



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO

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

***CARACTERIZACION CLINICA Y ANALISIS DE LA
MARCHA EN PACIENTES CON CHARCOT MARIE
TOOTH TIPO 2***

T E S I S

**PARA OBTENER EL GRADO DE
MÉDICO ESPECIALISTA EN**

MEDICINA DE REHABILITACIÓN

PRESENTA:

DRA. AZUCENA GUADALUPE RODRIGUEZ REYES

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

**ASESORES DE TESIS
DRA. ROSA ELENA ESCOBAR CEDILLO
M. en C. ING. IVETT QUIÑONES URIOSTEGUI**



MÉXICO, D.F.

FEBRERO 2011



Universidad Nacional
Autónoma de México



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.

DRA. MATILDE L. ENRÍQUEZ SANDOVAL
DIRECTORA DE ENSEÑANZA

DRA. XOCHIQUETZAL HERNÁNDEZ LÓPEZ
SUBDIRECTORA DE POSTGRADO
Y EDUCACIÓN CONTINUA

DR. LUIS GÓMEZ VELÁZQUEZ
JEFE DE ENSEÑANZA MÉDICA

DR. LUIS GUILLERMO IBARRA

PROFESOR TITULAR

DRA. ROSA ELENA ESCOBAR CEDILLO

ASESOR CLÍNICO

M. en C. ING. IVETT QUIÑONES URIOSTEGUI

ASESOR METODOLÓGICO

AGRADECIMIENTOS.

A DIOS por darme la fortaleza e iluminar mi camino.

A mis padres por su apoyo incondicional, amor y comprensión que me brindan en cada etapa de mi vida.

A mis maestros por su tiempo, comprensión y consejos que me han brindado para ser cada día mejor individuo y profesionalista.

A mis amigos por dejarme ser parte de sus vidas, compartir los éxitos, fracasos, los días buenos y malos.

La vida no es la que uno vivió,
sino la que uno recuerda, y
cómo la recuerda para contarla.

Gabriel García Márquez

INDICE

I. RESUMEN	6
II. ANTECEDENTES	8
III. JUSTIFICACIÓN	20
IV. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA	20
V. HIPÓTESIS	20
VI. OBJETIVO	21
VII. DISEÑO METODOLÓGICO	21
VIII.METODOLOGIA	21
IX. RESULTADOS	27
X. DISCUSION.....	38
XI. CONCLUSIONES.....	41
XII. ANEXOS	42
XIII.BIBLIOGRAFIA.....	46

I. RESUMEN

CARACTERIZACION CLINICA Y ANALISIS DE LA MARCHA EN PACIENTES CON CHARCOT MARIE TOOTH TIPO 2.

Antecedentes. Las neuropatías periféricas son un grupo diverso de trastornos que afectan los nervios periféricos. En las Neuropatías Hereditarias se distinguen dos Tipos de CMT a través de combinar estudios clínicos, de patología y electrofisiológicos. El estudio electrofisiológico del CMT Tipo 1 presenta disminución de la velocidad de conducción nerviosa (inferior a 38m/seg) y por anatomía patológica de biopsia del nervio presenta bulbos de cebolla por desmielinización y remielinización del mismo. En CMT Tipo 2, por otro lado, se observa preservación o leve enlentecimiento de la velocidad de conducción nerviosa (igual o superior a 38 m/seg) y por anatomía patológica de biopsia del nervio, presenta degeneración, regeneración axonal crónica y desmielinización. La marcha es uno de los puntos más importantes a explorar durante el examen clínico, ya que se pueden 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.

Objetivo: Conocer las características clínicas y analizar la marcha en los pacientes con Charcot Marie Tooth tipo 2 en población mexicana.

Diseño: Observacional, descriptivo, transversal. **Metodología:** La muestra estuvo conformada por 16 pacientes con diagnóstico de CMT Tipo 2 que acudieron a la clínica de enfermedades neuromusculares del Instituto Nacional de Rehabilitación. Se les realizó valoración clínica, análisis de la marcha en un pasillo instrumentado, goniometría y baropodometría en el laboratorio de Análisis del Movimiento INR.

Resultados: Se estudiaron a 16 pacientes con diagnóstico de CMT Tipo 2, con edades entre los 11 y 50 años, 2 sujetos con antecedentes quirúrgicos en pies. El perfil de ambulación funcional promedio fue de 88.31. La velocidad promedio de marcha fue 89.31cm/s. La sensibilidad superficial de rodilla y tobillo se encontró disminuida en 7 pacientes (43.75%), la sensibilidad superficial de ortijos en 9 pacientes (56.25%), y se encontró una fuerte

correlación con la calificación clínica de la marcha al igual que el reflejo aquileo disminuido o ausente.

La combinación pie cavo y dedos en garra se encontró en 9 pacientes (56.25%). En la calificación de marcha 43.75% de los pacientes podía caminar 25 pies en menos de 25 seg a cadencia libre.

El CP se encontró desplazado a la derecha y retropuesto en el 81.25%; los centros de presión en antepié izquierdo y retropié derecho en el 68.75% y el punto de máxima presión M se reportó en el 100% de los sujetos estudiados, en el antepié tanto estática como dinámicamente.

Conclusiones: Los parámetros cinemáticos y las características que con mayor frecuencia repercuten en el patrón de marcha de los pacientes con CMT2 son: limitación del arco de movimiento, disminución de la fuerza muscular y alteración de la sensibilidad de propiocepción de los orfejos repercutiendo en la velocidad de la marcha, la cadencia y en el perfil de ambulación funcional. La edad tiene una correlación significativa con la calificación de la marcha, y la severidad de la neuropatía.

II. ANTECEDENTES

Las neuropatías hereditarias son un grupo genéticamente heterogéneo de enfermedades que se asocian a defectos metabólicos y no metabólicos que afectan principalmente a la estructura de los nervios periféricos.

Dick divide las Neuropatías Hereditarias en formas Sensitivo-Motora (HMSN) y Sensitiva-Autonómica (HSAN) numerando los subTipos; siendo la forma más común la neuropatía hereditaria sensitiva-motora.^{5,12}

En 1968, Dick y Lambert establecieron la clasificación de las Neuropatías Hereditarias Sensitivas y Motoras (NHSM) debido a la existencia de una correlación entre el estudio electrofisiológico y patológico, el patrón de herencia y las características clínicas que han 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.⁵

Harding y Thomas (1980) diferenciaron dos grandes Tipos de Neuropatías Hereditarias Sensitivas y Motoras (NHSM): la NHMS I (**CMT1**) forma es la forma más frecuente y se caracteriza por una disminución de la velocidad de conducción nerviosa (inferior a 38 m/seg) y la aparición de los bulbos de cebolla en la biopsia del nervio periférico debidos a 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, en ocasiones, desmielinización y remielinización, pero dependiendo de la evolución con signos de degeneración axonal importante.¹²

ENFERMEDAD DE CHARCOT MARIE TOOTH.

En 1886 Jean Martin Charcot y Pierre Marie describieron la semiología de la enfermedad y Henry Tooth reconoció correctamente que esto es debido a una disfunción de los nervios periféricos.^{5,8}

La enfermedad de CMT es el trastorno neuromuscular hereditario más común, que afecta diversos aspectos de la calidad de vida del paciente. La prevalencia

se estima de 10 a 40 individuos por cada 100 000 habitantes, los cuáles pueden recibir un diagnóstico genético molecular preciso.^{1,4, 5,14}

Se conoce como causa de la enfermedad, a las mutaciones en los genes que codifican las proteínas con diferentes localizaciones, incluyendo mielina compacta y no compacta, células de Schwann y los axones, que están involucrados en las funciones, que van desde la compactación y mantenimiento de la mielina a la formación del citoesqueleto, transporte axonal y metabolismo mitocondrial.

En la última década se han descrito genéticamente numerosos Tipos y subTipos de CMT; en general, se clasifican por su patrón de herencia e identificar qué parte de la célula nerviosa se ve afectada. Dentro de estos se encuentran:

- CMT1 con una frecuencia del 50%, presenta anomalía en la vaina de mielina, su patrón de herencia autosómico dominante; el subtipo CMT1A (más común) genéticamente presenta duplicación de PMP22 en el cromosoma 17.
- CMT2 tiene una frecuencia del 20 al 40%, presenta anomalía de los axones de las células nerviosas periféricas.
- CMT3 presenta mutación puntual específica de PMP22 y es una enfermedad desmielinizante severa.
- CMT4 enfermedad desmielinizante, autosómica recesiva, se caracteriza por afección en la infancia.
- CMTX (ligada a X) presenta afección de la conexina 32.
- CMT intermedio, afecta por igual a mielina y axones.
- Neuropatía hereditaria con predisposición a parálisis por presión, tiene una estrecha relación con CMT1, en lugar de duplicación de PMP22 en el cromosoma 17, presenta una duplicación, y se caracteriza por ser una neuropatía desmielinizante recurrente.⁸

Dentro de sus manifestaciones clínicas, el CMT afecta tanto a los miembros superiores como inferiores, con predominio de extremidades inferiores y como manifestación cardinal, la debilidad para la dorsiflexión contribuyendo a la

deformidad del pie (pie cavo, dedos en garra), debilidad muscular de músculos intrínsecos; posteriormente, la enfermedad afecta gradualmente a la pierna y al tercio inferior del muslo, llevando a una atrofia distal típica de las extremidades inferiores; en las extremidades superiores, en etapas iniciales, las manos se ven afectadas y luego los antebrazos; en etapas tardías el paciente sufre de esguinces de tobillo de repetición, y alteraciones de la marcha (pie caído en la fase de oscilación, hiperflexión de cadera y rodilla, circunducción pélvica) que provocan en el individuo dificultad para caminar; dentro de otras deformidades musculoesqueléticas, se encuentra la escoliosis.^{1,6,8,15}

A nivel sensorial, la pérdida de la sensibilidad afecta principalmente a los pies, seguida de las manos y posteriormente presenta disminución de la sensibilidad a la vibración; más tarde, se pueden encontrar alteraciones al tacto, dolor y temperatura; en ocasiones, hay pérdida de la sensibilidad de propiocepción que puede causar ataxia sensorial, resultando una prueba de Romberg positivo; los reflejos de estiramiento muscular están disminuidos o ausentes de forma distal a proximal.^{1,8}

El enfoque diagnóstico para definir el Tipo de CMT es: definición del fenotipo clínico, identificación del patrón de herencia, examen electrofisiológico, análisis molecular y biopsia de nervio. La historia familiar puede ser un falso poco notable, debido a la extensión de la expresión variable.

CHARCOT MARIE TOOTH TIPO 2.

Charcot Marie Tooth Tipo 2 o NMHMS Tipo 2 (CMT2) es un grupo genéticamente heterogéneo de las neuropatías axonales con anormalidades motoras, sensitivas y signos de degeneración axonal.

