



**Universidad de Valladolid**



**Facultad  
de Fisioterapia  
de Soria**

**FACULTAD DE FISIOTERAPIA DE SORIA**

**Grado en Fisioterapia**

**TRABAJO FIN DE GRADO**

**ENFERMEDAD DE CHARCOT-MARIE-TOOTH EN  
PEDIATRÍA: EFICACIA DEL TRATAMIENTO FÍSICO**

**Autora: Maialen Olasagasti Burgaña**

**Tutor: Valentín del Villar Sordo**

Soria, 12 de Junio del 2019

# ÍNDICE

## GLOSARIO DE ABREVIATURAS

## RESUMEN

<b>1. INTRODUCCIÓN.....</b>	<b>1-8</b>
1.1. Concepto.....	1
1.2. Epidemiología.....	1
1.3. Historia.....	1-2
1.4. Etiopatogenia.....	2
1.5. Fisiopatología.....	2-4
1.6. Diagnóstico.....	4-5
1.6.1. Diagnóstico clínico.....	4-5
1.6.2. Diagnóstico molecular.....	5
1.7. Manifestaciones clínicas.....	5-6
1.8. Pronóstico.....	6
1.9. Tratamiento.....	6-8
1.9.1. Tratamiento fisioterapéutico.....	7
1.9.2. Tratamiento ortopédico.....	7
1.9.3. Tratamiento quirúrgico.....	7-8
<b>2. JUSTIFICACIÓN .....</b>	<b>8</b>
<b>3. OBJETIVOS.....</b>	<b>9</b>
3.1. Objetivo principal.....	9
3.2. Objetivos secundarios.....	9
<b>4. MATERIAL Y MÉTODOS.....</b>	<b>9-11</b>
<b>5. RESULTADOS.....</b>	<b>11-19</b>
<b>6. DISCUSIÓN.....</b>	<b>20-24</b>
<b>7. CONCLUSIONES.....</b>	<b>24-25</b>
<b>8. BIBLIOGRAFÍA.....</b>	<b>26-28</b>

## ÍNDICE DE FIGURAS Y TABLAS

1. Tabla 1 .....	2
2. Tabla 2 .....	3-4

## GLOSARIO DE ABREVIATURAS

**CMT:** Charcot-Marie-Tooth

**AD:** Autosómica dominante

**AR:** Autosómica recesiva

**VCN:** Velocidad de conducción nerviosa

**EEII:** Extremidades inferiores

**EES:** Extremidades superiores

**AVD:** Actividades de la vida diaria

**RM:** Repetición máxima

**MCV:** Máxima contracción voluntaria

**ROM:** Rango de movimiento

## RESUMEN

Fundamento: La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth o neuropatía hereditaria sensitivo-motora, es la neuropatía hereditaria primaria más frecuente, con una prevalencia de 1 por cada 2500 habitantes. La determinan mutaciones específicas de uno o varios genes relacionados con la estructura y formación de axones y vaina de mielina. El diagnóstico se confirma mediante genética o diagnóstico molecular. Clínicamente se inicia en la infancia, comenzando con alteraciones motoras en las extremidades inferiores y deformidades como pie cavo, dedos en martillo y pie caído. El Tratamiento físico se centra en estiramientos de la fascia plantar, ejercicios de fortalecimiento, preservar el rango y la amplitud de movimiento y entrenar el equilibrio y la propiocepción para mantener la movilidad.

Objetivos: La variabilidad en la utilización de medios físicos en el tratamiento de esta enfermedad exige estar actualizado y examinar los medios actuales para verificar la eficacia y seguridad de los medios físicos y para prestar una terapia física válida y eficiente.

Método: Con el fin de realizar un revisión bibliográfica, crítica, actualizada y de calidad se ha obtenido la información en las bases de datos de US National Library of Medicine (PubMed), Physiotherapy Evidence Database, Cochrane Library y Clinical Key.

Resultados: El entrenamiento de resistencia progresiva, de fuerza, los ejercicios aeróbicos y estiramientos son los tratamientos físicos habitualmente administrados a estos pacientes. La terapia física domiciliaria mantiene los resultados obtenidos con el tratamiento hospitalario supervisado.

Conclusiones: El entrenamiento, ejercicio aeróbico y el estiramiento han demostrado su eficacia y seguridad. El tratamiento físico debe aplicarse prioritariamente para mejorar la fuerza muscular, realizar las actividades de la vida diaria y retrasar la progresión de la enfermedad.

# 1. INTRODUCCIÓN

## 1.1. Concepto

Las neuropatías periféricas hereditarias son un grupo de patologías que afectan al sistema nervioso periférico. Incluyen las neuropatías hereditarias sensitivo-motoras, neuropatías hereditarias motoras, neuropatías hereditarias sensitivas y neuropatías hereditarias sensitivo-autonómicas. A pesar de esta heterogeneidad, se trata de un conjunto de trastornos que comparten características clínicas, manifestándose con una progresión crónica. (1)

La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT) o neuropatía hereditaria sensitivo-motora, se considera una neuropatía hereditaria primaria, afectando de forma predominante o exclusiva a los nervios periféricos y producen síntomas de disfunción nerviosa periférica. (2)

Se caracteriza por un desorden heterogéneo que afecta al sistema nervioso periférico y genera una pérdida lentamente progresiva de la función de los nervios periféricos en miembros superiores e inferiores, presentando afección motora y sensitiva. (3)

CMT se puede clasificar en función de su clínica, características neurofisiológicas, genéticas y patológicas. (1)

## 1.2. Epidemiología

Es la neuropatía hereditaria más frecuente con una prevalencia de 1 por cada 2500 habitantes. (4)

Durante un análisis retrospectivo de 33 años de datos de 260 pacientes Wilmshurst y otros documentaron que 1 de cada 5 casos eran infantiles (menos de 1 año de edad). (2)

## 1.3. Historia

La información científica sobre la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth ha sido escasa en pediatría hasta épocas recientes, lo que puede deberse a una ausencia de programas de registro de datos a nivel nacional e internacional, o el importante retraso en el diagnóstico de la población pediátrica con CMT. (2)

El desconocimiento sobre la fisiopatología de CMT estos años atrás, ha hecho que cambie el abordaje clínico de la enfermedad y está abriendo paso a posibles nuevos tratamientos. (5)

La primera descripción de atrofia muscular progresiva fue de Virchow en 1855. Fue más tarde, en 1873, Eichhorst proporcionó una descripción completa de una familia de seis generaciones con pérdida de fuerza y atrofia en pies y manos. A su vez, Friedreich realizó un informe basándose en la evaluación clínica extensa de la patología. (6)

Esta neuropatía periférica fue descrita más ampliamente en 1886 por los

neurólogos franceses Charcot y Marie, e independientemente por el neurólogo inglés Tooth en 1886 refiriéndose a la pérdida de fuerza de los grandes músculos distales como atrofia de los músculos peroneos y con la hipótesis de que el trastorno era causado por la disfunción de los nervios periféricos. (5)

En 1968 Dick y Lambert publicaron las características electrofisiológicas de las neuropatías hereditarias y fue más tarde cuando iniciaron la primera clasificación basada en las características electrofisiológicas de sus pacientes, en dos grupos grandes: desmielinización (CMT1) y axonopatía (CMT2). (5)

#### **1.4. Etiopatogenia**

La CMT es debida a una serie de mutaciones específicas que se dan en uno o varios genes que tengan que ver con la estructura, formación y mantenimiento tanto de los axones neuronales o de la vaina de mielina. (5) La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT) o neuropatía hereditaria sensitivo-motora, se considera una neuropatía hereditaria primaria, afectando de forma predominante o exclusiva a los nervios periféricos y producen síntomas de disfunción nerviosa periférica. (2)

Es la neuropatía hereditaria más frecuente con una prevalencia de 1 por cada 2500 habitantes. (4)

La mayoría de las anomalías de los genes que se dan en CMT afectan principalmente a la estructura y función de las células y axones de Schwann de los nervios periféricos.

