

ALTERACIÓN DE LA MARCHA Y DEFORMIDADES DE LOS PIES: LAS “RED FLAGS” DE LAS NEUROPATÍAS. A PROPÓSITO DE UN CASO.

de Felipe Pérez, María; Vega Bayón, Marta; Vega Gutiérrez, María Luisa; Vázquez Martín, Selma; Castro Rey, Margarita.

INTRODUCCIÓN

ENFERMEDAD CHARCOT MARIE TOOTH

- ✓ Polineuropatía con afectación sensitivo-motora, desmielinizante (más frecuente) o axonal.
- ✓ Neuropatía hereditaria más frecuente.
- ✓ 28,2 casos por cada 100.000 habitantes.
- ✓ Herencia autosómica dominante, recesiva o ligada al cromosoma X.
- ✓ Fases iniciales con afectación de la musculatura intrínseca de pies y manos: **pie cavo**, dedos en garra, arco plantar elevado y acortamiento del tendón de Aquiles.

TIPOS DE ENFERMEDAD DE CHARCOT MARIE TOOTH (CMT)

- **CMT1 (la más frecuente: 70%)**: desmielinizante, 6 subgrupos. Herencia autosómica dominante. Debilidad y atrofia distal, hipoacusia.
- **CMT2**: axonal, 12 subtipos. Herencia autosómica dominante. Inicio en la infancia. Pérdida de fuerza y atrofia distal. Mejor pronóstico.
- **CMT3 (enfermedad de Dejerine-Sottas)**: desmielinizante. Herencia autosómica dominante o recesiva. comienzo en la infancia, la más grave. Retraso psicomotor.
- **CMT4**: desmielinizante o axonal, varios subtipos. Herencia autosómica recesiva. Inicio en la infancia. Debilidad y atrofia distales.
- **CMTX (segunda más frecuente: 7-15%)**: desmielinizante. Ligada al cromosoma X (hombres afectados, mujeres portadoras). Inicio en la infancia tardía o adolescencia.

CASO CLÍNICO

No antecedentes familiares neurológicos ni degenerativos.

Niña derivada a Endocrinología a los 3 años por **obesidad (> p99, 2,45 DE)**, con estudio hormonal normal.



8 años

- Tropiezos y caídas frecuentes.
- Exploración física: obesidad y genu valgo.
- No alteración de la marcha y podoscopio negativo.

12 años

- Revisión 12 años en AP: genu valgo progresivo.
- Traumatología Infantil: pie equino bilateral severo y acortamiento aquileo con marcha en puntillas. Tratamiento: Ortesis → Toxina botulínica → Tenotomía de alargamiento del tendón de Aquiles.

Consulta multidisciplinar (Neuropediatría, Traumatología Infantil y Rehabilitación): Estudio neurofisiológico y genético compatibles con **polineuropatía Charcot Marie Tooth tipo 4B2**.

- **Estudio neurofisiológico:** polineuropatía desmielinizante somatosensorial crónica generalizada de intensidad leve moderada, con mayor afectación de miembros inferiores
- **Estudio genético:** portadora del gen SBF2 en el cromosoma 11p15, asociado al tipo 4B2.

Evolución: deformidad progresiva de manos y pies, dolor, edemas y parestesias, con limitación funcional y dificultad para las actividades de la vida diaria y tareas escolares → Gabapentina y seguimiento por Unidad del dolor.

Obesidad y torpeza motora

COMENTARIOS

Las alteraciones de la marcha y las deformidades de los pies (pie cavo, dedos en martillo o pie caído) detectados en la consulta de Atención Primaria deben hacernos pensar en una neuropatía. Los primeros signos pueden ser retraso motor y de la marcha, con torpeza motora y caídas frecuentes.

Ante la ausencia de miembros de la familia afectados, se debe sospechar una neuropatía genética si el debut ocurre en la infancia, presenta una evolución prolongada y lentamente progresiva y pie cavo u otras deformidades de los pies. La resonancia magnética puede mostrar atrofia en la musculatura intrínseca de los pies.

Existen más de 30 genes asociados a esta enfermedad, con diversos tipos clínico-genéticos. Sin embargo, el diagnóstico es clínico y neurofisiológico, pudiendo apoyarnos en el estudio genético. El diagnóstico molecular se realiza en función del fenotipo clínico, el patrón de herencia y las pruebas neurofisiológicas.

No existe tratamiento curativo. El manejo consiste en rehabilitación, ortesis antiequinas y cirugía ortopédica correctiva.