La forma más común de CMT2 es el Tipo 2A causada por mutaciones en el GTPasa mitocondrial de la mitofusina 2 (MFN2) hasta en el 20% casos, seguido de MPZ (5%) y por cadenas de neurofilamentos; siendo la forma dominante axonal más frecuente (20%) de CMT2 y representa alrededor del 20 al 40% de todos los Tipos de CMT.^{5,9}

La edad de inicio varía entre la primera y séptima décadas de la vida, pueden permanecer asintomáticos y permanecer sin diagnóstico. En general, el modo de herencia es autosómica dominante, pero hay casos de herencia autosómica recesiva.

En general, se considera que el CMT2 tiene un curso lentamente progresivo que no conduce a una discapacidad severa, sin embargo, en pacientes con mutaciones de mitofusina 2 se han reportado debilidad progresiva distal, pérdida de la sensibilidad distal y deficiencia de la movilidad que puede conducir a la dependencia de silla de ruedas, pero no se ha reportado en la literatura forma prospectiva y parece estar estrechamente relacionado con la gravedad de la enfermedad, mientras más pronto aparecen los síntomas más graves serán.⁹

El fenotipo CMT2 es muy heterogéneo con penetrancia variable, hay mutaciones asociadas con las formas de aparición temprana o tardía de la enfermedad; en algunos tipos, se asocia con la presencia de atrofia óptica y temblores; en general mayor atrofia de extremidades y ausencia de hipertrofia del nervio a la palpación; se encuentra en estudio, si afecta a un conjunto muy específico de neuronas donde sólo las neuronas con mayores axones están enfermas.^{5,9}

La marcha es uno de los puntos más importantes a explorar durante el examen clínico a un paciente con sospecha de CMT, en él podemos encontrar algunas de las características más importantes del CMT como son: rotación externa excesiva en caderas, disminución de abducción de la cadera, hiperextensión de rodilla, excesiva rotación interna de rodilla y/o tibia, debilidad para la dorsiflexión y supinación del pie aumentado.^{2,3}

Por tanto, el análisis de la marcha es una herramienta útil para definir el paso característico de los pacientes con enfermedad de CMT, diseñar las órtesis y mejorar la calidad de vida de los pacientes.

VALORACION DE LA MARCHA.

El conocimiento de la locomoción humana normal es la base del tratamiento sistemático y del manejo de la marcha patológica.

La marcha humana es un sistema de locomoción con una característica exclusiva de la especie: el desplazamiento del peso corporal desde un punto a otro; se realiza de forma bípeda. Consta de una serie de movimientos rítmicos, sucesivos y alternantes de las extremidades inferiores las cuales contactan con la superficie de desplazamiento.¹⁷

Desde un punto de vista clínico tiene interés el conocimiento previo de los patrones de normalidad con el fin de poder contrastarlos con aquellas situaciones de “anormalidad”, consecuencia de diversas patologías cuyo trastorno deriva en desórdenes de alguno de los sistemas que integran la marcha.¹⁸

La marcha se efectúa a través de la sucesión repetida de una serie de movimientos ejecutados fundamentalmente por las extremidades inferiores. En 1967 Lettre y Contini describieron tres estadios en la locomoción humana y animal: 1) fase inicial de desarrollo desde el reposo, 2) estadio rítmico a velocidad constante y 3) fase de descenso hasta el reposo (17).

El ciclo de marcha ó zancada tiene lugar entre dos repeticiones consecutivas de cualquier suceso de la marcha (dos pasos). Por conveniencia se considera el inicio del ciclo el momento en que uno de los pies toma contacto con el suelo. Cada zancada se compone de dos fases: fase de apoyo durante la cual el pie se encuentra en contacto con el suelo y fase de oscilación en la cual el pie se halla en el aire, al tiempo que avanza como preparación para el siguiente paso.¹⁷

La fase de apoyo representa el 60% del ciclo de marcha y la fase de oscilación el 40%, a velocidad espontáneamente adoptada por el sujeto a cadencia libre. A está velocidad cada pie presenta un desfase en el tiempo con respecto a la otra extremidad del 50%, lo que condiciona que haya un momento en el que

ambos pies contactan en el suelo. Dicho momento se llama fase de doble apoyo ó apoyo bipodal y representa el 10% de la fase de apoyo para cada pie.

Se denomina período de apoyo monopodal al intervalo durante el cual tan solo un miembro se encuentra sobre el suelo, estando el miembro contralateral en su fase de oscilación. El tiempo de apoyo de un pie equivale a la suma del tiempo de apoyo monopodal de dicho pie y de los dos tiempos de apoyo bipodal constituyendo el tiempo de paso izquierdo y tiempo de paso derecho. La distancia entre dos apoyos consecutivos del mismo pie se denomina longitud de zancada. Se denomina longitud de paso izquierdo a la distancia, medida en la longitud de progresión, que separa el apoyo inicial del pie derecho del apoyo inicial del pie izquierdo.

De forma análoga se define la longitud de paso derecho y la suma de ambas constituye la longitud de zancada. A la separación lateral entre los apoyos de ambos pies, medida entre los puntos medios de los talones, se le denomina ancho del paso, anchura del apoyo o base de sustentación y, al ángulo entre la línea media del pie y la dirección de progresión, ángulo de paso.¹⁸

La velocidad de marcha es una función de la dirección del movimiento y constituye la medida fundamental de la marcha humana expresada en unidades de espacio/tiempo. La cadencia o frecuencia de la marcha se define como el número de pasos ejecutados en un intervalo de tiempo y la unidad más comúnmente empleada es la de pasos/minuto.

La velocidad media espontánea en adultos es de 82 m/min, y varía entre 60 m/min y 100 m/min. Los varones son un 5% más rápidos que la media (86 m/min) y las mujeres un 6% más lentas (77 m/min). La longitud de zancada en condiciones normales es de 1,41 m, pero depende principalmente de la relación del rango de la pierna del sujeto y su estatura.

Las fases constitutivas del ciclo de la marcha pueden, a su vez, subdividirse en varios momentos, para una comprensión más detallada y evaluar aquellas situaciones patológicas en las que esas subfases desaparecen ó se modifican.

La fase de apoyo se compone de: 1) Fase de contacto inicial, 2) Fase inicial de apoyo o de respuesta a la carga, 3) Fase media de apoyo, 4) Fase final de apoyo, 5) Fase previa de oscilación. La fase de oscilación consta de: 6) Fase inicial de oscilación, 7) Fase media de oscilación, 8) Fase final de oscilación. ¹⁷

Ahora bien, cada vez que se coloca un pie sobre el suelo este ejerce presión sobre el mismo, es decir fuerza por unidad del área (área del pie). Todas las fuerzas actuando entre el pie y el suelo se suman a un único vector de fuerza de reacción, cumpliendo con la ley de acción-reacción. Al punto donde se aplican la fuerza de reacción se le conoce como centro de presión (CP).

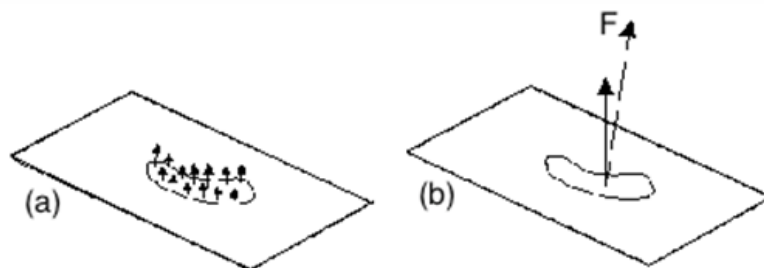


Figura 1. (a) Fuerzas de reacción de cada punto del pie sobre el suelo. (b) Fuerza de reacción resultante, centro de presiones (CP) del pie.

Durante la marcha este CP coincide con el Centro de Gravedad (CG) del cuerpo, esto de acuerdo con la tercera ley de Newton de acción-reacción, debido a que, existe una fuerza de reacción dada por la fuerza de gravedad, ésta fuerza de reacción de la tierra es básicamente la fuerza que el cuerpo ejerce sobre la tierra y su resultante coincide con el CP.

En la marcha normal, el CG tiene un desplazamiento vertical y un desplazamiento lateral, los cuales se modifican con la flexión de la rodilla

durante la fase de apoyo, el descenso horizontal de la pelvis, la rotación de la pelvis y el ancho de la base de sustentación. El análisis de las presiones que ejerce el pie y el centro de presiones se analizan a través de plataformas de fuerza y baropodómetros electrónicos.

MÉTODOS DE ESTUDIO DE LA MARCHA.

El análisis del movimiento data de tiempos remotos en los que se fundamentaban los fenómenos mediante explicaciones pertenecientes a la racionalidad filosófica. El enfoque actual del estudio de la marcha data de apenas un siglo con la aplicación de la biomecánica, que aúna las leyes de la física y los métodos de la mecánica.

Podría considerarse a la marcha humana como el fenómeno automático más desarrollado en el ser humano. Supone la sincronización del sistema musculoesquelético a través del control neurológico, con integración de los órganos de los sentidos. En su descripción hay que tener en cuenta todos y cada uno de los factores que acontecen para su consecución, tales como los requerimientos energéticos, las fuerzas de reacción del suelo y los movimientos musculoesqueléticos, lo que se estudia de forma estratificada en el laboratorio de biomecánica o en el laboratorio de análisis de movimiento.¹⁷

Los parámetros generales de la marcha humana son analizados mediante las siguientes categorías de estudio: análisis temporal y de los parámetros descriptivos del ciclo de marcha, análisis cinemático, análisis cinético y análisis fisiológico.

El análisis descriptivo del ciclo de marcha consiste en el examen de los parámetros generales de la marcha humana, que incluye las características espaciotemporales: velocidad, cadencia, longitud y distancia de paso.

El estudio sistemático de cada articulación aporta información de las particularidades de la marcha de cada sujeto, sus posibles causas y efectos. Para la valoración completa del funcionamiento de las articulaciones de las extremidades inferiores es conveniente analizar la evolución temporal del ángulo adoptado por la articulación, conocido como goniometría dinámica, el momento articular y la actividad de los grupos musculares más importantes, siendo muy útil la representación simultánea y en fase de la evolución temporal de estas variables.

