente progresiva y neuropatía relativamente benigna. Cerca del 20% de NHMS I son ligadas a X. Esta forma tiene un fenotipo que recuerda a la forma NHMS I –algunos casos muestran afectación discreta del sistema nervioso central, con disminución de la velocidad de conducción y hallazgo de desmielinización. La expresión clínica en mujeres portadoras es muy variable, desde formas asintomáticas con VC normal hasta casos con afectación clínica evidente y con VC disminuida. Los defectos genéticos en las familias con fenotipo y velocidad de conducción intermedias entre los tipos de NHMS I y NHMS II (NHMS “intermedias”) no son bien conocidos pero se había sugerido que la mayoría, sino todas, son ligadas a X (HMSN-X).

Las formas desmielinizantes muestran un amplio rango de severidad clínica y el tipo severo de comienzo en la infancia (NHMS III o CMT3) suele designarse como enfermedad de Déjerine-Sottas y presentan también una importante reducción de la VC, imagen en

bulbos de cebolla y desmielinización en la biopsia del nervio periférico, junto con una hipomielinización. Su herencia es recesiva, con mutaciones en el gen PMP22 y casos esporádicos en relación con mutaciones de novo en PMP22, MPZ y EGR2.

Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1

Charcot Marie Tooth es la neuropatía hereditaria más frecuente. Con una prevalencia de 1 en 2500. Alrededor de dos terceras partes de las personas afectadas con CMT tienen el tipo 1 (CMT1), que afecta la capa de mielina (desmielinizante). Los estudios electrofisiológicos ayudan a distinguir las formas desmielinizantes de las axonales al proporcionar la velocidad de neuroconducción motora, que en los pacientes con CMT1 se encuentra por debajo de los 38 m/s.

Los síntomas aparecen en la primera década de la vida, pero un estimable número de pacientes que ya presentan signos de la enfermedad están asintomáticos. La semiología más frecuente en niños es la siguiente: arreflexia generalizada, engrosamiento nervioso, pie cavo, dificultad para la marcha de talones y atrofia de los músculos intrínsecos de los pies.

Esta forma es una neuropatía simétrica, distal y lentamente progresiva con pérdida muscular más evidente en forma distal a la rodilla (deformidad “en botella de champagne” o piernas de “cigüeña”), que puede evidenciarse en edades tempranas con trastornos de la marcha (marcha estepante) o torpeza al correr, pudiendo afectar también a los dedos de las manos.

La marcha es uno de los puntos más importantes a explorar durante el examen clínico ya que aquí podemos encontrar algunas de las características más importantes en pacientes con CMT, como serían la atrofia de predominio distal, la debilidad distal de predominio en músculo tibial anterior y musculatura intrínseca de pie y mano, principalmente aquellos inervados por el nervio Peroneo y cubital, así como las diversas anormalidades durante la fase de apoyo de la marcha, de igual forma podemos encontrar deformidades neuromusculares, con mayor frecuencia el pie cavo y los dedos en garra lo cual nos da una marcha característica en este grupo de pacientes.

Más adelante, el cuadro clínico se completa con la aparición de amiotrofia y debilidad peroneal, hipoestesia en guante y calcetín, amiotrofia de las manos e hiporreflexia.

Los nervios están ensanchados y son palpables al tacto. Afecta a uno y otro sexo, sin embargo, en los varones tiende a ser más severa. La disfunción sensitiva es menor que la motora. Los pacientes con frecuencia suelen referir dolor de predominio distal tanto de extremidades inferiores como superiores descritos como calambres.

El cuadro clínico suele ser más grave cuando la base molecular es una mutación puntual en el gen de P0 o PMP- 22. Como en otras enfermedades con herencia AD, el fenotipo reconoce variabilidad inter e intrafamiliar. El grado de afectación es moderado y el paciente mantiene la independencia hasta la vejez.

MARCHA NORMAL

El conocimiento de la locomoción humana normal es la base del tratamiento sistemático y del manejo de la marcha patológica, especialmente cuando se usan prótesis y ortesis.

La locomoción humana normal se ha descrito como una serie de movimientos alternantes, rítmicos, de las extremidades y del tronco que determinan un desplazamiento hacia delante del centro de gravedad. Aunque existen pequeñas diferencias en la forma de la marcha de un individuo a otro, estas diferencias caen dentro de pequeños límites.

El ciclo de la marcha comienza cuando el pie contacta con el suelo y termina con el siguiente contacto con el suelo del mismo pie. Los dos mayores componentes del ciclo de la marcha son: la fase de apoyo y la fase de balanceo.

La longitud del paso completo es la distancia lineal entre los sucesivos puntos de contacto del talón del mismo pie. La ausencia de un período de doble apoyo distingue el correr del andar. La cantidad relativa de tiempo gastado durante cada fase del ciclo de la marcha, a una velocidad normal, es:

1. Fase de apoyo: 60% del ciclo. 2. Fase de balanceo: 40% del ciclo. 3. Doble apoyo: 20% del ciclo.

Hay cinco momentos que son útiles al subdividir la fase de apoyo: Contacto del talón, apoyo plantar, apoyo medio, elevación del talón y despegue del pie.

La fase de balanceo puede dividirse en tres intervalos designados con los términos de aceleración, balanceo medio y deceleración. Cada una de estas subdivisiones constituye aproximadamente un tercio de la fase de balanceo.

Métodos del estudio de la marcha

Los investigadores de la locomoción humana han estudiado dos métodos de investigación. Uno es la cinemática que describe los movimientos del cuerpo en conjunto y los movimientos relativos de las partes del cuerpo durante las diferentes fases de la marcha.

El otro es del área de la cinética que se refiere a las fuerzas que producen el movimiento. Las fuerzas de mayor influencia en los movimientos del cuerpo en la marcha normal, son aquellas debidas a: 1) Gravedad 2) Contracción muscular, 3) Inercia. 4) Reacciones del suelo.

MARCHA PATOLÓGICA

El análisis sistemático de la marcha del individuo con trastornos esqueléticos o neuromusculares aporta grandes posibilidades para la evaluación clínica y seguimiento de las alteraciones y lesiones, permitiendo determinar la naturaleza y severidad de las mismas, la adecuación de ortesis y prótesis y en definitiva la rehabilitación de la marcha tratando de conseguir que sea lo más correcta posible en un plano funcional, pero también estético, que permita la máxima independencia del paciente.

La gran complejidad de la marcha obliga al análisis detallado de las alteraciones de cada región anatómica en cada una de las fases y subfases del ciclo, para poder establecer un diagnóstico y un enfoque terapéutico que sea lo más específico posible y que será diferente según el estadio evolutivo del paciente.

PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

¿Cuál es el patrón de marcha característico en pacientes con Charcot Marie Tooth Tipo 1 que acuden al Instituto Nacional de Rehabilitación?

JUSTIFICACIÓN

Haciendo una revisión en la literatura encontramos que la neuropatía hereditaria tipo 1 o también llamada Charcot Marie Tooth tipo 1, es el trastorno hereditario más común del sistema nervioso periférico, lo cual concuerda con las estadísticas del INR, ya que se encuentra dentro de las primeras 3 patologías más frecuentes que se reciben en la clínica de enfermedades neuromusculares y es la neuropatía periférica más frecuente.