- Las mutaciones que se dan en los genes que se encargan de codificar las proteínas de mielina o de la transcripción de los factores que regulan la mielinización → CMT1.
- Cuando las mutaciones se dan en los genes que se encargan del mantenimiento de la estructura axonal o función axonal → CMT2. (7)

#### **1.5. Fisiopatología**

En la clasificación inicial, Dick y Lambert identificaron dos grupos principales:

1. CMT1, con la velocidad de conducción nerviosa lenta y con hallazgos patológicos de desmielinización.
2. CMT2 de velocidad de conducción motora normal o media, junto con una evidencia patológica de axonopatía. (4)

CMT se transmite con herencia autosómica dominante (AD), herencia autosómica recesiva (AR) o unida al cromosoma X. Se considera una forma desmielinizante, con la velocidad de conducción nerviosa (VCN) lenta (< 38m/s) axonales (>38m/s) e intermedias (30-40 m/s). Basándose en los datos clínicos, neurofisiológicos y patológicos, en la década

de los setenta Dyck creó una sencilla clasificación, unánimemente aceptada, con estos tipos: (8)

Tipo de CMT	Hallazgo patológico	Herencia	VCN (m/s)
CMT1	Desmielinizante	AD	< 38 m/s
CMT2	Axonal	AD	> 38 m/s
CMT3 (Dejerine-Sottas)	Desmielinizante	AR/AD	< 38 m/s
CMT4 (Formas complejas)	Desmielinizante/Axonal	AR	<38 o >38 m/s
CMTX	Intermedio	Ligado al cromosoma X	30-40 m/s

Tabla I (2)

Con el tiempo, se han ido identificando los genes que participan en el desarrollo de la enfermedad y la clasificación inicial se ha ido mejorando, dividiendo los subgrupos según el gen que los cause, complementando la clínica y electrofisiología. Aunque hay más de 80 genes implicados en esta neuropatía, estos son los más comunes: PMP22, GJB1, MPZ y MFN2

La enfermedad se sigue dividiendo en dos grupos: la forma desmielinizante y la axonal.

Los subgrupos son:

Tipo	Evidencia patológica	Gen mutado	VCN	Características
CMT1	Desmielinizante	PMP22	Disminuida	-Debilidad y atrofia distal, hipoacusia, pie cavo y dedos en martillo -Tipo más común (70%)
CMT2	Axonal	MFN2	Aumentada o normal	-Pérdida de fuerza y atrofia distal -Progresión mejor que CMT1 y no hay tanta afectación

				sensorial
CMT3 (Dejerine Sottas)	Desmielinizante	PMP22	Disminuida	- La más grave -Comienza en la infancia -Hay retraso psicomotor
DI-CMT (Mixta)	Desmielinizante/axonal	MPZ	Aumentada o disminuida	-Intermedia entre CMT1 y CMT2
CMT4 (Mixta)	Desmielinizante/axonal	FIG4	Aumentada o disminuida	-Los síntomas empiezan pronto con debilidad y atrofia de los músculos distales
CMTX	Intermedia	GJB1	Intermedia	-Segundo grupo más frecuente (7-15%) -Se suele dar en hombres -Las mujeres son portadoras y normalmente son asintomáticas

Tabla II (9)

## 1.6. Diagnóstico

El 70% de los pacientes pueden recibir en la actualidad un diagnóstico genético molecular preciso. Hasta la fecha, se han identificado más de 80 genes asociados con CMT, lo que supone mayor complejidad diagnóstica y la necesidad de seguir una secuencia lógica de procesamiento. (5)

En los pacientes con CMT es preciso hacer un adecuado diagnóstico que se lleva a cabo en dos etapas: Diagnóstico clínico y el molecular.

### 1.6.1. Diagnóstico clínico

- 1- El primer paso es comprobar si el paciente tiene una neuropatía hereditaria. Para eso es conveniente una historia clínica en la que se registre minuciosamente la historia familia del paciente en busca de antecedentes de neuropatías.

- 2- En el caso de que la herencia familiar sea negativa, se deben analizar los antecedentes personales indagando signos y síntomas indirectos que sugieran neuropatía genética, como la: presentación con trastornos neurológicos periféricos en la infancia, curso clínico prolongado y lentamente progresivo y pie cavo.
- 3- Dado que muchos de los pacientes afectados tienen pocos síntomas o son asintomáticos, es importante explorar el mayor número posible de casos secundarios para poder detectar los mínimos síntomas que se puedan dar, y así, poder estudiar mejor el patrón de herencia.
- 4- Hacer un examen de la musculatura de la zona distal mediante una resonancia magnética, es una forma útil de encontrar signos de atrofia en la musculatura intrínseca de los pies.
- 5- El siguiente paso consistirá en realizar un examen neurofisiológico para diferenciar las formas axonales de las desmielinizantes y para ver si la afectación es sensorial, motora o mixta. En este examen se estudian la velocidad de conducción motora y la velocidad de conducción sensitiva de al menos tres nervios. Para diferenciar entre axonopatía o mielopatía, se recomienda estudiar partes proximales del nervio, donde la conducción va a estar disminuida en CMT desmielinizante y menos disminuida o incluso igual en CMT de axonal. (8)

#### **1.6.2. Diagnóstico molecular**

Ante el crecimiento de los genes patogénicos que participan en la enfermedad de CMT, el diagnóstico molecular se tiene que hacer en base al fenotipo clínico, el patrón de herencia y los resultados neurofisiológicos. Empezando por analizar la duplicación del gen PMP22 cuando es del fenotipo desmielinizante con herencia autosómica dominante, de mutaciones de GJB1 cuando esté ligado al cromosoma X y de MFN2 cuando el fenotipo axonal, siendo estos casos los que más frecuentes.

Se realiza una biopsia del nervio cuando hay problemas de diagnóstico diferencial con otras neuropatías hereditarias o adquiridas. (8)

#### **1.7. Manifestaciones clínicas**

En la enfermedad de CMT las extremidades inferiores (EEII) suelen afectarse antes que las superiores (EESS) en el curso de la progresión de la enfermedad. En los niños pequeños, los primeros signos suelen ser el retraso en el desarrollo motor y en caminar, tienden a tropezar y caerse, aunque estos no sean específicos ya que se suelen dar en otras neuropatías. Además, entre el 50-80% de estos problemas suelen ser bilaterales. (2)

Por lo general, la CMT suele tener un inicio lento que se presenta en la infancia, comenzando de manera distal desde las EEII, afectando primero a los músculos intrínsecos de los pies, progresando lentamente a los músculos más proximales. Los cambios que se

dan en los músculos intrínsecos de los pies, causan deformidades como:

- Pie cavo: Es la más común, con el patrón del pie en equino, el arco del pie elevado, dando lugar a callosidades y mayor probabilidad de esguinces del tobillo.