El análisis cinemático considera la marcha como una función del tiempo y el espacio; se centra en el estudio del movimiento de los segmentos de las extremidades inferiores con independencia de las fuerzas que lo generan. Se evalúa el rango del movimiento articular, trayectoria del centro de gravedad, velocidad y aceleración lineales y angulares (posición, velocidad y aceleración). Las técnicas empleadas son de dos tipos: directas (goniómetros, sensores que miden la posición de los segmentos) e indirectas (filmación en vídeo y cinematografía).¹⁸

En la goniometría, para el análisis de la cadera (plano sagital) se consideran las dos trayectorias de movimiento durante una zancada normal: extensión en el apoyo y flexión en la oscilación; siendo el rango total de movimiento normal de la cadera de 40°, como se observa en la Figura 2. (Ver también Tabla I).¹⁷

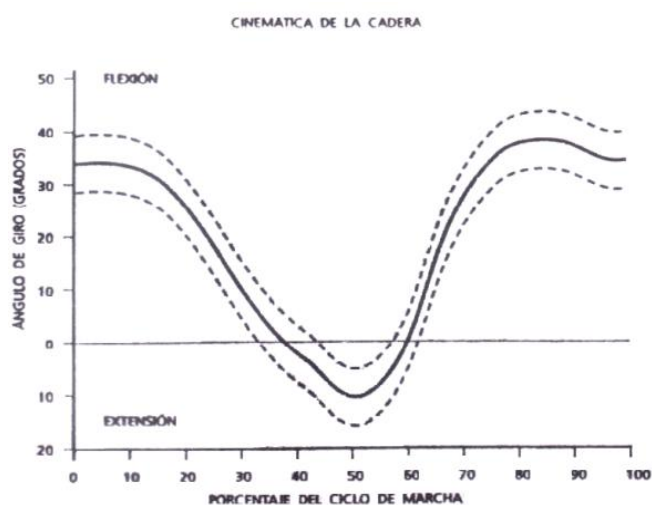


Figura 2.- Cinemática de la cadera (plano sagital) a cadencia libre.¹⁷

Tabla I.- Arcos de movimiento de cadera durante una zancada.¹⁷

Movimiento	Cadera	Instante
Flexión	30°	0% ciclo de la marcha
Extensión	10°	50% ciclo de la marcha
Flexión	35°	85% ciclo de la marcha

La rodilla (plano sagital) realiza un movimiento alternativo de flexión y extensión, presentando cuatro trayectorias de movimiento durante cada zancada. El movimiento normal de la rodilla durante la marcha transcurre en un rango máximo entre 0° y 70° como se observa en la Figura 3 (Ver también Tabla II).¹⁷

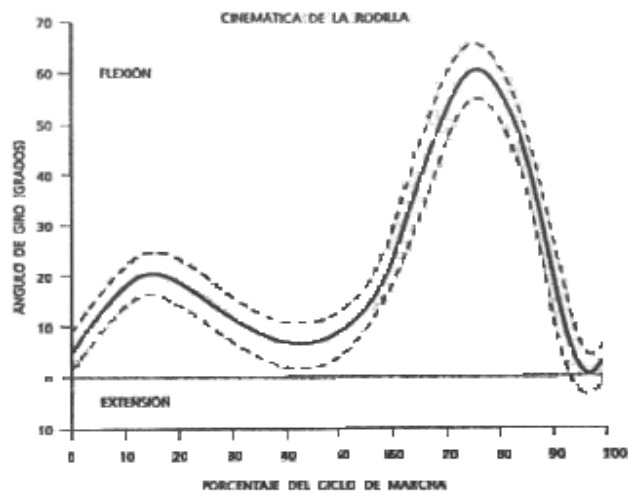


Figura 3.- Cinemática de la rodilla (plano sagital) a cadencia libre.¹⁷

Tabla II.- Arcos de movimiento de rodilla durante una zancada.¹⁷

Movimiento	Intervalo
Flexión hasta 18°	0 - 15% ciclo de la marcha
Extensión hasta 5°	15 - 40% ciclo de la marcha
Flexión hasta 65°	40 - 70% ciclo de la marcha
Extensión hasta 2°.	70 - 97% ciclo de la marcha

En el transcurso del ciclo de la marcha completo, el tobillo presenta dos trayectorias de flexión plantar y dos de flexión dorsal, alternativamente; el rango

de movimiento articular oscila entre 20 y 40 grados; como se observa en la Figura 4 (Ver también Tabla III).¹⁷

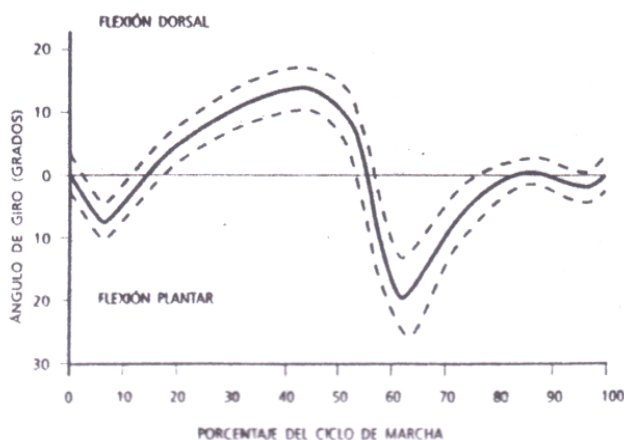


Figura 4.- Cinemática del tobillo (plano sagital) a cadencia libre.¹⁷

Tabla III.- Arcos de movimiento de tobillo durante una zancada.¹⁷

Movimiento	Intervalo
Flexión plantar hasta 7°	0 - 7% ciclo de la marcha
Flexión dorsal hasta 10°	7 - 48% ciclo de la marcha
Flexión dorsal hasta 20°	48 - 62% ciclo de la marcha
Flexión dorsal hasta 0°.	62 - 100% ciclo de la marcha

El análisis cinético aborda el estudio del movimiento teniendo en cuenta las sollicitaciones mecánicas que lo generan. Incluye por tanto, el estudio de los movimientos de torsión, las fuerzas de reacción del suelo, tensiones en la interfase hueso-articulación-hueso, tensiones musculares y niveles energéticos.

Entre las técnicas de análisis fisiológico tenemos la electromiografía y la espirometría. La primera consiste en el registro y análisis de las señales eléctricas originadas por la actividad muscular, con el objetivo de determinar la secuencia de activación muscular y la intensidad relativa del esfuerzo muscular durante la marcha. La espirometría analiza el consumo metabólico del movimiento realizado y, de esta forma, proporciona una información global acerca de la efectividad de la marcha.¹⁸

Dentro de los estudios realizados previamente sobre la marcha en los pacientes con CMT, se cuenta el estudio de Thomas y Cols (2000) sobre la comparación del patrón de marcha entre 20 sujetos con CMT 1 y 2 contra 60 sujetos sanos donde realizan una descripción clínica del patrón de marcha, la cual es reportada como deficiente para la dorsiflexión de tobillo.

Kuruvilla y cols (2000) estudiaron la caracterización de los patrones de marcha en los pacientes con enfermedad de CMT 1 y 2, en 5 pacientes reportando debilidad distal de las 4 extremidades, debilidad de los abductores de cadera, asimetría de cadera e inestabilidad de tronco.

Ounpuu y cols (2006) en su estudio realizado en 19 pacientes con Charcot Marie Tooth 1 y 2 sobre la biomecánica de la marcha, describieron como principal tipo de deformidad en las extremidades inferiores: pie cavo, debilidad de predominio distal sobre todo para la dorsiflexión del pie; en la marcha se presentó dorsiflexión disminuida y equino excesivo en la oscilación terminal.

En el 2007, Newman y cols. realizaron un estudio de la características de la marcha en pacientes con CMT 1 y 2; estudiando a 16 sujetos, 11 del Tipo 1 y 5 del Tipo 2, reportando como principales características la dorsiflexión disminuida, flexión plantar aumentada en el contacto inicial, supinación en el despegue, rotación interna de cadera e hiperextensión excesiva de rodilla.

III. JUSTIFICACIÓN

La neuropatía hereditaria Tipo 2 (Charcot Marie Tooth Tipo 2) es un trastorno hereditario común del sistema nervioso periférico y se encuentra dentro de las dos neuropatía periférica más frecuente de acuerdo a las estadísticas del INR.

Las alteraciones de la marcha son el problema más frecuente y se encuentra dentro de las primeras causas de discapacidad en esta población; existen estudios que analizan las características de la marcha que se han realizado principalmente en pacientes con CMT1, pero no en nuestro país

Estudiar estas características en los pacientes con Charcot Marie Tooth Tipo 2 es de suma importancia; debido a que, el mayor conocimiento y la mejor comprensión de aquellos patrones que rigen la marcha en esta patología, permitirá diseñar modelos terapéuticos más ajustados y con mayor beneficio funcional para cada paciente.

En el INR se cuenta con los recursos humanos y materiales que permiten realizar investigación, así como con la población que es de interés para el estudio, al ser un centro de referencia nacional.

IV. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

¿Cuáles son las características clínicas y el patrón de marcha en los pacientes con enfermedad de Charcot Marie Tooth Tipo 2 que acuden al Instituto Nacional de Rehabilitación?

V. HIPÓTESIS.

Las características clínicas y el patrón de marcha en los pacientes con enfermedad de Charcot Marie Tooth Tipo 2 que acuden al Instituto Nacional de Rehabilitación son similares a las reportadas en la literatura mundial.

VI. OBJETIVO GENERAL

Caracterizar clínicamente y analizar el patrón de marcha de los pacientes con enfermedad de Charcot Marie Tooth Tipo 2.

OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Determinar las características que con mayor frecuencia repercuten en el patrón de marcha de pacientes con CMT2.
- Establecer los parámetros cinemáticos que mejor definen la marcha de pacientes con CMT2.
- Determinar la relación entre el grado de afección de la marcha y la presencia de deformidades neuromusculares en pies.
- Determinar la relación entre el patrón de marcha y el grado de debilidad muscular.
- Determinar los cambios en el patrón de marcha en relación a la edad en pacientes con CMT2.

VII. DISEÑO METODOLÓGICO

TIPO DE ESTUDIO.

Es un estudio transversal, descriptivo y observacional.

POBLACION DE ESTUDIO.

Pacientes de la consulta externa de la clínica de enfermedades neuromusculares con diagnóstico de Charcot Marie Tooth tipo 2.

VIII. METODOLOGIA.

Se revisaron los expedientes de pacientes con diagnóstico clínico, electrofisiológico y biopsia de nervio sural con criterios para el diagnóstico de Charcot Marie Tooth Tipo 2 de la clínica de enfermedades neuromusculares, eliminándose los pacientes que no cumplían con los criterios establecidos que fueron:

CRITERIOS DE INCLUSIÓN

- A. Pacientes del INR que acuden al servicio de enfermedades neuromusculares con Diagnóstico clínico y electrofisiológico de CMT tipo 2 (velocidades de conducción motora igual o mayor a 38 m/seg en nervios peroneos).
- B. Pacientes con biopsia de nervio (evidencia patológica de la degeneración, regeneración axonal crónica y desmielinización).
- C. Pacientes mayores de 5 años y menores de 60 años.
- D. Genero indistinto.
- E. Pacientes que acepten participar en el estudio.
- F. Pacientes que realizan marcha de forma independiente.