Las alteraciones de la marcha son sin duda alguna el problema más frecuente al que se enfrentan estos pacientes y de igual forma es la primera causa de discapacidad en los mismos. Investigaciones recientes sustentan la relación entre la afección del patrón de marcha y la repercusión de la calidad de vida en estos pacientes.

Es por esto que la rehabilitación es de vital importancia ya que nos permite mejorar el patrón de marcha lo que consecuentemente repercute positivamente en su calidad de vida. Existen estudios que analizan las características de la marcha en CMT, ninguno de estos en población Mexicana, además estos no diferencian los subtipos de esta enfermedad, por lo que no se conoce si existe un patrón específico para cada uno de ellos. De igual forma los estudios realizados previamente no hacen una descripción clínica precisa de cada uno de los pacientes estudiados, por lo que no es posible establecer una relación entre las alteraciones clínicas con los hallazgos en el análisis cinemático de la marcha.

Estudiar estas características en los pacientes con Charcot Marie Tooth Tipo 1 es de suma importancia puesto que nos da pauta para determinar criterios de diagnóstico y tratamiento específicos de acuerdo al tipo de alteraciones encontradas.

En el I.N.R. contamos con los recursos humanos y materiales que nos permitió realizar dicha investigación, así como con la población que es de interés para estudio, al ser un centro de referencia nacional.

HIPÓTESIS

Los pacientes con Charcot Marie Tooth Tipo 1 presentan un patrón de marcha específico que puede ser identificado clínicamente y confirmado por análisis cinemático de la marcha.

- Todos los parámetros del ciclo de la marcha en pacientes con CMT1 se encuentran alterados.
- La enfermedad de CMT produce alteraciones de la marcha que corresponden al grado de debilidad que se presenta en los músculos distales de las extremidades inferiores.
- El tipo de deformidad en pies tiene relación con el grado de afección en la marcha de los pacientes con CMT I.

OBJETIVO GENERAL

Conocer las características del patrón de marcha en pacientes con enfermedad de Charcot Marie Tooth tipo 1 de población Mexicana.

OBJETIVOS PARTICULARES

1. Determinar la relación entre el grado de afección de la marcha y la presencia de deformidades neuromusculares en pies.
2. Determinar la relación entre el patrón de marcha y el grado de debilidad muscular.
3. Determinar los cambios en el patrón de marcha en relación a la edad en pacientes con CMT 1
4. Determinar las características clínicas que con mayor frecuencia repercuten en el patrón de marcha de pacientes con CMT 1.
5. Establecer los parámetros cinéticos que mejor definen la marcha de pacientes con CMT 1.

DISEÑO EXPERIMENTAL

Estudio transversal, descriptivo y observacional.

METODOLOGÍA

POBLACIÓN.

Pacientes con diagnóstico de Charcot Marie Tooth tipo 1 que acuden a la consulta externa en la clínica de distrofias musculares del I.N.R. de Marzo a Noviembre del 2008.

MUESTRA.

Pacientes con diagnóstico Charcot Marie Tooth Tipo 1.

Criterios de inclusión:

- A. Pacientes del INR que acuden al servicio de enfermedades neuromusculares con Diagnóstico clínico y electrofisiológico de CMT tipo I (velocidades de Conducción Motora menores de 38 m/seg en nervios peroneos).
- B. Pacientes mayores de 6 años y menores de 60 años.
- C. Genero indistinto.
- D. Pacientes que acepten participar en el estudio.
- E. Pacientes que realizan marcha de forma independiente

Criterios de exclusión:

- A. Pacientes con alguna otra neuropatía.
- B. Pacientes que no cuenten con estudios de electrodiagnostico que confirmen el Diagnóstico de CMT.
- C. Pacientes que requieran de auxiliares para la realización de la marcha independiente.

Criterios de eliminación:

- A. Pacientes que no acudan a las citas programadas dentro del protocolo de estudio.
- B. Pacientes que no cuenten con expediente clínico completo.
- C. Pacientes que no firmen la carta de consentimiento informado.

MATERIAL Y MÉTODOS

Se revisaron los expedientes de pacientes con Diagnóstico clínico y electrofisiológico de Charcot Marie Tooth tipo I de la clínica de enfermedades neuromusculares, eliminándose los pacientes que no cumplían con los criterios de inclusión. Posteriormente se obtuvieron los números telefónicos de estos pacientes en el servicio de trabajo social. Se realizó una primera entrevista telefónica con los pacientes para explicarles el motivo del protocolo de estudio, aquellos que decidieron participar en el protocolo se les realizó una nueva cita en el INR para la realización de una valoración clínica basada en “The CMT North American Database” la cual es una escala validada para el estudio clínico de pacientes con CMT, esta escala incluye la valoración de pares craneales, estado mental, fuerza muscular de cuello, extremidades superiores e inferiores, presencia de atrofia, anomalías de pies y manos, reflejos, sensibilidad superficial y profunda, valoración clínica de la marcha y velocidades de conducción nerviosa.

De cada paciente se tomó el registro de la talla, edad y peso; así mismo se midió la distancia del trocánter mayor al piso, sin calzado para obtener el largo de pierna.

A todos los sujetos se les pidió que caminaran, a su propia velocidad de marcha, un mínimo de 5 veces, en un sentido y otro, sobre el tapete instrumentado marca Gait Rite 14”, portable Walcway System, CIR Industrie, Clifton, NJ, de 3 metros de largo con el objetivo de conocer la velocidad de marcha confortable y el largo de paso de cada uno de ellos. Se consideró una distancia de un metro antes y después del tapete para las fases de aceleración y desaceleración.

Después utilizando una plataforma de fuerza Accu Gail System de AMTI, se realizó estudio de estabilometría para medir la posición del centro de gravedad del individuo (línea de carga), se marcaron sobre la plataforma los puntos de presión del primer y quinto orjeo, maléolo lateral y calcáneo de cada pie, a continuación el paciente permanecía de pie sin moverse con ojos abiertos y ojos cerrados durante un tiempo de 2.5 min.

Sistemas Electromagnéticos

En este caso se trata de sistemas magnéticos de referencia que adjudican un valor de posición a sensores magnéticos con seis coordenadas, estos sensores se colocan sobre la piel del paciente en puntos estratégicos, posteriormente se indican puntos anatómicos de referencia que son digitalizados. Con estos puntos son calculados las coordenadas de cada punto y procesadas para obtener los desplazamientos reales de los segmentos corporales y las articulaciones del individuo. Con este método también es posible calcular velocidades angulares, aceleraciones y desplazamientos lineales y angulares de los segmentos y articulaciones. Estos sistemas pueden ser sincronizados con plataforma de fuerza y electromiografía.

Posteriormente se instrumentó equipo Skilltechnologies a cada uno de los sujetos. Se midieron los ángulos formados por las articulaciones colocando los electrogoniómetros con cinta adhesiva de doble cara de tal manera que no interfieran con el desarrollo de la marcha. Para sincronizar los sensores de presión y los electrogoniómetros se utilizó el programa Kin A.

Electromiografía de superficie

El análisis electromiográfico se basa en analizar la señal eléctrica muscular a través de electrodos de superficie. Las señales electromiográficas superficiales son fáciles de procesar debido a que proveen facilidad para la recolección de muestras, fácil calibración, y son fuente de información apropiada para diferenciar los patrones de contracción y actividad muscular durante el movimiento. Es una tecnología importante en términos de entender los efectos fisiológicos de variaciones de la marcha, es posible comparar los patrones de pacientes anormales con normales muy bien establecidas.