- Dedos en martillo: Retracción de los dedos, en consecuencia, de la atrofia de los músculos intrínsecos del pie.

- Pie caído: A medida que los síntomas van avanzando, los músculos peroneos y los que actúan en la flexión dorsal del pie pierden fuerza. A medida que los síntomas van progresando, los músculos peroneos y la flexión dorsal del pie pierden fuerza y se produce la caída del pie. (11)

Estas paresias afectan a la marcha, aumentan el consumo de energía y crean una inestabilidad postural que puede acabar en frecuentes caídas. (12)

Con el transcurso de la enfermedad pueden presentar afectación de las manos, que aparece sólo tras años de evolución, presentando las manos en garra.

Además, otros síntomas frecuentes suelen ser: La fatiga, pérdida de equilibrio y propiocepción en EEII, dificultad para subir escaleras y mantener la posición erguida.

Los síntomas sensitivos están a menudo presentes, pero tienden a ser menos destacados. (9)

### **1.8. Pronóstico**

En general, esta neuropatía tiene buen pronóstico, aunque la evolución de CMT depende de la forma clínica. Normalmente, los pacientes que tengan CMT2 tienen una evolución más lenta y menos severa. La edad es un indicativo para el pronóstico de la enfermedad ya que cuando antes empieza se presentan cuadros más graves. CMT1 es más común y se presenta a menudo en la infancia, antes que CMT2, por lo que estos pacientes suelen tener mayor pérdida de funcionalidad que los que comienzan más tarde. (13)

En general, los afectados por CMT pueden tener una expectativa de vida normal. (13)

La evolución es lentamente progresiva y bastante variable entre los pacientes, ya que algunos no suelen presentar síntomas (20% de los pacientes) mientras que otros tienen graves trastornos neurológicos u ortopédicos. En el caso de CMT1 el 5% de los afectados suele ser dependiente en una silla de ruedas. (9)

### **1.9. Tratamiento**

En la actualidad no hay un tratamiento curativo para la CMT, por eso es conveniente que el paciente se someta a terapia física para prevenir o disminuir la aparición de las deformidades y atrofias. (3)

Se debe aumentar la vigilancia y el estado de anticipación de la progresión de la

enfermedad para implementar intervenciones dirigidas a la preservación de la calidad de vida de los pacientes pediátricos. (2)

Entre los tratamientos actuales se cuenta con la terapia de rehabilitación, ortesis antiequinas y la cirugía ortopédica correctiva. (3)

### **1.9.1. Tratamiento fisioterapéutico**

Debe ser individualizado, regular y precoz. Este tratamiento tiene como objetivo ralentizar la progresión de la enfermedad, manteniendo la flexibilidad de las articulaciones, ya que una deformidad flexible puede llegar a ser rígida con el tiempo. (11)

Este tratamiento se centra en:

- Estiramientos de la fascia plantar
- Ejercicios de fortalecimiento
- Preservar el rango y la amplitud de movimiento
- Entrenar el equilibrio y la propiocepción para mantener la movilidad de los

pacientes (2)

Se suele combinar con la terapia ocupacional en las EESS, proporcionando herramientas para poder llevar a cabo las actividades rutinarias diarias, en concreto, aquellas funciones manuales que ayuden a los niños en las actividades escolares. (3)

### **1.9.2. Tratamiento ortopédico**

Se realiza mediante ayudas o dispositivos externos para modificar o corregir alteraciones funcionales o estructurales. Tras su valoración, se elaboran ortesis específicas para cada individuo y se prescribe la utilización de calzado ortopédico. (11)

Las más comunes suelen ser las ortesis de pie y tobillo, ya que la pérdida de fuerza del pie es el síntoma más común en estos pacientes. (2)

Su prescripción tiene que ser precoz, para evitar la progresión de los acortamientos y deformidades. Además, su uso debe de ser continuo para que tenga mayor eficacia. (11)

Los tipos de ortesis más comunes son:

- Tobilleras: Sirven de soporte para disminuir la inestabilidad
- Ortesis de pie y tobillo: Ayudan a estabilizar la caída del pie, y proporciona un apoyo a la articulación durante la marcha, mejorando la posición y estabilidad del pie. (11)

### **1.9.3. Tratamiento quirúrgico**

Cuando la enfermedad es intensa y las deformidades severas, se recurre al tratamiento quirúrgico. La cirugía tiene como objetivo mantener la función de la marcha, reducir el arco y las retracciones de los dedos (3)

Las cirugías más frecuentes suelen ser en los pies, pero hay casos que requieren cirugía de cadera o rodillas. (11)

Las cirugías en los pies suelen ser:

- Liberación de tejidos blandos
- Liberación de la fascia plantar
- Osteotomía del calcáneo para mejorar el varo del pie
- Traslado del peroneo largo al corto para disminuir el pie cavo
- Traslado del extensor largo del primer dedo al cuello del primer metatarsiano para mejorar el pinzamiento del dedo (2)

## 2. JUSTIFICACIÓN

La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth es una neuropatía hereditaria sensitivo-motora que se caracteriza por que su presentación depende de la mutación de varios genes, es por eso que se divide en varios grupos y su presentación puede ser variable, aunque normalmente se caracterice por un patrón concreto de síntomas, no afecta igual a todos los pacientes.

Esta enfermedad se describió por primera vez en 1886, por lo que en la actualidad siguen descubriéndose detalles nuevos sobre ella, como por ejemplo la participación de nuevos genes. Aunque hoy en día se pueda realizar un diagnóstico para la enfermedad, conviene seguir unos pasos y darle importancia al diagnóstico molecular, para saber exactamente que gen o genes son los que se han mutado, ya que dependiendo de eso la enfermedad se va a presentar de una forma u otra.

Aunque el transcurso de la CMT sea lentamente progresivo, los pacientes que tengan síntomas desde la infancia suelen tener peor pronóstico. Aunque hasta la fecha no haya un tratamiento curativo, cuanto antes se empiece a trabajar con ellos intentando evitar o disminuir las deformidades, mejores resultados se van a obtener.

Es la neuropatía hereditaria más común en la población y su pronóstico generalmente es bueno. La finalidad de este trabajo es actualizar los conocimientos sobre esta enfermedad y distinguir y saber diferenciar los diferentes grupos de CMT, valorar su evolución y los diferentes tratamientos físicos disponibles, ya que la enfermedad no afecta ni evoluciona de igual forma en todos los pacientes.

El constante aumento y dispersión excesiva de la información, así como la variabilidad clínica en la utilización de medios terapéuticos físicos en la enfermedad de CMT, respalda plenamente la necesidad de estar actualizando los conocimientos sobre esta patología, establecer los grupos de CMT más habituales en la práctica clínica, examinar los medios terapéuticos actuales y determinar la eficacia y seguridad de los tratamientos basados en fisioterapia para poder prestar a estos pacientes una asistencia mediante terapia física válida y eficiente para obtener una mejor calidad de vida y mayor satisfacción y bienestar en la realización de las actividades de la vida diaria (AVD).

### 3. OBJETIVOS

#### 3.1. Objetivo principal

- Establecer la eficacia y seguridad del tratamiento basados en fisioterapia en la enfermedad de CMT.

#### 3.2. Objetivos secundarios

- Valorar los medios terapéuticos actuales y establecer su priorización.
- Especificar los tratamientos más eficientes para prevenir y tratar los trastornos de la deambulación y deformaciones.
- Describir los tratamientos precisos para conseguir cambios funcionales significativos en estos pacientes.