CRITERIOS DE EXCLUSIÓN

- A. Pacientes con alguna otra neuropatía.
- B. Pacientes que no cuenten con estudios de electrodiagnóstico que confirmen el diagnóstico de CMT o con VC menor a 38 m/seg en nervios peroneos.
- 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.

Los pacientes fueron reclutados vía telefónica. 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", escala validada para el estudio clínico de pacientes con CMT; incluye la valoración de fuerza muscular de 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 Walkway System, CIR Industrie, Clifton, NJ, de 3 metros de largo con el objetivo de conocer los parámetros espacio-temporales de la marcha como son: 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.

Se registró la goniometría de los sujetos utilizando el sistema de Skill Technologies, Run Technologies Inc., basado en 12 sensores electromagnéticos colocados sobre el cuerpo formando un modelo biomecánico preestablecido. Para la electromiografía se utilizó el sistema Myopac Run Technologies Inc., 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.

Posteriormente se realizó el análisis de la postura, a través del módulo "Body Analysis Kapture" (B.A.K) del software Milletrix de Diagnostic Support, It., donde se colocó al paciente en posición anatómica, inmóvil, se colocaban marcadores y mediante imágenes de los planos frontal- lateral- posterior y contralateral; se realizaba el análisis de las inclinaciones, longitudes y ángulos

del cuerpo en los planos posterior y lateral para la elaboración de la curva de los procesos espinosos y evidenciar las asimetrías en los diferentes planos.

La baropodometría estática y dinámica se realizó con un baropodómetro de Diagnostic Support, Italy. El paciente fue colocado sobre la plataforma del baropodómetro sin zapatos; se le pidió asumir una posición natural, relajada y que se mantuviera quieto por cinco a diez segundos para evaluar el apoyo estático; sucesivamente se le solicitó al paciente caminar sobre la plataforma modular para efectuar el examen dinámico; la captura inicio cuando el pie toco la plataforma y, después de haber memorizado más pasos consecutivos; se dio por terminado cuando el paciente salía de la plataforma.

Tabla IV.- Operacionalización de variables

VARIABLES	DESCRIPTIVA	OPERATIVA
Edad	Edad en años que tiene el paciente en la última evaluación médica.	Diferencia entre fecha de nacimiento y fecha de revisión del paciente
Sexo	Diferencia biológica entre hombre y mujer.	Femenino Masculino
Atrofia	Desgaste o pérdida de tejido muscular.	Sin atrofia (Normal) Hipotrofia.
Fuerza muscular	Expresión de la tensión muscular transmitida al hueso a través del tendón.	Nivel 0 a 5.
Anormalidades del pie.	Cambio o desviación respecto de lo que es normal. Pie Cavo: Pie que presenta un aumento anormal de la altura de la bóveda plantar en el mediopié por flexión acentuada de los metatarsianos. Pie plano: pie en el que la bóveda plantar es demasiado baja o está desaparecida, creando un área de máximo contacto de la planta del pie con el suelo. Pie equino: Totalidad del pie sostenida en posición de flexión plantar con relación a la pierna.	Determinado a la exploración.

	Dedos en garra: aquel dedo que presenta hiperextensión de la articulación metatarsfalángica con flexión de la articulación interfalángica proximal y posición en flexión de la interfalángica distal.	
Anormalidades del retropié.	Cambio o desviación respecto de lo que es normal. Valgo: pie cuyo talón está en eversión y su parte distal en eversión y abducción. Varo: pie cuyo talón está invertido y la parte distal en aducción e inversión.	Determinado en la exploración
Reflejos de estiramiento muscular.	Respuesta de acortamiento o contracción de un músculo al ser estirado	Determinado en la exploración.
Sensibilidad	Capacidad propia e inherente a cualquier ser vivo de percibir sensaciones y de responder a pequeños estímulos o excitaciones.	Determinado en la exploración.
Babinski	Extensión dorsal del dedo gordo del pie, acompañado de la apertura en abanico de los demás dedos en respuesta a la estimulación plantar del pie. Signo de lesión del tracto piramidal.	Determinado en la exploración.
Marcha	Sistema de locomoción de la especie humana. Consta de una serie de movimientos rítmicos, sucesivos y alternantes de las extremidades inferiores las cuales contactan con la superficie de desplazamiento.	Determinado en la exploración.
Signo de Romberg	Detecta alteraciones de la sensibilidad propioceptiva. El signo está presente cuando el paciente es capaz de mantener la posición con los ojos abiertos, pero oscila o se cae al cerrarlos.	Determinado en la exploración.
Velocidad de la marcha	Función de la dirección del movimiento. La unidad es metros/segundo.	Determinado durante el estudio.
Cadencia	Número de pasos ejecutados en un intervalo de tiempo. La unidad es pasos/minuto	Determinado durante el estudio.
Centro de Presión CP	Punto de aplicación de la resultante de todas las fuerzas de gravedad que actúan sobre las distintas porciones del pie y la base de sustentación del cuerpo.	Determinado durante el estudio.

Punto de máxima presión M	El punto de mayor presión que se encuentra central en el retropié (estático) y en la fase de inicio (dinámico), sobre el dedo gordo en la fase de desprendimiento.	Determinado durante el estudio.
---------------------------	--	---------------------------------

El resto de las variables con parámetros específicos del patrón de marcha en el 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 (IBM SPSS Statistics versión 19, 2010); se utilizó estadística descriptiva para la exploración de las variables; 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; además, se calculó el coeficiente de correlación de Pearson.

IX. RESULTADOS

En el servicio de enfermedades neuromusculares del INR se estudiaron a 16 pacientes con diagnóstico de CMT Tipo 2 durante el periodo de agosto a diciembre de 2010; se estudiaron 8 mujeres (50%) y 8 hombres (50%) con edades entre los 11 y 50 años, con un promedio 20.93 años, media de 20.94 años y una desviación estándar de 10.8 años.

Se encontraron con antecedente de procedimiento quirúrgico en pies 2 pacientes (12.5%). Velocidades de conducción nerviosa mayores a 38 m/seg, estuvieron presentes en todos los pacientes.

En el tiempo de evolución de la enfermedad se reportó un mínimo de 2 años y un máximo de 31 años, un promedio de 9.8 años y una desviación estándar de 7.4 años.

El trofismo muscular de pies, pantorrillas y muslos se describió como grado 1= normal y grado 2= atrofia; presentando atrofia para muslos 4 pacientes (25%), atrofia para pantorrillas se encontró en 5 pacientes (31.25%) y atrofia para pies en 9 pacientes (56.25%). Esta distribución se ilustra en la Figura 5.

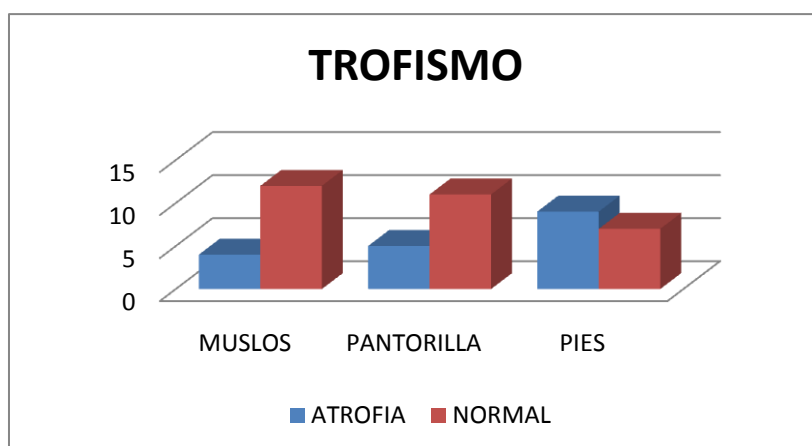


Figura 5.- Gráfico de barras de la distribución de la muestra de acuerdo al trofismo.

Las anomalías de pies que con más frecuencia se encontraron fue: pie cavo, dedos en garra, pie plano, aducto de antepie y pie equino. Esta distribución se encuentra en la Tabla V.

Tabla V.- Distribución de la muestra según las anomalías de los pies.

ANORMALIDAD DE LOS PIES	NUM. DE PACIENTES	PORCENTAJE
Dedos en garra	1	6.25%
Pie cavo y dedos en garra	9	56.25%
Pie equino y dedos en garra	3	18.75%
Pie cavo, dedos en garra y aducto de antepie	2	12.5%
Pie equino, dedos en garra y aducto de antepie.	1	6.25

Los reflejos de estiramiento muscular se describieron como 0=ausente, 1=disminuido, 2=normal, presentando un mínimo de 0 y un máximo de 2, con un promedio de 1.31 para reflejo patelar y 1.06 para el reflejo Aquileo; desviación estándar de .602 para reflejo patelar y .854 para reflejo aquileo. Los reflejos de estiramiento muscular aquileos se encontraron disminuidos en 5 pacientes (31.25%), ausentes en 5 pacientes (31.25%), normal en 6 pacientes (37.5%).

La sensibilidad de propiocepción en ortijos se encontró alterada en 7 pacientes (43.75%) de los pacientes, calificándose como 1= ausente, 2=disminuido, 3=normal, con un máximo de 3 y un mínimo de 2, promedio 2.56, desviación estándar de 0.512.

La sensibilidad superficial de rodilla y tobillo se encontró normal en 9 pacientes (56.25%), disminuida en 7 pacientes (43.75%). La sensibilidad superficial de ortijos se encontró normal en 7 pacientes (43.75%) y disminuida en 9 pacientes (56.25%), la cual se graduó como: 1=ausente, 2=disminuido, 3=normal; el grado promedio para la sensibilidad de rodilla y tobillo fue de 2.56 y el grado promedio para la sensibilidad de ortijos fue de 2.43. Esta distribución se encuentra en la tabla VI.

Tabla VI.- Distribución de la muestra según las alteraciones de la sensibilidad.

ALTERACION DE SENSIBILIDAD	NUM. DE PACIENTES	PORCENTAJE
Rodilla	7	43.75%
Tobillo	7	43.75%
Ortejos	9	56.25%

El grado de fuerza muscular máximo para tibial anterior, peroneo y gemelos fue de 5, siendo el grado de fuerza muscular mínimo para tibial anterior y peroneo de 0 y para gemelos de 3, con una fuerza muscular promedio de 3.5 para tibial anterior, 3.25 para peroneo y 4.06 para gemelos. Esta distribución se ilustra en la Figura 6.