Para la electromiografía de superficie y goniometría se utilizó un equipo "Myopac" se utilizaron 34 electrodos de superficie para el registro de la actividad eléctrica, utilizándose 16 canales para el registro de 8 músculos de forma bilateral los cuales fueron: glúteo mayor, recto anterior, vasto medial, semimembranoso, tibial anterior, Peroneo lateral largo, gemelo medial y extensor del primer orjejo. Finalmente se le pedía al paciente que caminara a cadencia libre para el registro de goniometría y electromiografía de superficie.

DEFINICIÓN OPERATIVA DE LAS VARIABLES.

Por examen clínico, electrodiagnostico y análisis de marcha se determinarán los siguientes parámetros:

- 1.-Examen de los pares craneales.
- 2.-Examen Manual Muscular.
- 3.-Presencia de atrofia.
- 4.-Anormalidades del pie/Anormalidades de las manos.
- 5.-Temblor.
- 6.-REMS
- 7.-Examen de la sensibilidad: vibración y tacto ligero
- 8.-Babinski (presente/ausente)
- 9.-Marcha (normal/anormal)
- 10.- Apoyo en valgo, varo o plano.
- 11.- Deformidades en pies
- 12.-Romberg (presente/ausente)
- 13.-Marcha en Tándem (capaz/incapaz)
- 14.-VCNM Mediano (m/s)
- 15.-VCNM Peroneo tobillo a rodilla (m/seg)
- 16.- parámetros específicos del patrón de marcha en análisis tridimensional:

ASPECTOS ÉTICOS

El presente trabajo se realizó bajo consentimiento informado debidamente firmado por el sujeto de investigación y dos testigos. Debido al rango de edad elegido, algunos pacientes recibieron el consentimiento por el padre o tutor, otros no tuvieron dificultades para consentir ni se consideran sujetos vulnerables. Los datos personales de cada individuo se consideran confidenciales y para el análisis fueron identificados con un número de registro. No se dieron compensaciones económicas ni de ninguna naturaleza a los sujetos de estudio y se les informó los resultados del estudio.

Por otro lado, esta investigación se clasificó de Riesgo Mínimo ya que no existió ningún peligro inherente al protocolo, los accesorios utilizados para sujetar los sensores de presión y goniómetros no representaron ningún riesgo para el paciente.

ANÁLISIS ESTADÍSTICO

El análisis de los datos se llevó a cabo con el Paquete Estadístico para las Ciencias Sociales (SPSS v.17); se utilizó estadística descriptiva para la exploración de las variables y se calcularon promedios y desviaciones estándar. Se aplicó la prueba de normalidad Kolmogorov-Smirnov a los parámetros espacio-temporales de la marcha, para determinar cuándo realizar pruebas paramétricas y cuándo no paramétricas. Para identificar las diferencias significativas de las medias entre la población se utilizaron las pruebas de t-Student para muestras independientes para los paramétricos, y para los no paramétricos la prueba de U de Mann-Whitney. Coeficiente de correlación de Pearson.

RESULTADOS

En el servicio de enfermedades neuromusculares del INR existen 151 pacientes con diagnóstico de Charcot Marie Tooth en el periodo de Marzo - Noviembre del 2008 de los cuales 52 son del tipo CMT 1(34.4%).

Se estudiaron a 20 pacientes con diagnóstico de CMT tipo I ,10 mujeres (50%) y 10 hombres (50%) con edades entre los 7 y 52 años promedio 20.7 y desviación estándar 10.27, media 19.5.

8 pacientes cuentan con el antecedente de procedimiento quirúrgico en pies (40%).

El grado de fuerza muscular máxima para tibial anterior fue 4, Peroneo 4 y gemelos 5, siendo la mínima para tibial anterior 1, peroneos 1, soleo y gemelos 1, el promedio para tibial anterior fue 2.5 , peroneos 2.2 y gemelos 2.9.

El trofismo muscular de pies, pantorrillas y muslos se describió como grado 2 =atrofia y 1 =normal, promedio 1.9 para pies, 1.5 para pantorrillas y 1.2 para muslos.

Las anomalías de pies que con más frecuencia se encontraron fue: pie cavo, dedos en garra, aducto de antepie y pie equino. La combinación pie equino y dedos en garra se encontró en 10 pacientes (50%). El pie equino, dedos en garra y retropié supinado se encontró en 3 pacientes (15%). El pie plano se encontró en 2 pacientes (10%). La combinación de pie equino, dedos en garra, aducto de antepie y pie cavo se encontró en 2 pacientes (10%).

Los reflejos de estiramiento muscular se describieron como 0=ausente, 1=disminuido, 2=normal, grado promedio 1.4 para reflejo patelar y 0.9 para el reflejo Aquileo. 75% de los pacientes presento REMS Aquileo disminuidos.

La propiocepción en Ortejos se encontró alterada en 17 pacientes (85%) de los pacientes, calificándose como 1= ausente, 2=disminuido, 3=normal, promedio 2.3.

La sensibilidad superficial se encontró normal en el 80% de los pacientes, la cual se graduó como: 1=ausente, 2=disminuido, 3=normal, el grado promedio fue de 2.95.

En la calificación de marcha 40% podía caminar 25 pies en menos de 25 seg con pasos normales. El 35% podía caminar 25 pies en menos de 10 seg con Marcha en estepage y 25% tarda más de 10 seg en caminar 25 pies de forma independiente.

El 100% de los pacientes presentaron velocidades de conducción nerviosa menores a 38 m/seg.

Velocidad de marcha máxima 102.4 cm/s, mínima 47.1 cm/s, velocidad promedio de 78.26cm/s. El número de pasos promedios fue 7.5, un mínimo de 5 y máximo de 12. Cadencia máxima de 137.5 pasos/min y mínima 79.3 pasos/min, de 102,3 pasos/min. La diferencia del tiempo de paso promedio fue 0.089 seg.

El Perfil De Ambulación Funcional se encontró alterado en 18 pacientes (90%) del total de pacientes, siendo la puntuación máxima del FAP 100 y mínima 55, FAP promedio de 81.65.

Dentro de la estabilometría con ojos abiertos la longitud en función de la superficie máxima fue 196.2mm y mínima 2.64mm, promedio -4.655. Con ojos cerrados la longitud en función de la superficie máxima fue 196.26mm y mínima 1.83mm, media de 15.57mm. El cociente de Romberg mínimo fue 2.32 y máximo 1590.9 siendo la media 191.46.

Se realizaron 3 grupos clasificados por edad, grupo 1: de 7 a 14 años, grupo 2: de 15 a 23 años y grupo 3: de 24 a 52 años.

La calificación clínica de la marcha promedio por grupos de edad fue: grupo 1: 2, grupo 2:1 y grupo 3: 2

En el grupo 1 la velocidad de la marcha promedio fue 70.61 cm/s, grupo 2: 85.71 cm/s y grupo 3: 79.51 cm/s.