### 4. MATERIAL Y MÉTODOS

Con el fin de conseguir una información científica actualizada, que permita realizar una revisión narrativa y crítica de calidad sobre la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth en Pediatría: Eficacia del tratamiento físico, se ha realizado la siguiente sistemática para la búsqueda, recuperación y selección de la bibliografía pertinente:

#### **Fuentes de información: Procedimiento de trabajo y selección.**

Los estudios analizados se han obtenido mediante búsquedas bibliográficas en las bases de datos de la **US National Library of Medicine** en su prestación de **PubMed**, **Physiotherapy Evidence Database (PEDro)**, **Cochrane Library** y **Clinical Key**. En ellas, con la información de uso, tutorial o ayuda de cada base de datos utilizada, y mediante descriptores, operadores lógicos o booleanos, y la aplicación de filtros metodológicos adicionales, en las bases que disponen de ellos, para acotar/limitar las búsquedas, se han configurado las sintaxis de búsqueda y estrategias de búsqueda.

Para la selección de los estudios se ha realizado un análisis del título, excluyendo los artículos duplicados. A continuación, mediante la lectura del resumen de los elegidos, se han excluido los artículos no relacionados con contenidos de interés. Por último, tras la lectura del texto completo, se han incluido los estudios que cumplen los criterios de selección utilizados o predeterminados.

Los criterios de selección de los estudios recuperados, se realizaron en función de su validez, importancia y aplicabilidad, siguiendo los criterios establecidos por Straus SE, Richardson WS, Glasziou P, Haynes RB. Evidence-Based Medicine: How to Practice and Teach EBM. 4th ed. Churchill Livingstone: Edinburgh; 2019.

Asimismo, se han revisado las citas de los trabajos seleccionados, utilizando aquellas que cumplían los criterios de selección establecidos. Mediante revisión de **libros actuales, monografías** de prestigio y calidad y búsqueda en la base de datos de evidencia integrada **UpToDate**, se obtuvo la información más actualizada sobre la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth en Pediatría: Eficacia del tratamiento físico.

Las estrategias o sintaxis de búsqueda realizadas son las siguientes:

**US National Library of Medicine-PubMed:**

- Search Charcot-Marie-Tooth Disease Filters: Review; published in the last 5 years; Core clinical journals: 7.

- Search Charcot-Marie-Tooth disease AND (rehabilitation OR physiotherapy OR manual Therapy OR physical Therapy) Filters: Review; published in the last 5 years: 21.

- Search Charcot-Marie-Tooth disease AND treatment AND (rehabilitation OR physiotherapy OR manual Therapy OR physical Therapy) AND (efficacy OR effective OR effectiveness OR safety) Filters: Clinical Trial; Meta-Analysis; Randomized Controlled Trial; Systematic Reviews; published in the last 10 years: 4.

- Search Charcot-Marie-Tooth disease AND (rehabilitation OR physiotherapy OR manual Therapy OR physical Therapy) Filters: Review; published in the last 10 years: 32.

- Search Charcot-Marie-Tooth disease AND (rehabilitation OR physiotherapy OR manual Therapy OR physical Therapy) Filters: Clinical Trial; Meta-Analysis; Randomized Controlled Trial; Systematic Reviews; published in the last 10 years: 20.

- Search Charcot-Marie-Tooth disease AND diagnosis AND (sensitivity OR specificity OR accuracy OR probability OR likelihood) Filters: published in the last 10 years; Core clinical journals: 5.

**Physiotherapy Evidence Database, PEDro (búsqueda simple):**

- Search Charcot Marie Tooth: 3 Systematic Reviews; 13 Clinical trials.

### **Cochrane Library:**

- Revisiones Cochrane contienen Charcot Marie Tooth en Título Resumen Palabra clave - en Revisiones Cochrane (Se han buscado variaciones de la palabra): 4.

- Ensayos contienen Charcot Marie Tooth en Título Resumen Palabra clave-con año de publicación de 2015 hasta 2018, en Ensayos (Se han buscado variaciones de la palabra): 59.

### **Clinical Key:**

- Texto completo. Contenido suscrito. Revisiones sistemáticas. Revisiones narrativas. Ensayos clínicos. Guías clínicas. Últimos 12 meses: 5 RS, 20 RN, 37 ECA, 1 GC.

- Texto completo. Contenido suscrito. Libros. Capítulos de libro. Últimos 12 meses: 109.

Tras este proceso, se seleccionaron un total de 30 artículos o temas, utilizándose la información obtenida en éstos por ser la más relevante para realizar el presente estudio. Se organizó apropiadamente la bibliografía siguiendo las normas de Vancouver.

## **5. RESULTADOS**

La rehabilitación en niños con CMT tiene como objetivos, mejorar la marcha y la calidad de vida de los pacientes. Se han descrito varias intervenciones sobre el tratamiento físico en programas de rehabilitación de esta enfermedad, cuya efectividad debe ser analizada.

**Chetlin et al.** (12,14) describen los efectos que tiene un programa de entrenamiento de fortalecimiento con resistencia en 20 niños con CMT durante 3 meses, 3 veces por semana. Los ejercicios se han realizado con pesas ajustables para muñecas y tobillo según la fuerza inicial de cada persona. La intensidad y el número de repeticiones por cada entrenamiento han ido aumentando. Estas sesiones demuestran una mejora en las (AVD) y fuerza muscular.

El mismo grupo, continuando con entrenamiento de resistencia durante 20-34 meses, no mejora significativamente la fuerza con respecto a su fuerza de referencia, igual que los que han dejado de entrenar, pero las habilidades funcionales solo han seguido manteniéndose en aquellos que han continuado el entrenamiento.

El estudio de **Ramdharry et al.** (15,16) investiga los efectos que tiene un entrenamiento de resistencia en el hogar durante 4 meses con el objetivo de recuperar fuerza en los músculos flexores de cadera en niños con la enfermedad de CMT. Participan

32 pacientes en un solo grupo de entrenamiento. El estudio incluye 4 meses de entrenamiento con dos series de 8 a 12 repeticiones 4 días a la semana. Los ejercicios se realizan en decúbito supino, movilizandando la carga desde 10° de extensión hasta 45° de flexión de cadera, el rango que se observa durante la marcha. Después de realizar el estudio han tenido ocho semanas de descanso. Los pacientes son controlados a través de un diario de ejercicios, llamadas semanales y chequeos mensuales por parte de fisioterapeutas. El protocolo de entrenamiento de resistencia utilizado en este estudio ha mostrado un gran rendimiento por parte de los pacientes. Ramdharry registra un aumento de la fuerza de los flexores, pero solo en la cadera izquierda, no en la derecha. El entrenamiento en casa ha sido bien tolerado y no ha habido deterioro de la fuerza por exceso de trabajo en ninguno de los pacientes. Este estudio no ha mostrado mejora en la velocidad de la marcha.

**Joshua Burns et al.** (17,18,19) utilizan un programa de ejercicios de fortalecimiento en 60 niños con la enfermedad de CMT. En este estudio, el ejercicio de resistencia progresiva se ha dirigido a mejorar la dorsiflexión del pie, utilizando un brazaletes de ejercicio que permite el movimiento aislado de este grupo muscular. Debido a la naturaleza progresiva y la fisiopatología de la enfermedad, se espera que la intervención durante la infancia tenga más probabilidad de éxito ya que la degeneración axonal es leve al inicio de la enfermedad y la capacidad de recuperación funcional se deteriora hasta el final de la vida.