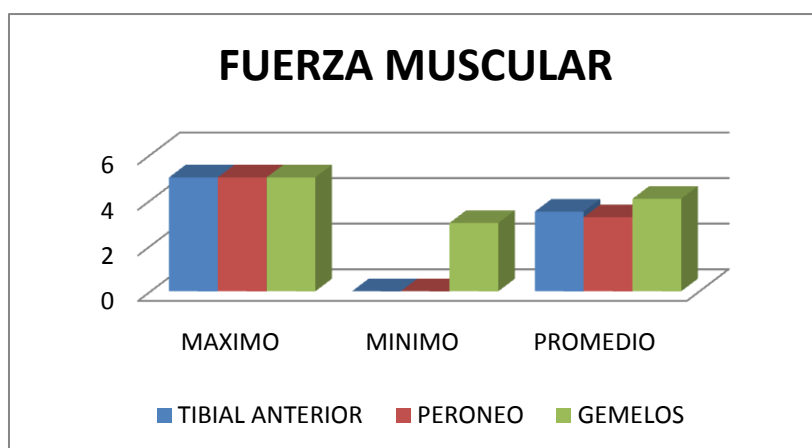


Figura 6.- Gráfico de barras de la distribución de la muestra de acuerdo a la fuerza muscular.

En la calificación de marcha, 25% se encontraba asintomático; 43.75% podía caminar 25 pies en menos de 25 seg con pasos normales. El 6.25% podía caminar 25 pies en menos de 10 seg con marcha en estepagge y 25% tarda más de 10 seg en caminar 25 pies de forma independiente. Esta distribución se ilustra en la Figura 7.

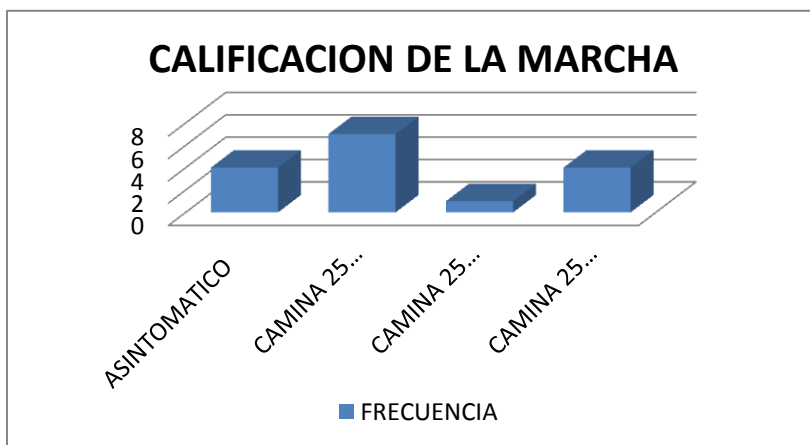


Figura 7.- Gráfico de barras de la distribución de la muestra de acuerdo a la calificación de la marcha.

Se utilizó Charcot-Marie-Tooth disease neuropathy score (CMTNS), la cual se divide en leve con un puntaje menor de 10, moderada con un puntaje de 11 a 20 y severo con un puntaje mayor de 21; reportando 11 pacientes (68.75%) se encontraron dentro de la categoría leve y 5 pacientes (31.25%) con categoría moderada. Esta distribución se ilustra en la Figura 8.

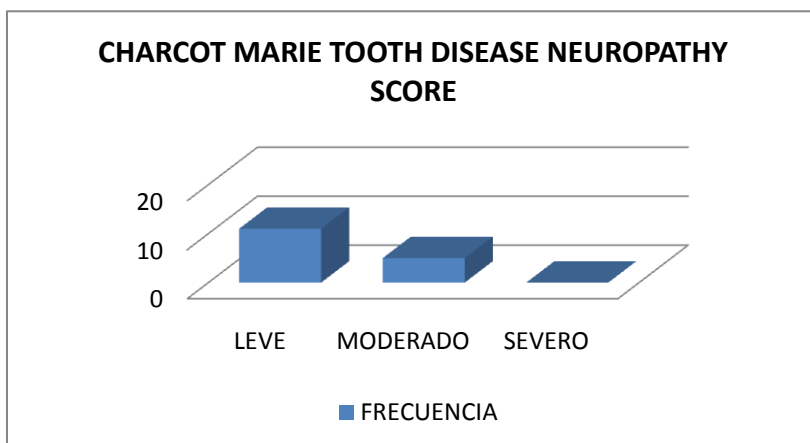


Figura 8.- Gráfico de barras de la distribución de la muestra de acuerdo a CMTNS.

El paso se encontró anormal en 11 pacientes (68.75%); 4 pacientes (25%) no pueden realizar variante en puntas y 5 pacientes (31.25%) no puede realizar la variante de talón. La marcha en tándem se encontró alterada en 5 pacientes (31.25%) y se encontró en 3 pacientes (18.75%) Romberg.

Respecto a la velocidad de marcha, se reportó una máxima de 111.4 cm/s, una mínima 54 cm/s, velocidad promedio de 89.31 cm/s. El número de pasos promedios fue 6.18, un mínimo de 5 y máximo de 9. La cadencia reportó una máxima de 135.9 pasos/min, una mínima 79.1 pasos/min, y un promedio de 104.3 pasos/min; La cadencia en el sexo femenino se reportó de 110.35 pasos/min, y la del sexo masculino de 98.2 pasos/min. La diferencia del tiempo de paso promedio fue 0.089 seg.

El Perfil De Ambulación Funcional (FAP) se encontró alterado en 12 pacientes (75%) del total de pacientes, siendo la puntuación máxima del FAP 100 y mínima 62, con un FAP promedio de 88.31, desviación estándar de 10.25.

En el análisis de la postura se encontró desviación del ángulo de la columna dorsal en 13 pacientes (81.25%), con un máximo de desviación de 4 grados y un mínimo de 1 grado, con un promedio de 1.81 grados y una desviación estándar de 1.23 grados. El ángulo de la columna lumbar reportó desviación en el 100% de los pacientes, un promedio de 3.56 y una desviación estándar de 1.83 grados. Ver Figura 9.

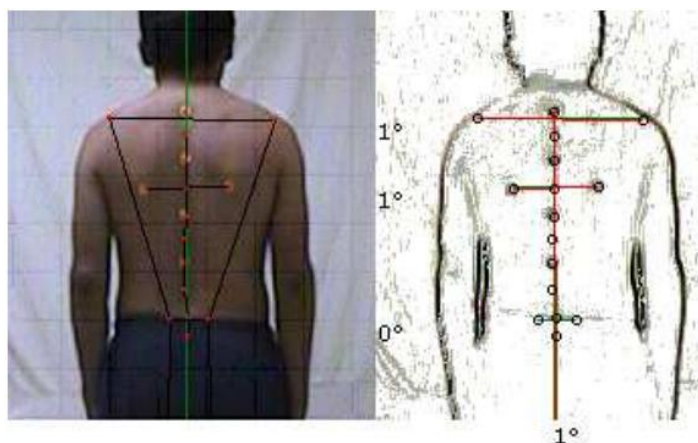


Figura 9.- Fotografía resultado del análisis de la postura con el sistema Milletrix.

Se encontró, en el análisis de la postura, retropié izquierdo pronado en 5 pacientes (31.25%), supinado en 7 pacientes (43.75%) y a la neutra en 4

pacientes (25%); el retropié derecho se reporto pronado y supinado en 6 pacientes (37.5%), a la neutra en 4 pacientes (25%). Esta distribución se ilustra en la Figura 10.

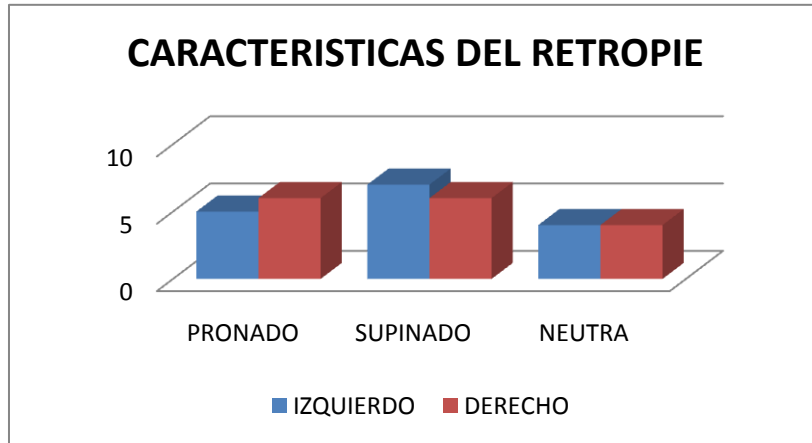


Figura 10.- Gráfico de barras de la distribución de la muestra de acuerdo a las características del retropie en el análisis de la postura.

El centro de gravedad en el polígono de apoyo resulto desplazado a la derecha y retropuesto en 10 pacientes (62.5%), desplazado a la izquierda y retropuesto en 3 pacientes (18.75%), y en 3 pacientes (18.75%) centrado y retropuesto; Esta distribución se ilustra en la Figura 11. (Ver también Figura 12).

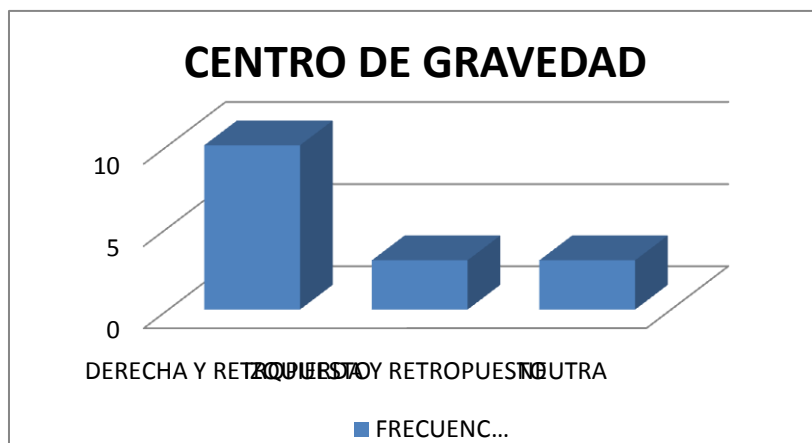


Figura 11.- Gráfico de barras de la distribución de la muestra de acuerdo al centro de gravedad.

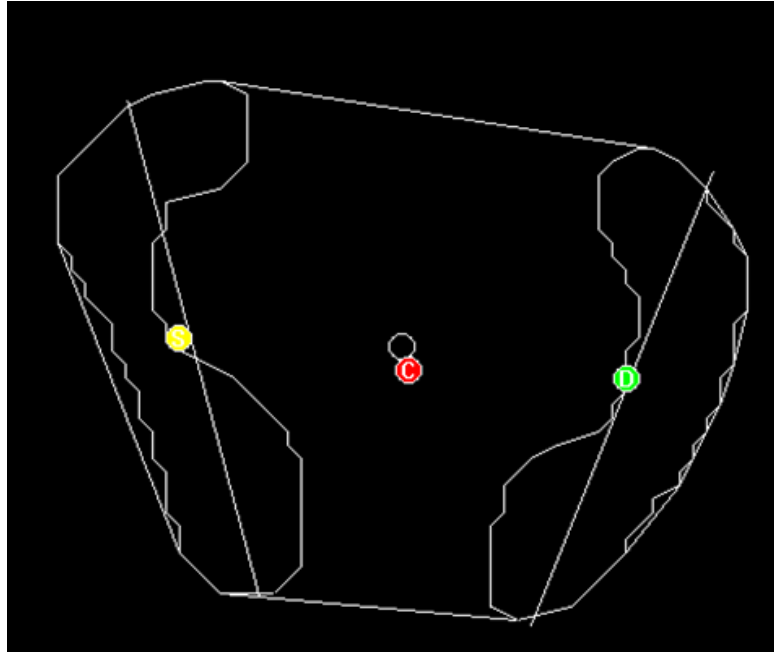


Figura 12.- Baropodometría estática de un sujeto de estudio, el centro rojo marcado con la letra “C” representa el centro de gravedad del individuo; así como, los centros del pie izquierdo (amarillo) y pie derecho (verde), se puede apreciar también el círculo que marca el centro de gravedad esperado.