La cadencia promedio por grupo de edad fue para el grupo 1: 99.85 pasos/min, grupo 2: 103.15 pasos/min y grupo 3: 104.1 pasos/min

En el estudio de estabilometria realizado por grupos de edad, la Longitud en Función de la Superficie con ojos abiertos para el grupo 1 fue: 16.23, para el grupo 2: 13.62 y para el grupo 3: 32.4. La Longitud en Función de la Superficie con ojos cerrados para el grupo 1 fue: 9.96, grupo 2: 8.42 y grupo 3: 33.03

El coeficiente de Romberg por grupos de edad fue para el grupo 1 : 351.05, grupo 2: 74.94 y grupo 3 131.76

Se realizó una segunda agrupación de pacientes de acuerdo a si existía el antecedente de procedimientos quirúrgicos en pies. Grupo 1: no operados, fueron 12 pacientes y Grupo 2 pacientes con antecedente de cirugías ,los cuales fueron 8 sujetos.

En el análisis de la marcha en el grupo 1 la velocidad de marcha fue 81.26 cm/s y en el grupo 2 de 73.75cm/s. El número de pasos en el grupo 1 fue 6.75 y en el grupo 2 : 7.75. La cadencia promedio en el grupo 1 fue 99.7 pasos/min y grupo 2: 106.26pasos/min. El Perfil de Ambulación Funcional promedio en el grupo 1 fue 86.16 y en el grupo 2: 74.87

En la estabilometría con ojos abiertos la Longitud en Función de la Superficie para el grupo 1 fue 7.98 y para el grupo 2 de 40.8. Con un coeficiente de Romberg para el grupo 1 de 125.36 y para el grupo 2 de 290.6

Se realizó estudio de goniometría encontrándose los siguientes resultados:

Rango de movimiento máximo de cadera derecha 19.73 grados y el mínimo 5.08, con un promedio de 11.26. El rango de movimiento máximo de cadera izquierda fue 25.68 y mínimo 7.8. Con un promedio de 15.10. El rango de movimiento máximo de rodilla derecha fue de 66.79 y mínimo 27.99, promedio 44.77. El rango de movimiento máximo de rodilla izquierda fue 61.07 y mínimo 23.73, promedio de 42.99. El rango de movimiento de tobillo derecho máximo fue 57.31 y el mínimo de 5.48, con promedio de 24.98. El rango máximo de movimiento de rodilla izquierda fue de 43.53 , con mínimo de 12.03 y promedio de 23.62 .

DISCUSIÓN

Usando la escala de valoración clínica "Charcot Marie Tooth Database" la cual es específica para el estudio de las características principales de los pacientes con Charcot Marie Tooth, en combinación con el análisis tridimensional de marcha fue posible identificar varias características específicas del patrón de marcha que presenta el grupo de pacientes con diagnóstico clínico y electrofisiológico de CMT tipo I.

Cabe mencionar que dentro de los estudios realizados previamente sobre el análisis de marcha en pacientes con CMT, este es el primero que se realiza sobre un tipo específico de acuerdo a la clasificación de esta enfermedad. Newman y Cols. En 2005 realizaron un estudio de análisis de marcha en pacientes con CMT I y II, en el cual se estudiaron 16 sujetos, 11 del tipo I y 5 del tipo II (2). En nuestro estudio se estudiaron 20 pacientes con Diagnóstico clínico y electrofisiológico de CMT I, lo cual consideramos una ventaja ya que nos permite tener un resultado más objetivo y específico sobre un tipo en especial de CMT I. Sin embargo no deja de ser un número reducido de pacientes para considerarlos una muestra representativa del total de pacientes con esta enfermedad.

Durante la realización de la valoración clínica encontramos gran similitud con la literatura mundial, la cual reporta como características principales la debilidad de predominio distal, la atrofia distal de predominio en miembros inferiores y la alteración de la sensibilidad especialmente la propiocepción en miembros inferiores (7)

Ounpuu y Cols. En un estudio realizado en 19 pacientes con Charcot Marie Tooth sobre la biomecánica de la marcha en estos sujetos describieron como principal tipo de deformidad en extremidades inferiores el pie cavo, sin embargo en nuestro estudio nosotros no encontramos como una manifestación aislada esta anomalía, ya que la principal deformidad reportada fue la combinación de un pie cavo con dedos en garra y esta se presentó en el 50% de los sujetos estudiados.

En la valoración de la fuerza muscular se encontró debilidad de predominio distal sobre todo para la dorsiflexión del pie lo cual concuerda con Ounpuu y Newman ya que los músculos tibial anterior y peroneos presentan una fuerza muscular promedio de 2.5, dando como resultado la característica marcha en estepagge en este grupo de pacientes (1,2,4,7,9).

Thomas y Cols en un estudio sobre la comparación del patrón de marcha entre 20 sujetos con CMT y 60 sujetos sanos realizan una descripción clínica del patrón de marcha, la cual es reportada como deficiente para la dorsiflexión de tobillo(6). En nuestro estudio se utilizó uno de los apartados de la CMT Database para la calificación de la marcha, encontrándose como principal característica que el 40% de los pacientes podía caminar 25 pies en menos de 25 seg con pasos normales y solo el 35% podía caminar 25 pies en menos de 10 seg con Marcha en estepagge, lo cual permite ser mas específicos en la descripción clínica. Lo que concuerda con otros autores en los cuales se encuentra alteraciones de la dorsiflexión en la mayoría de los pacientes (2,7,9). Sin embargo existe un alto porcentaje de pacientes que clínicamente presentan una marcha sin alteraciones de la dorsiflexión.

Según Sabir y Lyttle la dorsiflexión en tobillo es el arco de movilidad que se encuentra alterado con mayor frecuencia (2), durante la realización de goniometría en nuestro estudio encontramos que igualmente el rango de movimiento que mayor limitación presenta es la dorsiflexión de tobillo, lo cual es relevante ya que es una representación del desbalance muscular entre dorsiflexores y flexores plantares en este padecimiento. Sin embargo no se encontraron diferencias significativas en la goniometría en los diversos grupos de estudio. Es importante considerar que un grupo importante de pacientes (40%) tiene el antecedente de procedimientos quirúrgicos en pies encaminados a dar una mayor estabilización en el tobillo, lo cual limita de forma importante el arco de movilidad de dicha articulación.

En nuestro estudio la propiocepción se encontró alterada con mayor frecuencia que la sensibilidad al dolor, esto puede ser dado por el tipo de CMT estudiado, ya que este afecta principalmente a las fibras nerviosas mielinizadas.

Al realizar grupos de edad para la valoración clínica de nuestros pacientes la única diferencia significativa que se encontró fue la alteración en los reflejos de estiramiento muscular en miembros superiores, lo cual no interfiere de ninguna forma con el patrón de marcha. Por lo cual podemos decir que en este estudio clínicamente no se encontraron diferencias significativas en los diversos grupos de edad.

Sin embargo durante el análisis tridimensional de la marcha, se realizó la comparación entre grupos de edad encontrándose diferencias significativas en la velocidad de la marcha entre el grupo de 7 a 14 años y el grupo de 15 a 23 años, tendiendo a tener una velocidad similar al grupo 1 al incrementarse la edad por arriba de los 25 años. Esto podría deberse a que en la mayoría de sujetos tanto sanos como enfermos el patrón de marcha característico suele establecerse a los 11 años de edad y posteriormente existe un decremento natural en la velocidad de marcha en todos los sujetos posterior a los 30 años de edad.

Al ser la velocidad de marcha la única característica con diferencia significativa en el análisis tridimensional de la marcha, podemos decir que no existe un patrón de marcha específico por grupos de edad que se pueda determinar mediante este estudio.