En este ensayo participan 60 niños con la enfermedad de CMT, diagnosticados por un neurólogo pediátrico especializado en neuropatías periféricas hereditarias.

Los participantes han entrenado los músculos dorsiflexores de cada pie y realizan el programa de entrenamiento con un brazaletes de ejercicio ajustable y diseñado específicamente, similar al peso de los tobillos de cada niño. Entrenan tres veces por semana a días alternos durante 6 meses (72 sesiones en total). El fisioterapeuta ha medido el máximo de una repetición (1RM) al principio del estudio, es decir, el mayor peso que cada niño puede levantar una vez. Se ha ido midiendo la RM cada 15 días durante 6 meses.

Todos tienen muy disminuida la dorsiflexión. Se han dividido en 2 grupos. El primero de 30 niños realizando ejercicios de resistencia progresiva y el segundo con otros 30 realizando ejercicio de baja intensidad. Los dos grupos trabajan los músculos dorsiflexores de tobillo tres veces por semana durante 6 meses. Cada participante ha recibido 12 sesiones supervisadas por un fisioterapeuta y las demás sesiones han sido supervisadas por los padres en casa.

El grupo de intervención ha comenzado realizando inicialmente dos series de ocho

repeticiones y ha progresado a tres series de ocho repeticiones con un descanso de 3 minutos entre las series. La intensidad ha sido inicialmente de un 50% de una repetición máxima (1RM) y con el fisioterapeuta avanza al 70% de 1RM.

El grupo de control ha recibido todos los componentes de la intervención, pero los ejercicios han sido de muy baja intensidad (<10RM) sin progresión.

La percepción del esfuerzo de los participantes durante el programa de entrenamiento se controla utilizando la escala de Borg. Además, cada niño ha completado un diario de ejercicios, en el que han apuntado el número de sesiones completadas y su percepción del esfuerzo.

El principal resultado ha sido la diferencia entre los grupos desde el inicio hasta los meses 6, 12 y 24 en la fuerza de dorsiflexión isométrica mediante un dinamómetro manual.

Además, se ha observado la diferencia entre los grupos desde el inicio hasta los 12 y 24 meses en el volumen de grasa muscular e intramuscular del compartimento anterior de la parte inferior de la pierna (tibial anterior, extensor largo de los dedos, extensor largo del primer dedo y peroneo anterior) evaluado por resonancia magnética por imagen.

Después de 6 meses de ejercicios de resistencia progresiva los niños han conservado la fuerza de la flexión dorsal pero no la han aumentado.

Tras 24 meses, el entrenamiento ha producido un aumento general del 5% en la fuerza en comparación a un deterioro del 23% del grupo de control, lo que refleja la historia natural de la enfermedad y su progresión.

Los mayores beneficios del grupo de intervención respecto al grupo de control se han mostrado a los 24 meses.

Este trabajo no ha demostrado mejoras en la fuerza de la flexión dorsal a los 6 meses de entrenamiento. Sin embargo, los ejercicios de resistencia progresiva han hecho que durante los 18 meses siguientes el grupo de intervención haya ganado fuerza y el de control haya deteriorado. Los autores concluyen que el entrenamiento de fuerza ha disminuido la progresión de la enfermedad, ya que las diferencias se han objetivado a los 18 meses de entrenamiento.

Un último estudio (20) ha determinado el papel que tiene el entrenamiento de resistencia, incluyendo a pacientes con CMT junto con otros pacientes neuromusculares. El programa consiste en ejercicios de resistencia moderada (30% de la fuerza isométrica máxima), y ha conseguido una leve mejoría en la fuerza muscular, sin efectos negativos notables.

El mismo grupo de pacientes ha participado en otro programa de ejercicios durante 3 meses de alta resistencia, y no ha habido beneficios en relación con el anterior programa

de resistencia moderada. Además, algunos de los participantes han tenido astenia por exceso de trabajo.

Un programa realizado por **Lindemann et al.** (12,15) tiene como objetivo determinar si la rehabilitación mediante el entrenamiento de fuerza en un grupo de niños con CMT sirve para mejorar la pérdida de fuerza y la disminución de la funcionalidad que tienen los pacientes con patología neuromuscular. Son seleccionados 62 pacientes, 33 con distrofia miotónica y 29 con CMT, de los cuales se dividen 15 en el grupo de entrenamiento y 14 en el grupo de control. Son instruidos por un fisioterapeuta mediante sesiones de ejercicios isométricos de 24 semanas de flexión y extensión de rodilla y extensión y abducción de cadera. Han entrenado en casa, 3 días por semana. Después del periodo de entrenamiento, se ha demostrado un aumento de la funcionalidad, de la máxima contracción voluntaria (MCV), de la torsión de rodilla y en la fuerza de las piernas, además de un mejor rendimiento de las AVD. Después de haber realizado el entrenamiento mediante los ejercicios isométricos ha habido un aumento en la fuerza de las rodillas. Esta mejoría en la fuerza de la rodilla fue demostrada en la semana 8, manteniéndose durante las 24 semanas de entrenamiento.

Los pacientes con CMT tienen disminuida la capacidad física y la deambulación debido a las debilidades musculares y contracturas periarticulares, por lo que los ejercicios aeróbicos son una parte importante de la rehabilitación, en ello se basan los siguientes estudios.

Se plantea que la alternativa de entrenamiento que mejora la fuerza y la resistencia a la fatiga y que reduce el riesgo de daño muscular es el entrenamiento de intervalos. Además, se conoce que este entrenamiento puede crear adaptaciones cardiovasculares centrales y periféricas que el entrenamiento continuo no hace, en consecuencia, **El Mhandi et al.** (12,15,21) publicaron un estudio con el propósito de investigar si un entrenamiento de intervalos mediante ejercicios aeróbicos de 6 meses de bici puede mejorar la fuerza muscular y la capacidad funcional de 8 pacientes con CMT. 4 de ellos tienen CMT1A y los otros 4 CMT2.

12 de las semanas de entrenamiento se han realizado bajo supervisión de un fisioterapeuta en el hospital y el tiempo restante en casa.

Al acabar el programa, todos los pacientes han tolerado el ejercicio sin complicaciones, y ningún sujeto ha informado de efectos adversos. Además, después del programa de entrenamiento los pacientes han percibido el ejercicio como menos doloroso y cansado.

Los principales hallazgos de este estudio han sido una buena tolerancia de todos los pacientes el programa de ejercicios de un entrenamiento de intervalos, un aumento en la fuerza muscular, una mejora de la funcionalidad y han mejorado significativamente su percepción subjetiva del dolor y fatiga.

Mediante el siguiente estudio **Maggi et al.** (12,22) evalúan el impacto del entrenamiento aeróbico en pacientes con CMT. Se estudia mediante mediciones objetivas, siendo estas herramientas útiles para calificar la intensidad del ejercicio en personas con esta enfermedad que se someten a rehabilitación y para evaluar si el rendimiento del ejercicio se puede mejorar mediante la rehabilitación.

Como en el estudio anterior, han participado 16 personas en este programa, 8 con CMT y 8 sujetos sanos. La sesión de fisioterapia ha constado de cinta, estiramientos, rehabilitación respiratoria y ejercicios propioceptivos, se repiten dos veces por semana durante 2 meses.