Los centros de presión de los miembros pélvicos se encontraron alineados en 2 pacientes (12.5%), en 11 pacientes (68.75%), el centro de presión de miembro pélvico izquierdo se reportó antepuesto y el miembro pélvico derecho retropuesto; en 3 pacientes (18.75%) el miembro pélvico izquierdo se reportó retropuesto y el miembro pélvico derecho antepuesto.

El punto de máxima presión M en la baropodometría estática se reportó posicionado en la parte antepodalica derecha en 11 pacientes (68.75%) y en la parte antepodalica izquierda en 5 pacientes (31.25%); mientras en la baropodometría dinámica se reportó posicionado en la parte antepodalica derecha en 8 pacientes (50%) y en la parte antepodalica izquierda en 8 pacientes (50%) como se ilustra en las Figura 13 y 14.

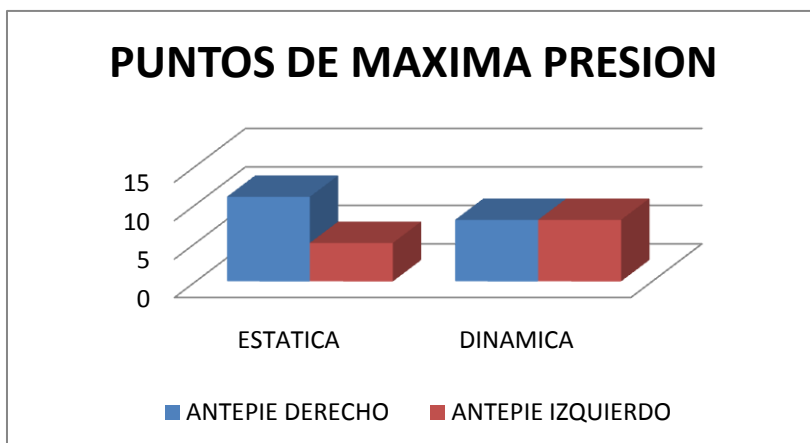


Figura 13.- Gráfico de barras de la distribución de la muestra de acuerdo al punto de máxima presión en la baropodometría.

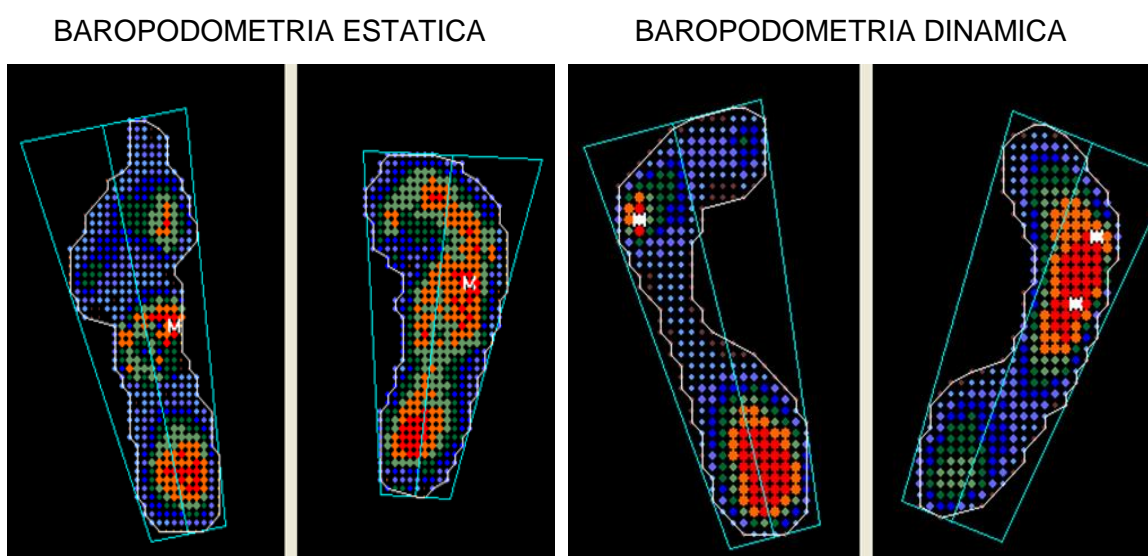


Figura 14.- Baropodometría estática y dinámica de un sujeto de estudio. Los puntos de máxima presión están marcados con la letra “M”.

La distribución de cargas entre miembros pélvicos, en la baropodometría estática, se reportó en 9 pacientes (56.25%) con hipercarga en miembro pélvico derecho e hipercarga en miembro pélvico izquierdo en 3 pacientes (18.75%); en la baropodometría dinámica, se reporto hipercarga en miembro pélvico derecho en 6 pacientes (37.5%) e hipercarga en miembro pélvico izquierdo en 6 pacientes (37.5%); tanto en la baropodometría estática como en la dinámica, se reportaron 4 pacientes (25%) de acuerdo a la norma, como se ilustra en la Figura 15.

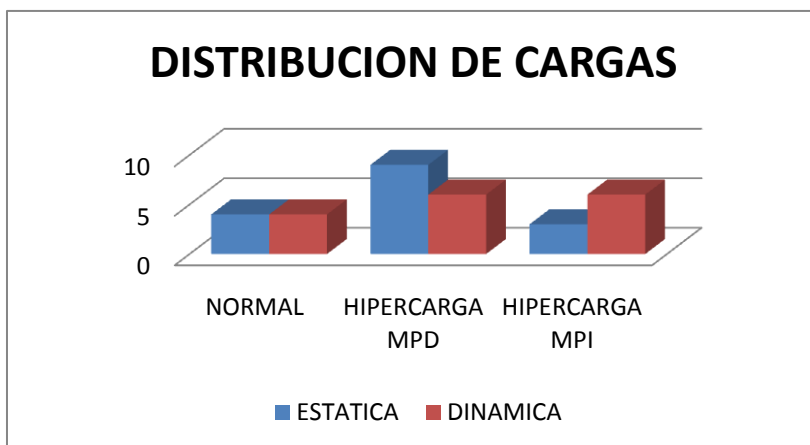


Figura 15.- Gráfico de barras de la distribución de la muestra de acuerdo a la distribución de cargas en la baropodometría.

El valor de carga entre antepié y retropié se reporto dentro de valores fisiológicos en el 100% de los pacientes, tanto en la baropodometría estática como en la dinámica.

Respecto a la goniometría, el rango total de movimiento promedio de la cadera derecha se reporto de 0°, con un rango máximo y mínimo de 50°; el rango total de movimiento promedio de la cadera izquierda se reporto de 10°, con un rango máximo de 35° y un mínimo de 25°. Esta distribución se ilustra en la Figura 16.

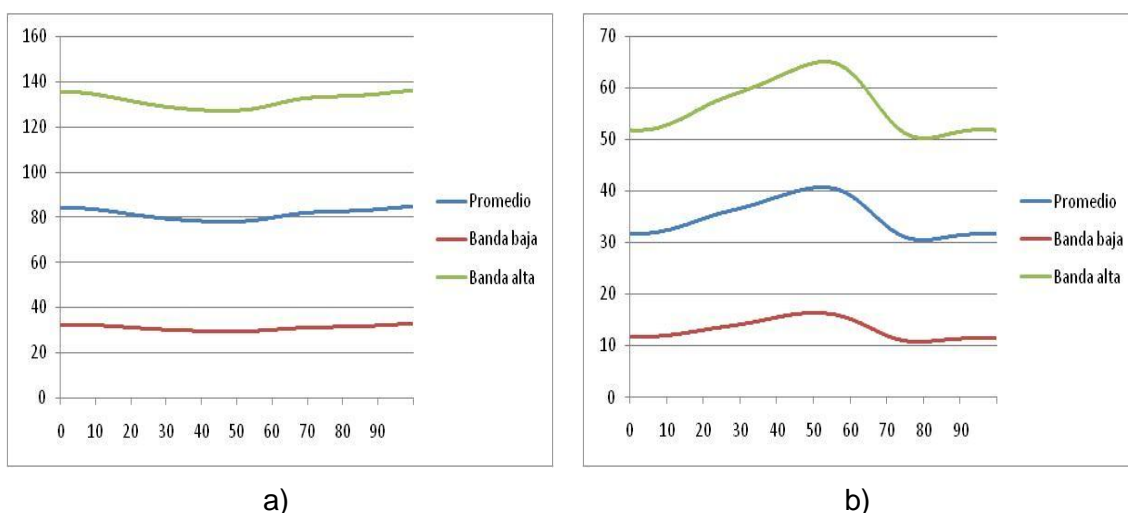


Figura 16.- Gráfica de la goniometría de la cadera de los sujetos estudio.- a) derecha, b) izquierda.

Para la rodilla derecha, se reportó el rango total de movimiento promedio de 48°, con un rango máximo de 70° y un mínimo de 20°; el rango total de movimiento promedio de la rodilla izquierda se reporto de 42°, con un rango máximo de 68° y un mínimo de 20°. Está distribución se ilustra en la Figura 17.

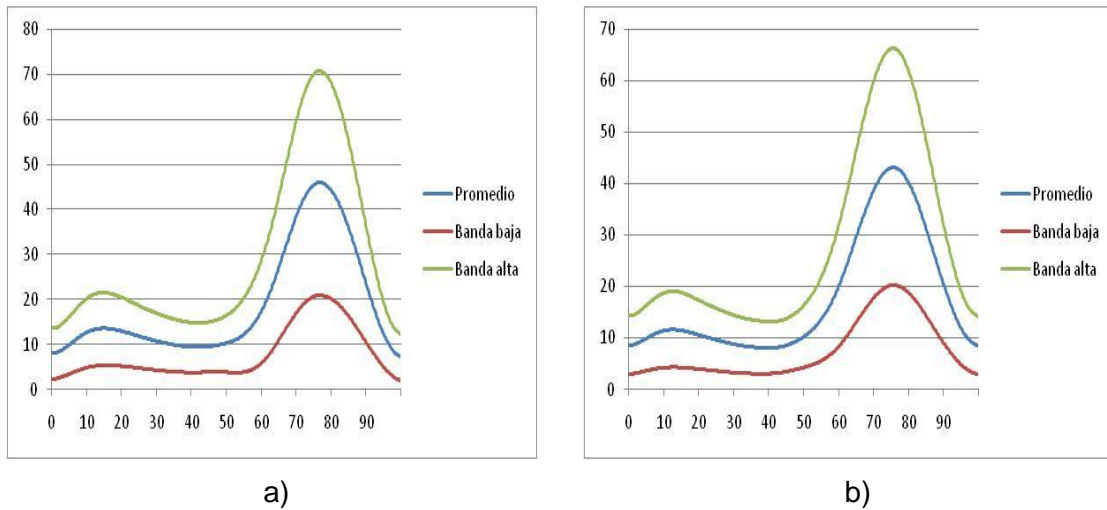


Figura 17.- Gráfica de la goniometría de la rodilla de los sujetos estudio.-
a) derecha, b) izquierda.