Niler Reporta en un estudio realizado en sujetos sanos y sujetos con CMT diferencias significativas en la habilidad para controlar el centro de gravedad, siendo mayor esta capacidad en sujetos sanos (6). En nuestro estudio se realizaron grupos por edad encontrándose diferencias significativas en todas las variables en el grupo de 7 a 14 años al realizar el balance con ojos abiertos y ojos cerrados. En el grupo de 15 a 23 años se encontraron diferencias significativas solo en 3 de 16 variables. Mientras que en el grupo de 24 a 52 años nuevamente se incrementa el número de variables que se encuentran alteradas significativamente siendo estas 11. Con esto podemos concluir que los pacientes más jóvenes presentan mayor cambio en su balance al realizar la prueba con ojos abiertos y ojos cerrados, mientras que el grupo de 15 a 23 años prácticamente no presenta diferencias. El hecho de que en el grupo de pacientes adultos exista una tendencia a alterarse nuevamente el balance del centro de gravedad puede deberse al curso progresivo de la enfermedad con la consecuente alteración de otros sistemas que intervienen en el equilibrio.

Newman y Cols al determinar los parámetros cinemáticos de la marcha en pacientes con CMT no reportan diferencias en el ángulo de paso (2). Nosotros encontramos que al realizar la comparación entre géneros, existe una diferencia significativa entre el ángulo de paso, de predominio del lado izquierdo así como en la pendiente que se establece en la estabilometría con los ojos abiertos. La diferencia en el ángulo de paso podría ser explicada por diferencias anatómicas en la pelvis, sin embargo no se realizaron estudios

al respecto por lo cual no es posible llegar a esta conclusión. Es importante destacar que en el grupo de mujeres existe una mayor influencia de la vía visual para controlar el centro de gravedad y que este prácticamente no varía en el sexo masculino con ojos abiertos y ojos cerrados.

Por el antecedente de procedimientos quirúrgicos en 8 de nuestros 20 pacientes se decidió realizar una correlación entre pacientes con y sin cirugía en pies, encontrándose diferencias significativas en la valoración clínica únicamente en la fuerza muscular de músculos proximales la cual es mejor en pacientes sin cirugía, lo que podría deberse a que al tener un menor deterioro en la fuerza muscular no ha sido necesario la realización de algún procedimiento quirúrgico para mejorar la marcha. No existió ninguna relación en el patrón de marcha ni clínicamente ni por análisis cinemático tridimensional entre pacientes operados y no operados.

Sin embargo existen diferencias significativas al comparar el grupo de pacientes con cirugía y sin cirugía en la estabilometría con ojos abiertos y ojos cerrados, siendo significativamente menor el eje promedio, la X max y la R promedio en pacientes con procedimientos quirúrgicos, lo cual nos traduce un mayor control del centro de gravedad en los pacientes operados al cerrar los ojos. Esto podría explicarse por el tipo de cirugía realizada en este tipo de pacientes, la cual va encaminada a dar una mayor estabilidad en el tobillo, por lo que se podría concluir que la cirugía en este tipo de pacientes mejora el equilibrio dando mayor control del centro de gravedad al estabilizar esta articulación.

En este estudio no se encontró correlación entre el grado de fuerza muscular y la velocidad de la marcha.

Existe una fuerte correlación entre la calificación de la marcha clínica con el grado de fuerza muscular en peroneos, soleo y gemelos y extensor del primer orjejo, siendo mejor la marcha a mayor fuerza muscular. Existe una fuerte correlación entre la calificación clínica de marcha y la alteración de los reflejos aquileos así como en la alteración de la propiocepción en Ortejos, ya que pacientes con reflejos aquileos ausentes o disminuidos presentan mayor alteración clínica de la marcha. No se encontró correlación significativa entre la calificación clínica de la marcha y el Perfil de Deambulaci3n Funcional.

CONCLUSIONES

En este estudio no puede considerarse que exista un patrón de marcha específico en los diferentes grupos de edad de pacientes con CMT Tipo I. Sin embargo sí podemos decir que en pacientes menores de 13 años y mayores de 23 años existen diferencias significativas en el balance con ojos abiertos y cerrados lo cual esta relacionado con la madurez del sistema nervioso periférico y el curso progresivo de la enfermedad.

Es necesario realizar pruebas complementarias para conocer la causa en la diferencia del ángulo de paso entre hombres y mujeres, como podría ser estudios de gabinete de cadera para saber si la anatomía de la pelvis influye en el patrón de marcha.

La cirugía encaminada a dar una mayor estabilidad en la articulación de tobillo debe ser considerada una opción terapéutica ya que esta permite mayor grado de estabilidad en este grupo de pacientes, dándoles mayor seguridad en el control del centro de gravedad, aunque no se encontró cambios en otros parámetros de la marcha.

La fuerza muscular de Peroneo y tibial anterior, así como la alteración de la percepción en Ortejos es buen indicador para conocer la calificación clínica de la marcha propuesta en este estudio.

Es necesaria la realización de un mayor número de pruebas con el objetivo de estandarizar los valores esperados en la electromiografía de superficie y su correlación con la goniometría en pacientes sanos y pacientes con neuropatía hereditaria tipo CMT.

El presente trabajo debe ser considerado un estudio piloto para la descripción del patrón de marcha en pacientes con Charcot Marie Tooth tipo I, ya que a pesar de ser el primero en enfocarse en un grupo específico de este padecimiento, el número de pacientes debe ser mayor para poder ser considerado una muestra significativa de la población en estudio.

REFERENCIAS

1. Kurihara S, Adachi Y, Wada K, Awaki E, Harada H, Nakashima K. An epidemiological
2. genetic study of Charcot-Marie-Tooth disease in Western Japan. *Neuroepidemiology*. 2002;21:246–50.
3. Marcello V. Charcot-Marie-Tooth disease: an intermediate form. *Institute of Neurological Sciences, University of Siena, 53100 Siena, Italy*. *Neuromuscular Disorders* 8 (1998) 392–393
4. Christopher J. N. The characteristics of gait in Charcot-Marie-Tooth disease type I and II. *Gait & Posture* 26 (2007) 120–127
5. Sylvia Oñunpuu, Biomechanics of gait in Charcot-Marie Tooth disease. *Connecticut Children's Medical Center, Hartford, CT, USA*. *Gait & Posture* 24S (2006) S7–S97
6. Foot drop and plantar flexion failure determine different gait strategies in Charcot-Marie-Tooth patients. [Journal Article] *Clinical Biomechanics*. 22(8):905-16, 2007 Oct.
7. Roy B. Davis, III, PhD, Sylvia Oñunpuu, MSc, Peter A. DeLuca, MD, Mark J. Romness, MD. *Clinical Gait Analysis and Its Role in Treatment Decision-Making*. *Medscape General Medicine* 1(1), 1999. © 1999 Medscape
8. Comparison of Charcot-Marie-Tooth and normal gait using kinematic balance indices
9. Thomas D Bird, MD. Charcot-Marie-Tooth Hereditary Neuropathy Overview
Thomas D Bird, MD *GeneReviews: Charcot-Marie-Tooth Hereditary Neuropathy Overview* July 24, 2008.
10. G Pfeiffer. Disability and quality of life in Charcot-Marie -Tooth disease type 1
11. Kuruvilla. Characterization of gait parameters in patients with Charcot Marie Tooth disease. *Neuro India*. 2008;48:49-55
12. D.Zamora. Estrategias para el diagnóstico clínico y molecular de Charcot Marie-Tooth 1A. Estudio en pacientes mexicanos. *Gac Méd Méx* Vol. 143 No. 5, 2007
13. M.E. Shy, md. Reliability and validity of the CMT neuropathy score as a measure