Se ha observado una alta variabilidad entre los pacientes, en particular, en relación con la fuerza de la flexión dorsal, el rendimiento de las EEII y la velocidad de la marcha. Como era de esperar, los sujetos con enfermedad de CMT han demostrado en promedio, peores rendimientos que los sujetos sanos en la fuerza de EEII, rango de movimiento de tobillo, equilibrio y rendimiento físico. A más de 6 minutos, los pacientes con CMT han caminado más despacio que los sujetos sanos, y las diferencias han sido estadísticamente significativas.

Los pacientes tratados con este programa, compuesto por cinta, ejercicios de estiramiento y propioceptivos, han mostrado una leve mejoría en algunas medidas de resultados y no hay signos de debilidad por exceso de trabajo. Además, todos han mostrado una mejora significativa en el test de 6 minutos marcha.

El estiramiento se recomienda a menudo para mantener el rango de movimiento en cualquier enfermedad que cause contracturas articulares.

**Refshauge et al.** (12,23) han investigado el papel que tiene la férula nocturna como una forma de estiramiento para aumentar el rango de movimiento del tobillo (ROM) en pacientes con CMT. Estas férulas permiten colocar el tobillo en una posición de flexión dorsal durante un período prolongado, aplicando un estiramiento sostenido a los músculos que realizan la flexión plantar de tobillo. Además, el uso de estas férulas representa un modo de estiramiento más fácil para el paciente.

El objetivo principal del presente estudio, es examinar el efecto del estiramiento de larga duración aplicados mediante férulas nocturnas, en el ROM de dorsiflexión. El objetivo secundario es examinar los cambios en el ROM de la eversión y la fuerza de tobillo.

Para ser incluidos en el estudio, los participantes han tenido que realizarse pruebas

genéticas para confirmar que su enfermedad de CMT es de tipo 1A y todos los pacientes deben de tener un rango de movimiento disminuido en la flexión dorsal pasiva en ambos tobillos. Por lo que, en este ensayo han participado 14 personas entre 7-30 años de edad y con CMT de tipo 1<sup>a</sup> y ha durado 6 semanas.

El fisioterapeuta, ha ajustado las férulas en el tobillo de los participantes, en flexión dorsal hasta que los pacientes sientan un estiramiento en los músculos de la pantorrilla, pudiendo tolerarlo durante el sueño. Los pacientes deben de llevar la férula durante toda la noche y se les ha pedido que registren la cantidad de horas que la han utilizado cada noche usando un diario de cumplimiento diseñado a medida.

En general, todos han cumplido bien con el uso de las férulas, usándolas un promedio de 7 horas por noche. Además, se han utilizado un promedio de 37 de las 42 noches posibles, es decir, 88%. Una sola persona ha abandonado el estudio, ya que la férula le ha parecido incómoda.

Antes de comenzar el estudio, el promedio de ROM en la flexión dorsal era de 8°. El uso de la férula no ha tenido un efecto significativo en el ROM ya que después de 6 semanas el ROM en la dorsiflexión ha aumentado 3°. Además, el promedio del ROM de eversión antes del estudio ha sido de 5° y el efecto de la férula no ha tenido un efecto significativo, ni en la eversión ni en la fuerza del tobillo.

El estiramiento se usa frecuentemente en la clínica para aumentar el rango de flexión dorsal de tobillo en niños.

La técnica de yesos seriados también está diseñada para aumentar el rango de flexión dorsal de tobillo en niños con la enfermedad de CMT. **Rose et al.** (12,24) realizan un estudio sobre el beneficio de estos yesos aplicando un yeso debajo de la rodilla para alargar el tríceps sural y usarlo las 24 horas del día. Los cambios se realizan cada tres a siete días, cada uno con el objetivo de lograr un mayor rango en la dorsiflexión de tobillo.

En total, durante el periodo del estudio han participado 116 pacientes con CMT. De estos, 30(26%) niños con diagnóstico confirmado de cualquier tipo de CMT. El grupo experimental de 15 niños ha recibido 4 semanas de yesos nocturnos, seguido de cuatro semanas de estiramientos. Un fisioterapeuta pediátrico ha realizado moldes de noche bilaterales para colocarlos debajo de las rodillas. Los moldes se han aplicado con los participantes en decúbito prono con la rodilla flexionada 90° el tobillo en posición neutra de supinación-pronación y máxima flexión dorsal pasiva. A las 4 semanas, el fisioterapeuta de tratamiento ha advertido a los pacientes que dejen de usar los moldes y que comiencen un programa de estiramientos de cuatro semanas de gastrocnemio y sóleo.

Con el tiempo, el rango de flexión dorsal del tobillo disminuye debido al acortamiento del gastrocnemio y del sóleo que, a su vez, limitan la movilidad y el

equilibrio.

Para estirar los gastrocnemios, los participantes han tenido que ponerse frente a una pared con los pies separados a lo ancho de los hombros y perpendiculares a la pared. Luego se les ordena que se inclinen hacia adelante, manteniendo la rodilla trasera recta y el talón sobre el suelo. Para estirar el sóleo, los pacientes tienen que flexionar las dos rodillas, manteniendo ambos pies apoyados en el suelo. Se les ha pedido que mantengan cada estiramiento durante un minuto y que los realicen tres veces al día. Además, se les ha pedido a todos los pacientes que eviten estiramientos adicionales u otros ejercicios específicos del pie y el tobillo durante la duración de la intervención.

El grupo de control no ha recibido ninguna intervención durante la duración del estudio.

El principal resultado es el rango de flexión dorsal medido por el test de Lunge. Los participantes se colocan con un pie perpendicular a una pared y le pedimos que se incline hacia la ella. Se intenta acercar la rodilla a la pared hasta obtener el máximo rango de dorsiflexión del tobillo sin levantar el talón del suelo. La validez de esta prueba está respaldada, por la ecografía, que muestra el alargamiento del gastrocnemio y del sóleo durante el test.

Antes de comenzar el estudio el promedio de flexión dorsal entre los participantes ha sido de 6°.

Los 30 niños han completado el estudio sin participantes perdidos durante el seguimiento. El cumplimiento ha sido excelente durante el período de 4 semanas de moldes de noche. Los participantes han utilizado los moldes en un promedio de 24 noches (86%). Cuando ha empezado el programa de estiramientos, el compromiso se ha reducido a un promedio de 16 días (65%). Las razones más comúnmente citadas para no hacer los estiramientos han sido la falta de tiempo debido a los compromisos después de la escuela, o los fines de semana, como deberes, actividades deportivas o de ocio.

A las 4 semanas, el uso de moldes nocturnos seriados ha aumentado el rango de dorsiflexión del tobillo una media de 4° más en el grupo experimental que en el grupo de control. Después de otras 4 semanas de estiramientos, el grupo experimental todavía tiene una media de 3° más que el grupo de control. Además, el tiempo para caminar 10 minutos a una velocidad media ha disminuido después de utilizar los moldes durante 4 semanas.

**Prada et al.** (25) han trabajado en la rehabilitación de la mano afectada en los pacientes con CMT. Se han seleccionado 9 pacientes con una edad media de 11 años. La duración del tratamiento ha sido de 4 semanas con una frecuencia de 2 sesiones y con una duración de 45 minutos.