A nivel de tobillo, se reportó un rango total de movimiento promedio de 15° para tobillo derecho, con un máximo de 48° y un mínimo de 18°; el tobillo izquierdo se reportó con un rango total de movimiento promedio de 12°, con un máximo de 42° y un mínimo de 18°. Está distribución se ilustra en la Figura 18.

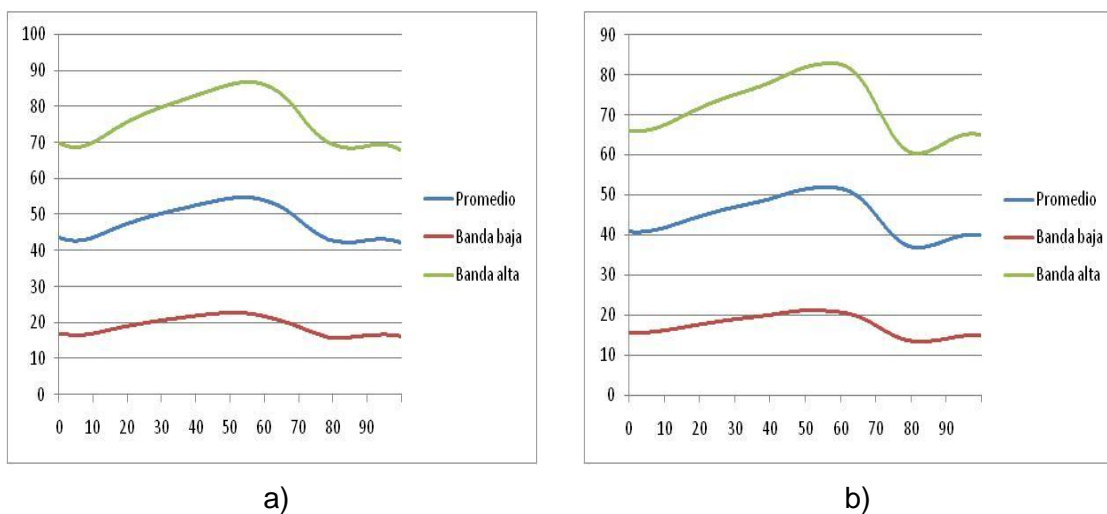


Figura 18.- Gráfica de la goniometría del tobillo de los sujetos estudio.-
a) derecha, b) izquierda.

Se encontró una correlación positiva significativa entre la edad, la atrofia de pantorrilla y muslos ($p > 0.05$), así como una correlación negativa significativa con la fuerza de tibial anterior y peroneo ($p > 0.05$). La edad también presenta una correlación positiva significativa con la calificación de la marcha ($p = 0.672$), la marcha en puntas ($p = 0.760$) y la severidad de la neuropatía CMT ($p = 0.672$).

El Perfil de Ambulación funcional presentó una correlación significativa con la velocidad, el número de pasos y la calificación de la marcha.

La atrofia de muslo y pantorrilla presentaron una correlación negativa significativa con la fuerza muscular de tibial anterior ($p = -0.739$) y peroneo ($p = -0.693$); y una correlación positiva significativa con la calificación de la marcha ($p = 0.856$), la marcha en puntas ($p = 0.667$) y la severidad de la neuropatía CMT ($p = 0.709$).

El reflejo aquileo presentó una correlación positiva significativa con la propiocepción de 1er orjejo ($p = 0.829$). Respecto a la sensibilidad superficial y vibración presentaron una correlación negativa significativa con la marcha en puntas ($p = -0.655$), marcha en Tandem ($p = -0.764$) y la calificación de la marcha ($p = 0.779$).

Se encontró una correlación positiva significativa de la severidad con la atrofia de muslos ($p = 0.856$) y pantorrilla ($p = 0.709$), la marcha en tándem ($p = 0.709$), la marcha de talón ($p = 0.709$) y una correlación negativa significativa con la presencia de Romberg ($p = -0.713$).

X. DISCUSIÓN

En el presente estudio, se analizaron las características clínicas de los pacientes con diagnóstico de Charcot Marie Tooth Tipo 2, utilizando la escala de valoración clínica “Charcot Marie Tooth Database”; además de la asociación entre el análisis de la marcha y la severidad de la patología, con respecto a la literatura mundial.²³

Se han realizado estudios previamente sobre el análisis de la marcha en pacientes con CMT, pero sin ninguna diferenciación del tipo. Newman y cols (2005) realizaron un estudio de análisis de marcha en pacientes con CMT1 y CMT2, en el cual se estudiaron 16 sujetos, 11 del Tipo 1 y 5 del Tipo 2. En el presente trabajo se estudiaron 16 pacientes con diagnóstico clínico y electrofisiológico de CMT2, de los cuales 8 correspondieron al sexo femenino (50%) y 8 al sexo masculino, con edades entre los 11 y 50 años, lo cual nos permite tener un resultado objetivo y específico de la neuropatía CMT2; aunque es 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 como características principales la debilidad de predominio distal, atrofia de miembros inferiores de predominio en pies y alteración de la sensibilidad, en especial la propiocepción de ortijos y la sensibilidad superficial de ortijos, presentando concordancia con la literatura mundial.^{3,4}

En un estudio realizado en 19 pacientes con Charcot Marie Tooth sobre la biomecánica de la marcha en estos sujetos, sólo se reporta el pie cavo como la deformidad más común; sin embargo, en este estudio la principal deformidad reportada fue la combinación de un pie cavo con dedos en garra, la cual se presentó en el 56% de los sujetos estudiados, lo que se corrobora con las distribuciones de las presiones encontradas en la baropodometría.^{3,12} En consecuencia, los hallazgos fueron deformidades (pie cavo, dedos en garra) y atrofia en los pies en el 56.25% de la población, con una correlación positiva significativa ($p > 0.05$) con la edad. La edad también presenta una correlación

positiva significativa con la calificación de la marcha (p 0.672), la marcha en puntas (p 0.760), signo de Romberg presente (p 0.873) y la severidad de la neuropatía CMT (p 0.672), lo cual se correlaciona con lo reportado en la literatura.

En un estudio realizado a 16 pacientes con pie cavo asociado a CMT (2005) se observó que a mayor deformidad del pie, mayor presión se presentaba en el antepié; en el presente estudio, el punto de mayor presión se encontró en antepié, asociado a retropié supinado, y a la combinación de pie cavo y dedos en garra, lo cual se corrobora por medio de la baropodometría.^{22,24}

El reflejo de estiramiento muscular aquileo se encontró alterado en el 62.5% de nuestros sujetos de estudio, lo cual concuerda con lo reportado en la literatura.¹ Varios autores reportan alteraciones de la dorsiflexión en la mayoría de los pacientes, sin embargo en nuestro estudio existe un alto porcentaje de pacientes que podían caminar 25 pies en menos de 25 segundos con pasos normales (43.75%), sólo el 6.25% podía caminar 25 pies en menos de 10 segundos con marcha en estepage; esto probablemente depende del tiempo de evolución, por lo cual sería importante dar seguimiento a esta población de estudio.¹⁹

En el análisis tridimensional de la marcha, la velocidad de la marcha media de nuestra población es 89.31cm/s, siendo las mujeres un 4.74% más rápidas que la media (93.55cm/s), a diferencia de la literatura donde se reporta a los varones con una velocidad media promedio más rápida; y aunque, la cadencia en la mujer (110.35 pasos/min) se encontró mayor en respecto a la del hombre (98.2pasos/min), se encuentra por debajo de la reportada en la literatura y se pudo corroborar con la instrumentación de laboratorio.^{17,18}

La fase de doble apoyo está muy mediatizada por la velocidad de marcha, de forma que a mayor velocidad, menor duración de la fase de doble apoyo; de la misma manera, el tiempo de zancada disminuye con el aumento de la velocidad, lo cual concuerda con nuestros sujetos de estudio.¹⁷

Se encontró una correlación negativa significativa ($p= 0.553$) entre la edad y la cadencia, reportándose una cadencia de 105.4 pasos/min en pacientes menores de 11 años y 104 pasos/min en mayores de 11 años, lo cual concuerda con la literatura donde se reporta que los niños presentan aumentos significativos de la longitud de su paso con el crecimiento hasta la edad de 11 años, coincidiendo con el mayor período de crecimiento porcentual (entre 1 y 7 años, el crecimiento de la longitud de la pierna es del 194%), a partir de los cuales la progresión es más lenta.¹⁸

Con respecto a la postura, en la literatura se reportan deformidades de la columna en un 37-50% de los pacientes con CMT1, pero se desconoce en los pacientes con CMT2; Lori and Elerson (2007) estudiaron a 45 pacientes con escoliosis asociada a Charcot Marie Tooth, sin diferenciar el Tipo, reportando una curva media de 27.6 grados, siendo más común, la hipercifosis torácica; sin embargo, en los sujetos de estudio, la desviación promedio de la columna dorsal fue de 1.81 grados en 13 sujetos (81.25%) y de 1.83 grados en la columna lumbar en el 100% de los pacientes; pero es una muestra pequeña para considerarla representativa del total de pacientes con esta enfermedad.

Ounpuu, Kuruvilla y Newman reportaron en sus estudios, la dorsiflexión del tobillo limitada y debilidad de predominio dístalo, afectando principalmente a dorsiflexores y evertores del pie; en el presente estudio, se encontraron resultados similares: rango de movimiento articular de tobillo limitado (promedio 12°) y disminución de la fuerza muscular de los músculos tibial anterior y peroneo (promedio 3.37°), comprobados mediante la instrumentación de laboratorio; lo cual es relevante ya que es una representación del desbalance muscular entre dorsiflexores y flexores plantares que llevan a una marcha en estepage, característica en esta población de estudio.^{17,20}

XI. CONCLUSIONES.

Se obtuvieron los parámetros cinemáticos y las características que con mayor frecuencia repercuten en el patrón de marcha de los pacientes con CMT2, estos son: limitación del arco de movimiento (cadera, rodilla y tobillo); disminución de la fuerza muscular (músculos tibial anterior y peroneo) y alteración de la sensibilidad de propiocepción de los ortejos.