ANEXOS

CRONOGRAMA DE ACTIVIDADES

	Agosto	Septiembre	Octubre	Noviembre	Diciembre	Enero
Recopilación bibliográfica	X					
Elaboración de protocolo	X					
Correcciones		X				
Aplicación de instrumentos			X	X		
Recopilación de datos					X	
Análisis de resultados					X	
Redacción final y correcciones						X
Difusión						X



DIVISIÓN DE INVESTIGACIÓN TECNOLÓGICA
LABORATORIO DE ANÁLISIS DE MOVIMIENTO

Consentimiento Informado

YO

NOMBRE DEL(A) PACIENTE: _____ EDAD: _____
NOMBRE DEL(A) FAMILIAR RESPONSABLE _____ REL. _____
IDENTIFICACIÓN: _____ EXPEDIENTE No.: _____

manifiesto que he sido informado/a sobre los beneficios que podría suponer la medición de los parámetros de la marcha para cubrir los objetivos del Proyecto de Investigación titulado **“ANÁLISIS DEL PATRON DE MARCHA EN PACIENTES CON CHARCOT MARIE TOOTH TIPO 1 DEL INSTITUTO NACIONAL DE REHABILITACION”**, en el Laboratorio de Análisis de Movimiento Humano del Instituto Nacional de Rehabilitación.

Que me fue explicado que el proyecto consiste en conocer los parámetros de la marcha , en pacientes con enfermedad de Charcot Marie Tooth y que mi participación consistirá en permitir sean colocados (pegados) sobre la piel del paciente instrumentos para medir los ángulos y la actividad muscular mediante electrodos de superficie, posteriormente con ellos caminar sobre un tapete instrumentado, **sin riesgo, sin molestias y sin dolor**, y que el adhesivo con el que son colocados los instrumentos no produce **ninguna molestia, ni abrasión en la piel**; además será pesado, medido, y evaluado por el Médico Residente Dr. Martin Salazar Velasco, responsable médico del proyecto.

Que también me fue informado que en cualquier momento puedo abandonar el estudio, sin perder los derechos como paciente del INR y que mi participación es **ANÓNIMA Y CONFIDENCIAL**. Todos los datos que proporcione serán para fines de investigación, donde se busca sean publicados en revistas de especialización así como expuesto en conferencias científicas, respetando **EL ANONIMATO** del paciente.

Al firmar esta hoja **OTORGO** mi **CONSENTIMIENTO** al personal del Instituto Nacional de Rehabilitación para realizar las pruebas necesarias para la realización de este estudio, incluyendo la toma de material fotográfico y visual del paciente, así como para que todo el material sea utilizado para cubrir los objetivos especificados en el proyecto y acepto que no habrá remuneración alguna por el uso y publicación de los mismos.

Paciente o Familiar responsable

Testigo 1

Testigo 2

Testigo 3

M. en C. Ivett Quiñones Urióstegui
Jefe del Laboratorio de Análisis de Movimiento

Dr. Martín Salazar Velasco
Responsable médico del proyecto

En México, D.F., a _____.

Charcot-Marie-Tooth disease neuropathy score

Table 1 Charcot-Marie-Tooth disease neuropathy score

Parameter	Score				
	0	1	2	3	4
Sensory symptoms	None	Limited to toes	Extend up to and may include ankle	Extend up to and may include knee	Extends above knees
Motor symptoms					
Legs	None	Trips, catches toes, slaps feet	AFO on at least 1 leg or ankle support	Cane, walker, ankle surgery	Wheelchair most of the time
Arms	None	Difficulty with buttons/zippers	Unable to do buttons or zippers but can write	Can not write or use keyboard	Proximal arms
Pin sensibility	Normal	Reduced in fingers/toes	Reduced up to and may include wrist/ankle	Reduced up to and may include elbow/knee	Reduced above elbow/knee
Vibration	Normal	Reduced at fingers/toes	Reduced at wrist/ankle	Reduced at elbow/knee	Reduced above elbow/knee
Strength					
Legs	Normal	4+, 4, or 4- on foot dorsiflexion	≤3 Foot dorsiflexion	≤3 Dorsiflexion and plantar flexion	Proximal weakness
Arms	Normal	4+, 4, or 4- on intrinsic or finger extensors	≤3 Intrinsic or finger extensors	<5 Wrist extensors	Weak above elbow
Ulnar CMAP	>6 mV	4.0–5.9 mV	2.0–3.9 mV	0.1–1.9 mV	Absent
(Median)	(>4 mV)	(2.8–3.9)	(1.2–2.7)	(0.1–1.1)	(Absent)
Ulnar SNAP	>9 μV	6.0–8.9 μV	3.0–5.9 μV	0.1–2.9 μV	Absent
(Median)	(>22 μV)	(14.0–21.9)	(7.0–13.9)	(0.1–6.9)	(Absent)
Total (max. 36)					

AFO = ankle-foot orthosis; CMAP = compound muscle action potential; SNAP = sensory nerve action potential.

The CMT North American Database

Dear physician:

A database of Charcot Marie Toot (CMT) patients and families has been established in 2001 by investigators at Wayne State University and Indiana University, in response to a recommendation from the Charcot Marie Toot Association (CMTA). This information will be available to investigators across the country and will hopefully greatly expand our knowledge of CMT. The database is currently supported by generous contributions from the CMTA and the Buuck Family Foundation. Because careful evaluation of individual patient disability is critical to the function of the database, we are writing to ask your help.

Specifically, we are asking our help in filling out the enclosed physician exam form for your patient with CMT. Because we recognize that your time is limited, we have tried to generate a form that it will only take a few minutes of your time. If possible, we would also ask that you attach any nerve conductions reports and the actual tracings if possible. If it is easier, you can simply fill in the information on the form. In the spirit of scientific investigation, and in order to prevent entry into the database from being a financial burden to patients, we would ask you to consider no charging the patient for this service.

With respect to any concerns you may have about confidentiality, and the maintenance of physician-patient confidentiality, we have taken great steps to ensure that the privacy of all involved with the CMT database will be reserved. Specifically, all patient names will be converted into numbers and not data identifying specific patients will be made available to investigators without that patient's specific prior approval to be included in the study in question.

If you have any questions, please feel free to call or write us at the number/address listed below. Your support of the CMT North America Database is greatly appreciated.