El programa se ha dividido en tres fases:

- 1- Fuerza muscular
- 2- Estiramiento
- 3- Propiocepción

Todos los ejercicios se han realizado alternando la mano izquierda y la derecha y respetando los tiempos de descanso para que el trabajo no fuera excesivo. Tres fisioterapeutas se han encargado de seguir el programa poniendo atención en la calidad y cantidad de movimiento.

El protocolo de rehabilitación ha sido bien tolerado y no ha habido efectos negativos ni abandonos. Cada parámetro probado ha mostrado una mejoría especialmente en la mano dominante. Por lo que este estudio demuestra que este tratamiento de tres fases es bien tolerado por los pacientes y no es perjudicial para el estado de las manos, por lo que podría ser la base para futuros proyectos.

Conocida la eficacia de los tratamientos físicos fundamentales en CMT, es de importancia resaltar la publicación de un caso clínico con resultados beneficiosos tras la utilización de múltiples métodos fisioterápicos. Además, se incluyen tratamientos ortésicos, que, fuera del objetivo de este análisis, tiene interés su consideración, así como la utilización conjunta de hidroterapia y ejercicios activos.

Se presenta un caso de un niño de 7 años (26) con problemas en la marcha y sufre muchas caídas. Después de realizarle las pruebas diagnósticas se llega a la conclusión de que padece la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth. El paciente es remitido al servicio de rehabilitación del hospital y se le aplica un programa de rehabilitación que tiene que ser evaluado al mes, a los tres meses, y los seis meses con estos objetivos: Mejorar la atrofia muscular, mejorar la fuerza de la musculatura afectada y sobre todo de la cintura pélvica, conseguir la función en estático del pie y el buen apoyo, conseguir resistencia para la marcha, mejorar la posición de los dedos, relajar la fascia plantar, estirar los músculos extensores de los dedos y evitar que la enfermedad progrese hasta llegar a las deformidades.

El tratamiento realizado consiste en:

- Masoterapia
- Cinesiterapia → Aprender la respiración diafragmática, tratamiento postural, ejercicios de fortalecimiento para los 4 miembros, cintura pélvica, cintura escapular y músculos peroneos e intrínsecos del pie, reeducación de la marcha
- Mecanoterapia → (Bicicleta estática, pedaleo, flexión y extensión del pie con aumento de la resistencia
- Calzado ortopédico con corrección → (Calzado Thomas y almohadillamiento en los metatarsianos)

Gracias a este tratamiento rehabilitador, se ha conseguido mejorar el trofismo y la fuerza muscular, corregir las deformidades en el pie y mejorar la funcionalidad de la marcha, no siendo necesario el tratamiento quirúrgico.

En un estudio de **Wegener et al.** (11) se observa que en pacientes con CMT, el uso de ortesis aumenta la eversión de tobillo y producen pequeños cambios en la rodilla y en la cadera, aumentando la rotación interna. Los participantes calificaron las ortesis como más cómodas, con más estabilidad y amortiguación que los zapatos ortopédicos.

**Guillebastre et al.** (11,27) han realizado un estudio con el propósito de demostrar la eficacia de las ortesis de tobillo y pie en el control de la postura y de la marcha y además, valoran las diferencias entre los zapatos cotidianos y las AFO elásticas y rígidas. Las AFO rígidas son las que demuestran mejor resultado, aumentando el control postural y el control de la marcha. En cambio, las elásticas tienen mejores resultados sobre la deambulación y control dinámico.

Un estudio realizado por **Ribeiro Leite et al.** (28,29) habla de la efectividad que tiene la hidroterapia asociada a la fisioterapia basándose en un caso de enfermedad de CMT. Se ha investigado a través del test Time Up and Go, la prueba de seis minutos marcha y la escala de Berg. Se han realizado un total de 21 sesiones de 1 hora dos días por semana.

El protocolo se ha basado en:

- Circuitos: Sentarse y levantarse de la silla, subir y bajar escaleras, esquivar obstáculos, deambulación sobre superficies irregulares y zig-zag.
- Ejercicios en las barras paralelas
- Entrenamiento de transferencia de rodillas a bipedestación

Los ejercicios acuáticos han sido:

-Fortalecimiento muscular: Ejercicios con pesas para flexores, extensores, abductores y aductores de hombro, codo y cadera.

- Disociación de cinturas:
- Ejercicios de equilibrio: Caminar hacia adelante y lateralmente, apoyo unipodal, apoyo unipodal con movimiento activo del miembro opuesto, marcha en Tandem
- Trote

Después de la práctica de estos ejercicios el paciente ha presentado un aumento en la escala de equilibrio de Berg y en las pruebas de Timed up and go, test de 6 minutos y en la velocidad de la marcha ha aumentado respecto a los valores registrados.

Además, estos pacientes con CMT tienen alterada la función pulmonar, y mediante el entrenamiento en cinta rodante y la práctica de ejercicios de respiración, han mejorado la tolerancia al ejercicio. El entrenamiento de fuerza o los programas de ejercicio aeróbicos, mejoran las propiedades del músculo y la función cardiorrespiratoria.

## 6. DISCUSIÓN

El objetivo principal de esta revisión es conocer los diferentes tratamientos físicos que se realizan en niños con CMT y estudiar la eficacia de cada uno de ellos. Todos los estudios centran su tratamiento en diferentes formas de actividad física (entrenamiento de resistencia progresiva, de fuerza, estiramientos, ejercicios aeróbicos, de equilibrio y propioceptivos) y demuestran que en mayor o menor grado es beneficiosa para todos los pacientes con CMT ayudando a ralentizar la progresión de la enfermedad. Además, estudios como el de El Mhandi et al. (12,15,21) y Rose et al. (12,24) muestran que muchos de los pacientes que participan en el programa, al finalizarlo, continúan con el entrenamiento como actividad de ocio, ya que se interesan por el ejercicio como una actividad tanto terapéutica como recreativa.

Varios autores, como Chetlin et al. (12,14), Ramdharry et al. (15,16) y Burns et al. (17,18,19) enfocan el tratamiento físico al entrenamiento de resistencia progresiva. Después de haber realizado diferentes estudios de varios meses, todos coinciden en que gracias al entrenamiento los pacientes han tenido un aumento de la fuerza muscular. Hay dos estudios que centran la rehabilitación a un grupo muscular en concreto. En este caso, Ramdharry et al. (15,16) aplican su tratamiento en los flexores de cadera y se ha visto que la fuerza ha aumentado un 6% solo en la cadera izquierda en todos los sujetos. Por otro lado, Burns et al. (17,18,19) aplican los ejercicios en los músculos que actúan en la flexión dorsal, ya que la disminución de ésta, es uno de los síntomas más comunes sobre estos niños.

Aunque ambos trabajos se observa una mejora de la fuerza de estos músculos, no se encuentran efectos sobre la marcha. Están de acuerdo en que, para la deambulación, se requiere la acción coordinada de muchos grupos musculares, por lo que, si solo se entrena un grupo muscular en concreto, es insuficiente para notar mejoría, además, las magnitudes de los cambios que se dan tienen que ser mayores. Además, coinciden en que el programa de ejercicios no ha sido óptimo ya que los pacientes con CMT no responden al ejercicio como un sujeto sano, debido a que la denervación del músculo es crónica o debido a la variabilidad fenotípica de la enfermedad.