La velocidad de la marcha, la cadencia, la diferencia del tiempo de paso y el Perfil de Ambulación Funcional se encuentran alterados en la mayoría de los sujetos de estudio; los cuales presentaban pie cavo, dedos en garra y retropié supinado.

Los sujetos estudiados con marcha en estepage presentan disminución de la fuerza de los músculos tibial anterior y peroneo.

La edad tiene una correlación positiva significativa con la calificación de la marcha, la capacidad de realizar la variante de marcha en puntas y la severidad de la neuropatía en pacientes con CMT2.

El presente estudio puede ser la base para diseñar un programa de rehabilitación individualizado, que permita dar un manejo integral y mejorar la calidad de vida de esta población con CMT2, retardando la necesidad de un manejo quirúrgico.

XII. ANEXOS

ANEXO 1



INSTITUTO NACIONAL DE REHABILITACIÓN



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 “**CARACTERIZACION CLINICA Y ANALISIS DE LA MARCHA EN PACIENTES CON CHARCOT MARIE TOOH TIPO 2 EN EL 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 Dra. Azucena Rodríguez Reyes, 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

Testigo2

M. en C. Ivett Quiñones Urióstegui

Testigo 1

Testigo 3

Dra. Azucena Rodríguez Reyes



DIVISIÓN DE INVESTIGACIÓN TECNOLÓGICA
LABORATORIO DE ANÁLISIS DE MOVIMIENTO

FORMULARIO DE EXAMEN MEDICO

Fecha: _____

Nombre del paciente: _____

Nombre del médico: _____

Especialidad: _____

Dirección: _____

Teléfono # _____

Peso del paciente: _____

Talla del paciente: _____

Distancia trocánter piso : Derecho _____ Izquierdo _____

Atrofia

	Derecho	Izquierdo
Muslo	_____	_____
Pantorrilla	_____	_____
Pies	_____	_____

Movilidad pasiva

Cadera	Derecho	Izquierdo
Flexión	_____	_____
Extensión	_____	_____
Abducción	_____	_____
Aducción	_____	_____
Rotación interna	_____	_____
Rotación externa	_____	_____

Rodilla	Derecho	Izquierdo
Flexión	_____	_____
Extensión	_____	_____

Tobillo	Derecho	Izquierdo
Dorsiflexión	_____	_____
Flexión plantar	_____	_____
Inversión	_____	_____
Eversión	_____	_____

Contracturas

	Derecho	Izquierdo
Flexores de cadera	_____	_____
Isquiotibiales	_____	_____
Tríceps sural	_____	_____

Examen manual muscular extremidades inferiores (MRC Scale 0-5)

	Derecho	Izquierdo
Psoas iliaco	_____	_____
Glúteo mayor	_____	_____
Glúteo medio	_____	_____
Isquiotibiales	_____	_____
Cuádriceps	_____	_____
Tríceps sural	_____	_____

Tibial anterior	_____	_____
Tibial posterior	_____	_____
Peroneo largo	_____	_____
Peroneo corto	_____	_____
Extensor largo del pulgar	_____	_____
Extensor largo de los dedos	_____	_____
Lumbricales	_____	_____

Anormalidades del pie _____

(Pie cavo, pie plano, dedos en garra etc)

Anormalidades del retropié:

Normal _____ Valgo _____ Varo _____

REEMS (0= ausente, += reducido, ++= normal, +++ = aumentados, ++++ = clonus)

	Derecho	Izquierdo
Bíceps	_____	_____
Tríceps	_____	_____
Braquirradial	_____	_____
Patelar	_____	_____
Aquileo	_____	_____

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

	Derecho	Izquierdo
Propiocepción		
1er Dedo	_____	_____
Tobillo	_____	_____
Vibración		
Dedos	_____	_____
Muñeca	_____	_____
Codo	_____	_____
Ortejos	_____	_____
Tobillo	_____	_____
Rodilla	_____	_____
Pin/Prick		
Dedos	_____	_____
Muñeca	_____	_____
Codo	_____	_____
Ortejos	_____	_____
Tobillo	_____	_____
Rodilla	_____	_____

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

Paso (normal/anormal) _____

Marcha en Tandenm (puede/no puede) _____

Marcha en puntas (puede /no puede) _____

Marcha en talones (capaz/incapaz) _____
 Romberg (presente/ausente) _____

Estudio de neuroconducción nerviosa

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) _____

Mediano VCNS (m/s) _____

PANS (microvolts) _____

Ulnar VCNS (m/s) _____

PANS (milivolts) _____

Sural VCNS (m/s) _____

PANS (microvolts) _____

CHARCOT MARIE TOOTH DISEASE NEUROPATHY SCORE

Parámetro	0	1	2	3	4
Síntomas sensoriales	Ninguno	Limitado a dedos del pie	Se extiende y puede incluir el tobillo	Se extiende y puede incluir la rodilla	Se extiende por arriba de la rodilla.
Síntomas motores Piernas	Ninguno	Deambula, pies y dedos de los pies	AFO por lo menos 1 pierna o apoyo del tobillo	Bastón, andadera, cirugía de tobillo	Silla de ruedas la mayoría de las veces.
Síntomas motores Brazos	Ninguno	Dificultad con los botones/cierres.	No utiliza botones/cierres pero puede escribir	No puede escribir o usa teclado	Brazos proximales
Sensibilidad fina (alfiler)	Normal	Reducido en dedos/ dedos del pie	Reducido y puede incluir hasta muñeca/tobillo	Reducido y puede incluir hasta el codo/rodilla	Reducido por arriba del codo/rodilla.
Fuerza Piernas	Normal	4+, 4 o 4- en dorsiflexión	≤3 dorsiflexión	≤3 dorsiflexion y flexión plantar	Debilidad proximal
Fuerza Brazos	Normal	4+, 4 o 4- en intrínsecos o extensores de dedos	≤3 intrínsecos o extensores de los dedos	≤3 extensores de muñeca	Debilidad por encima del codo
Ulnar CMAP (mediano)	>6mV (>4mV)	4.0-5.9mV (2.8- 3.9)	2.0-3.9 mV (1.2 – 2.7)	0.1 – 1.9mV (0.1 – 1.1)	Ausente (Ausente)
Ulnar SNAP (mediano)	(>9 uV) (>22 uV)	6.0-8.9uV (14.0- 21.9)	3.0- 5.9uV (7.0- 13.9)	0.1 – 2.9 uV (0.1 – 6.9)	Ausente (Ausente)
Total (máx 36)					

Categoría: Leve (CMTNS ≤10), Moderado (CMTNS 11 a 20) y Severo (CMTNS ≥21).

XIII. BIBLIOGRAFIA.

1. Pareyson D, et al; Diagnosis, natural history, and management of Charcot–Marie–Tooth disease; *Lancet Neurol* 2009; 8: 654–67.
2. Newman C; et al; The characteristics of gait in Charcot-Marie-Tooth disease types I and II. *Gait & Posture* 26 (2007) 120–127.
3. Ounpuu Sylvia et al; Biomechanics of gait in Charcot-Marie Tooth disease. *Oral Presentations / Gait & Posture* 24S (2006) S7–S97.
4. Don Romildo et al; Foot drop and plantar flexion failure determine different gait strategies in Charcot-Marie-Tooth patients; *Clinical Biomechanics* 22 (2007) 905–916.
5. Banchs I, et al; Diagnosis of Charcot-Marie-Tooth Disease; *Journal of Biomedicine and Biotechnology* Volume 2009, Article 985415, 10 pages.
6. Burns J, et al; Feasibility of foot and ankle strength training in childhood Charcot-Marie-Tooth disease; *Neuromuscular Disorders* 19 (2009) 818–821.
7. Shy M.E, et al; Reliability and validity of the CMT neuropathy score as a measure of disability; *Neurology* 2005;64:1209–1214.
8. Howcroft DWJ et al; Charcot Marie Tooth Disease; *Orthopaedics and Trauma* 2009; 274-277.
9. Cartoni R, et al; Role of mitofusin 2 mutations in the physiopathology of Charcot–Marie–Tooth disease type 2A., *Experimental Neurology* 218 (2009) 268–273.
10. Kuruvilla A., et al; Characterization of Gait Parameters in Patients with Charcot-Marie-Tooth Disease. *Neurol India*, 2000; 48: 49-55.
11. Bitoun Marc, et al; A novel mutation in the dynamin 2 gene in a Charcot-Marie-Tooth type 2 patient: Clinical and pathological findings. *Neuromuscular Disorders* 18 (2008) 334–338.
12. Verhoeven K, et al; MFN2 mutation distribution and genotype/phenotype correlation in Charcot–Marie–Tooth type 2; *Brain* (2006), 129, 2093–2102.
13. Beals T., et al; Charcot-Marie-Tooth Disease and the Cavovarus Foot. *Foot Ankle Clin N Am* 13 (2008) 259–274.

14. Jani-Acsadi A. et al; Charcot-Marie-Tooth Neuropathies: Diagnosis and Management; Seminars in Neurology/ Volume 28, Number 2, 2008: 185-193.
15. Young P. et al; Tratamiento para la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth; Cochrane Plus, 2008, Número 2.
16. Teunissen L, et al; Disease Course of Charcot-Marie-Tooth Disease Type 2. Arch Neurol. 2003;60:823-828.
17. Sánchez Lacuesta J: Biomecánica de la Marcha Humana Normal. En: Sánchez-Lacuesta J, Prat J, Hoyos JV, Viosca E, Soler-García C, Comin M, Lafuente R, Cortés A, Vera P. IBV Valencia: Martín Impresores SL, 1993:19-112.
18. Perry J. Gait analysis. Normal and pathological function. New York: Slack Incorporated, 1992.
19. Roy B. Davis, III, PhD, Sylvia Öunpuu, 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
20. Sabir M, Lyttle D. Patogenesis de Charcot Marie Tooth disease. Gait analysis and electrophysiologic, genetic, histopathologic and enzyme studies in a kinship. Clin Orthop Relat Rest. 1984 Apr; (184): 223-235.
21. Lori A Karon, Elerson Emily; Scoliosis in Patients with Charcot-Marie-Tooth Disease. The Journal of Bone and Joint Surgery (American). 2007; 89: 1504-1510.
22. Hurtado Padilla; Uso de la baropodometría. Ortho-tips Vol. 2 No. 4 2006.
23. Shy M.E. et al; Reliability and validity of the CMTneuropathy score as a measure of disability. Neurology 2005; 64: 1209-1214.
24. Crosbie J, et al; Pressure characteristics in painful pes cavus resulting from Charcot Marie Tooth disease. Gait Posture 2008 Nov; 28 (4): 545-51.