Sincerely,

Michael Shy, MD
The CMT North American Database
Professor of Neurology and Molecular
Medicine & Genetics
Wayne State University School of Medicine

Karen Krajewski, MS
The CMT North American Database
Assistant Professor of Neurology and Molecular
Medicine & Genetics
Wayne State University School of Medicine

Formulario de examen medico

Nombre del paciente: _____

Nombre del médico: _____

Especialidad: _____

Dirección: _____

Teléfono #: _____

Peso del paciente: _____

Talla del paciente: _____

Estado mental (escoger uno)

_____ Normal _____ Anormal

Examen de pares craneales

Pupilas _____
(isocoricas/normorreflecticas)

Campo visual _____
(completo/limitado)

Movimientos extraoculares _____
(Completos sin nistagmus, Anormal)

Sensibilidad facial _____
(Normal para toque piquete /, Anormal)

Movilidad facial _____
(Completos y simétricos, Anormal)

Audición _____
(Al chasquido de dedos)

Paladar _____
(Movilidad simétrica)

Úvula _____
(Línea media)

Disartria _____
(Presente/ausente)

Examen muscular (MRC Scale 0-5)

Cabeza y cuello

Esternocleidomastoideo _____

Trapezio _____

Hipogloso _____

Flexores de cuello _____

Extensores de cuello _____

Extremidades superiores Izquierda

Derecha

Deltoides _____

Bíceps braquial _____

Tríceps _____

Extensores de muñeca _____

Flexores de muñeca _____

Izquierda Derecha

Extensores de dedos _____

Flexores de dedos _____

Primer interóseo dorsal _____

Abductor pollicis brevis _____

Adductor digiti minimi _____

Extremidades inferiores

Ilio Psoas _____

Cuádriceps _____

Isquiotibiales _____

ABD/ADD _____

Tibial anterior _____

Gastrocnemius _____

Evertores del pie _____

Invertores del pie _____

Dorsi flexor del 1 dedo _____

Flexor plantar del 1 dedo _____

Atrofia (1= normal, 2= atrofia)

_____ Manos _____ Pies

_____ Antebrazos _____ Pantorrillas

_____ Brazo _____ Muslos

Anormalidades del pie

(Pie cavo, pie plano, etc)

Anormalidades en anos

(Mano en garra, "en griffe", etc)

Tremor

(Presente/ausente)

REEMS (0=ausente, 1=reducido, 2=normal, 3= aumentados)

	Izquierdo	Derecho
Bíceps	_____	_____
Tríceps	_____	_____
Braquiorradial	_____	_____
Patelar	_____	_____
Aquileo	_____	_____

Formulario de examen medico

Examen de la sensibilidad (1= ausente,2= disminuido, 3= normal)

	Izquierda	Derecha
Propiocepción		
Dedos	_____	_____
Muñeca	_____	_____
Codo	_____	_____
Ortejos	_____	_____
Tobillo	_____	_____
Rodilla	_____	_____

Vibración

Dedos	_____	_____
Muñeca	_____	_____
Codo	_____	_____
Ortejos	_____	_____
Tobillo	_____	_____
Rodilla	_____	_____

Toque/piquete

Dedos	_____	_____
Muñeca	_____	_____
Codo	_____	_____
Ortejos	_____	_____
Tobillo	_____	_____
Rodilla	_____	_____

Temperatura

Dedos _____
 Muñeca _____
 Codo _____
 Ortejos _____
 Tobillo _____
 Rodilla _____
 Coordinación (normal/anormal) _____
 Dedo- nariz _____
 Movimientos alternantes _____
 Ataxia troncal _____

Mediano VCNS (m/s)

PANS (microvolts) _____

Ulnar VCNS (m/s)

PANS (milivolts) _____

Sural VCNS (m/s)

PANS (microvolts) _____

Dar una calificación utilizando la siguiente descripción: calificación: _____

- 0 Asintomático. Totalmente activo.**
- 1 camina 25 pies en menos de 25 seg. Pasos ligeramente anormales.
- 2 Camina 25 pies en menos de 10 seg. Marcha en estepage bilateral.**
- 3 Tarda más de 10 seg en caminar 25 pies de forma independiente.
- 4 Requiere soporte unilateral para caminar 25 pies.**
- 5 requiere soporte bilateral para caminar 25 pies.
- 6 Caminata limitada a algunos pasos con apoyo bilateral. Incapaz de caminar 25 pies. Usa silla de ruedas para realizar más actividades.
- 7 Utiliza silla de ruedas todo el tiempo

Babinski (presente/ausente) _____

Paso (normal/anormal) _____

Marcha en Tandenm (puede/no puede) _____

Marcha en puntas (puede /no puede) _____

Marcha en talones (capaz/incapaz) _____

Romberg (presente/ausente) _____

Marcar reporte de VCN

Mediano VCNM (m/s) _____

Latencia motora distal (milisegundos) _____

PAMC (milivolts) _____

Latencia de onda F (milisegundos) _____

VCNM Ulnar muñeca a codo _____

Alrededor de codo(m/s) _____

Latencia motora distal (milisegundos) _____

PAMC (milivolts) _____

Latencia de onda F (milisegundos) _____

VCNM Peroneo tobillo a rodilla (m/s) _____

Alrededor de rodilla (m/s) _____

Latencia motora distal (mili segundos) _____

PAMC (milivolts) _____

Latencia de onda F (milisegundos) _____

Valoración clínica por Grupos de edad

Variables	7-14 años	15-23 años	24-52 años
Pares craneales	0	0	0
Fz extensores de cuello	4.4	4.6	4.5
Fz flexores de cuello	4.5	4.6	4.7
Fz psoas Izquierdo	4.1	4	4.1
FZ psoas derecho	4	4	3.8
Fz Cuadriceps Izquierdo	4	3.8	4.4
Fz Cuadriceps derecho	4	3.8	4
Fz Gluteo max izquierdo	4	3.8	3.8
Fz Gluteo max derecho	3.8	3.8	3.5
Fz Isquiotibiales Izquierdo	3.7	3.8	4
Fz isquiotibiales derecho	3.5	3.8	3.7
Fz Tibial anterior Izquierdo	2.5	2.6	2.2
Fz Tibial anterior derecho	2.4	2.6	2.4
Fz Peroneos Izquierdo	2	2.6	2
Fz peroneos Derecho	2	2.6	2
Fz SyG Izquierdo	2.8	3.5	2.5
Fz SyG Derecho	2.8	3.5	2.5
Fz ext 1 ortejo Izquierdo	2.4	3	2.5
Fz ext 1 ortejo derecho	2.4	3	2.5
Atrofia de pies	1.8	2	1.8
Atrofia de pantorrillas	1.5	1.3	1.5
Atrofia de muslos	1.1	1.1	1.2
Deformidades del pie	9.2	8.3	10.4
REMS patelar	1.4	1.6	1.1
REMS aquileo	1	1.1	0.7
Propiocepción ortejos	2.1	2.5	2.2
Propiocepción tobillo	2.7	2.8	2.7
Propiocepcion rodilla	3	2.8	2.7
Vibración ortejos	2.5	2.6	2.4
Vibración tobillo	2.5	2.8	2.5
Vibración rodilla	3	3	2.8
Toque/piquete ortejos	3	2.8	2.4
Toque/piquete tobillo	3	3	2.7
Toque/piquete rodilla	3	3	2.7
Temperatura ortejos	3	3	2.8
Temperatura tobillo	3	3	2.8
Temperatura rodilla	3	3	2.8
MARCHA	2.1	1.5	2.1
VCN m/s	35	35.8	37.7

Valoración clínica: con cirugía y sin cirugía

Variables	No Operados	Operados
Pares craneales	0	0
Fz extensores de cuello	4.5	4.5
FZ flexores de cuello	4.6	4.6
FZ psoas Izquierdo	4.2	3.8
FZ psoas derecho	4.1	3.6
Fz Cuadriceps Izquierdo	4	3.7
Fz Cuadriceps derecho	4	3.8
Fz Gluteo max izquierdo	4	3.7
Fz Gluteo max derecho	3.8	3.6
Fz Isquiotibiales Izquierdo	3.9	3.7
Fz isquiotibiales derecho	3.8	3.5
Fz Tibial anterior Izquierdo	2.5	2.3
Fz Tibial anterior derecho	2.5	2.3
Fz Peroneos Izquierdo	2.3	2
Fz peroneos Derecho	2.3	2
Fz SyG Izquierdo	3	3
Fz SyG Derecho	3	2.7
Fz ext 1 ortejo Izquierdo	2.6	2.6
Fz ext 1 ortejo derecho	2.6	2.6
Atrofia de pies	1.9	1.8
Atrofia de pantorrillas	1.4	1.6
Atrofia de muslos	1.1	1.2
Deformidades del pie	8.8	10.2
REMS patelar	1.4	1.3
REMS aquileo	1	0.8
Propiocepción ortejos	2.3	2.2
Propiocepcion tobillo	2.7	2.6
Propiocepcion rodilla	2.9	2.7
Vibracion ortejos	2.9	2.8
Vibracion tobillo	2.5	2.7
Vibracion rodilla	2.9	3
Toque/piquete ortejos	2.7	2.7
Toque/piquete tobillo	2.8	3
Toque/piquete rodilla	2.8	3
Temperatura ortejos	2.9	3
Temperatura tobillo	2.9	3
Temperatura rodilla	2.9	3
MARCHA	1.8	2.1
VCN m/s	35.5	37.2

Valoración clínica por Género

Variables	Mujeres	Hombres
Pares craneales	0	0
Fz extensores de cuello	4.3	4.8
FZ flexores de cuello	4.5	4.8
FZ psoas Izquierdo	4.1	4.1
FZ psoas derecho	3.9	4
Fz Cuadriceps Izquierdo	4.2	4
Fz Cuadriceps derecho	4	3.9
Fz Gluteo max izquierdo	3.7	4.1
Fz Gluteo max derecho	3.5	4
Fz Isquiotibiales Izquierdo	3.7	4
Fz isquiotibiales derecho	3.6	3.8
Fz Tibial anterior Izquierdo	2.3	2.7
Fz Tibial anterior derecho	2.2	2.8
Fz Peroneos Izquierdo	1.9	2.5
Fz peroneos Derecho	1.9	2.5
Fz SyG Izquierdo	2.7	3.2
Fz SyG Derecho	2.7	3.2
Fz ext 1 ortejo Izquierdo	2.6	2.7
Fz ext 1 ortejo derecho	2.6	2.7
Atrofia de pies	1.9	1.9
Atrofia de pantorrillas	1.7	1.3
Atrofia de muslos	1.3	1.1
Deformidades del pie	11.1	7.7
REMS patelar	1.4	1.4
REMS aquileo	0.9	1
Propiocepción ortejos	2.3	2.3
Propiocepcion tobillo	2.6	2.8
Propiocepcion rodilla	2.7	3
Vibracion ortejos	2.4	2.7
Vibracion tobillo	2.5	2.8
Vibracion rodilla	2.9	3
Toque/piquete ortejos	2.5	3
Toque/piquete tobillo	2.8	3
Toque/piquete rodilla	2.8	3
Temperatura ortejos	2.9	3
Temperatura tobillo	2.9	3
Temperatura rodilla	2.9	3
MARCHA	2.2	1.7
VCN m/s	36.6	35.8

Gait Rite por Género

	Mujeres	Hombres
LPI	41.5	48.6
LPD	44.5	49.6
Distancia	322.09	308.35
Tim. Ambulacion	4.51	3.98
Velocidad	75.93	80.59
No. pasos	7.8	6.5
Cadencia	105.9	98.67
Dif. T paso	0.1	0.07
Dif. Largo paso	5.5	3.67
FAP	77.5	85.8

Gait Rite: operados y no operados

	No operados	operados
LPI	48.7	39.6
LPD	48.7	44.6
Distancia	319.2	309.25
Tim. Ambulacion	4.14	4.41
Velocidad	81.2	73.7
No. pasos	6.7	7.7
Cadencia	99.7	106.26
Dif. T paso	0.04	0.15
Dif. Largo paso	4.44	4.84
FAP	86.16	74.87

Gait Rite por Grupos de edad

	7-14 a	15-23 a	24-52 a
LPI	40.1	51.3	44.8
LPD	45.2	50.9	45.6
Distancia	313.7	325.8	307.5
Tim. Ambulacion	4.6	3.8	4.2
Velocidad	70.6	85.7	79.5
No. pasos	7.7	6.6	7
Cadencia	99.8	103.1	104.1
Dif. T paso	0.08	0.06	0.11
Dif. Largo paso	4.17	3.44	6.03
FAP	79.5	90.3	76.28

Estabilometría ojos abiertos por grupos de edad

	7-14 a	15-23a	24-52a
X Promedio	3.26	1.77	7.44
Y Promedio	-20.1	-17.1	-2.1
R Promedio	5.96	5.75	7.93
Vel Promedio	28.5	18.6	23.5
YDisp Avg	3.4	4.3	4.96
VFY	13.03	4.73	6.95
Area	520.2	1174.6	580.7
Pendiente	19.7	-9.2	-13.2
LSF	16.2	13.6	32.4

Estabilometría ojos abiertos por Género

	Femenino	Masculino
X Promedio	3.09	5.46
Y Promedio	-8.2	-17.6
R Promedio	7.02	6.15
Vel Promedio	26.6	20.9
YDisp Avg	4.01	4.44
VFY	7.54	9.28
Área	1077.8	397.6
Pendiente	-25.6	24.7
LSF	34.26	7.96

Estabilometría ojos abiertos: operados y no operados

	No Operados	Operados
X Promedio	4.6	3.7
Y Promedio	-14.9	-9.8
R Promedio	7.15	5.74
Vel Promedio	28.1	17.38
YDisp Avg	4.15	4.32
VFY	10.05	5.95
Área	610.7	928.2
Pendiente	13.7	-21.7
LSF	7.98	40.8

Estabilometría ojos cerrados por grupos de edad

	7-14 a	15-23a	24-52a
X Promedio	6.1	3.05	8.8
Y Promedio	-19.13	-12.6	-10.6
R Promedio	7.11	4.9	7.9
Vel Promedio	31.1	20.2	30.9
YDisp Avg	5.01	3.81	3.69
VFY	8.16	5.71	6.32
Área	763.2	309.11	726.02
Pendiente	1.42	-12.6	-16.7
LSF	9.96	8.4	33.03
Coficiente de Romberg	351	74.9	131.7

Estabilometría ojos cerrados por Género

	Femenino	Masculino
X Promedio	3.6	8.6
Y Promedio	-11.17	-17.27
R Promedio	6.8	6.6
Vel Promedio	27.43	28.15
YDisp Avg	4.5	5.9
VFY	7.07	6.5
Área	516.7	711.2
Pendiente	-16.46	-1.83
LSF	25.5	9.6
Coefficiente de Romberg	259.9	123.01

Estabilometría ojos cerrados: operados y no operados

	No operados	Operados
X Promedio	6.5	5.51
Y Promedio	-15.35	-12.52
R Promedio	8.49	4.09
Vel Promedio	33.8	18.78
YDisp Avg	5.8	4.4
VFY	7.09	6.32
Área	800.3	334.4
Pendiente	-10.6	-6.96
LSF	8.56	31.10
Coefficiente de Romberg	125.36	290.62