Chetlin et al. (12,14) mediante su estudio de 12 semanas demuestra que hay una mejora de las capacidades de realizar las AVD, y continuando con su estudio durante 20-34 meses, observa que no hay una mejora en la fuerza, pero sí en las capacidades funcionales de los pacientes, demostrando que las capacidades funcionales solo se pueden mantener con el ejercicio continuo. Burns et al. (17,18,19) coinciden con esto ya que dividen su tratamiento en 6,12 y 24 meses y las mejorías se han empezado a ver a

partir de los 18, sacando la conclusión de que, debido a la lenta trayectoria de la enfermedad, las mejorías funcionales con el ejercicio son evidentes durante un periodo de tiempo más largo, ya que, gracias a este programa de entrenamiento, ha disminuido la progresión de la patología.

Hay un último estudio (20) sobre el entrenamiento de resistencia, con resultados distintos a los de anteriores estudios ya que su programa se basa en ejercicios de resistencia moderada sin ser progresiva y se registra una mejoría muscular en los participantes. Sin embargo, también se ha probado el entrenamiento a mayores resistencias y no se han obtenido buenos resultados, ya que los pacientes no lo han tolerado bien. Este estudio asegura que el trabajo excesivo es una preocupación en la enfermedad de CMT, considerándose como trabajo excesivo cualquier programa de ejercicio que cause debilidad o que provoque dolor/calambres musculares dentro de los 30 minutos posteriores al ejercicio, como ha sido el caso del entrenamiento a altas resistencias.

Lindemann et al. (12,15) describen su tratamiento en el entrenamiento de fuerza con el objetivo de mejorar la pérdida de fuerza y de funcionalidad que existe en la enfermedad de CMT. Enfoca su estudio de 24 semanas comparando a sujetos con distrofia miotónica y CMT. Después del tratamiento, los pacientes con CMT han aumentado un 21% la contracción máxima voluntaria y los participantes con distrofia miotónica solo 2%. Por lo que, se evidencia que el programa y los ejercicios son mejor tolerados y tienen mejores resultados comparando con otras patologías. Además, el resultado de los pacientes con CMT es similar al que se ha encontrado en sujetos sanos después de haber realizado ejercicios dinámicos.

Este estudio ha demostrado que el entrenamiento de fuerza ha sido útil, ya que en los pacientes con distrofia miotónica no ha habido significativos, mientras que en los participantes con CMT ha habido un aumento de la fuerza y del rendimiento funcional en las piernas. A pesar de haber obtenido resultados positivos, los autores afirman que los estudios se deben de hacer a grupos con mayor número de personas, debido a la variabilidad que hay entre los individuos, para que los resultados sean más claros y eficientes.

Los autores El Mandhi et al. (12,15,21) y Maggi et al. (12,22) defienden los beneficios de la rehabilitación basada en ejercicios aeróbicos, y coinciden en que después del entrenamiento los pacientes han mostrado mejoría en la capacidad aeróbica y fuerza dinámica. El Mandhi et al. (12,15,21) mediante su programa de entrenamiento de

intervalos de bici durante 24 semanas, demuestra que este entrenamiento es una herramienta útil en el manejo de los pacientes con CMT. Aunque los principales beneficios hayan sido la mejora del rendimiento funcional y de la percepción subjetiva de la fatiga y el dolor por parte de los participantes, este presente estudio no ha observado ninguna ganancia en la máxima contracción isométrica voluntaria y el aumento de fuerza solo ha sido entre el 4-20% después de todo el programa.

Por lo que, propone que lo mejor para esta población es combinar el entrenamiento dinámico de baja intensidad (ejercicios aeróbicos) con entrenamiento de ejercicios isométricos de baja intensidad. Este estudio se basa en una investigación de un programa de ejercicios de alta resistencia durante 12 semanas, que no ha mostrado ningún efecto beneficioso en comparación con un programa de resistencia moderado y ha habido evidencia de debilidad por exceso de trabajo en algunos sujetos, es por eso que los ejercicios isométricos en el entrenamiento deben mantenerse a niveles de intensidad bajos o moderados. Maggi et al. (12,22) ha demostrado mediante su tratamiento basado en cinta, ejercicios de estiramiento y propioceptivos que todos los pacientes han tolerado bien la cinta y que el programa ha preservado la fuerza en MMII. Además, este tratamiento ha aumentado el ROM más que el uso de moldes. Por último, los dos estudios se han realizado con ocho personas, lo que no ha sido suficiente para ver los beneficios reales de estos ejercicios, por lo que el estudio se debería de realizar con grupos más grandes.

Los autores Refshauge et al. (12,23) y Rose et al. (12,24) coinciden en que los estiramientos ayudan a mejorar el ROM de la flexión dorsal de tobillo en los niños con CMT. Los dos estudios plantean su tratamiento de estiramientos mediante férulas/moldes de noche, y aunque los resultados no hayan sido muy significativos, estos métodos si han tenido beneficio en el ROM de la dorsiflexión. Refshauge et al. (12,23) centra su tratamiento con férulas nocturnas y después de 6 semanas, la movilidad de la flexión dorsal solo ha aumentado 3 grados. Los pacientes incluidos en este estudio tienen entre un amplio rango de edad. La flexibilidad del tejido conectivo tiende a disminuir con la edad y por lo tanto, la diferencia de edad ha afectado los resultados, ya que en un único estudio de niños hubiera tenido más efectividad. Es lógico investigar a los niños y adultos por separado y comparar los resultados para hacer una suposición más justa sobre la eficacia de la férula nocturna. Rose et al, centra su tratamiento en 4 semanas de moldes de yeso y otras 4 de estiramientos tradicionales. Aunque en este estudio se hayan encontrado mayores mejorías en la flexión dorsal que en el otro estudio, después de 4 semanas de moldes, el grupo experimental ha dado resultados estadísticamente significativos pero pequeños en comparación al grupo de control.

Además, estos efectos no se han mantenido durante las 8 semanas ya que solo el

65% de los participantes ha continuado con los estiramientos tradicionales. En este estudio se han observado mejores resultados ya que los moldes nocturnos, se han hecho a medida para cada participante, con el tobillo colocado en máxima flexión dorsal pasiva y se han ido reemplazando cada dos semanas para aumentar más el estiramiento. A diferencia del anterior estudio, los moldes no eran ajustables por lo que no ha habido oportunidad de reducir la cantidad de estiramiento. Por último, los dos estudios coinciden en que los aumentos de la flexión dorsal, pueden tener efectos en la mejora de la actividad, sin embargo, los pacientes de estos dos estudios pueden no haber ganado suficiente para afectar en esta función. Además, están de acuerdo en que este método de estiramiento tiene más eficacia en niños y personas más jóvenes ya que los síntomas son reversibles. Aun así, se requiere investigación adicional a cerca de los moldes para niños.

Varios autores como Lindemann et al. (12,15), Chetlin et al. (12,14), Ramdharry et al. (15,16) y Burns et al. (17,18,19) hablan de la importancia de realizar las actividades en casa. Chetlin et al. (12,14) afirma que su estudio es importante porque demuestra que los pacientes con CMT han mejorado significativamente con un programa de ejercicios simples de bajo coste y realizados en casa. Burns et al realiza su programa de tratamiento en casa para que haya mayor comodidad y adherencia. Piden a los padres que se impliquen ayudando en la aplicación de los brazaletes de ejercicio y supervisando el entrenamiento de sus hijos.

Por otra parte, El Mhandi et al. (12,15,21) dividen la rehabilitación en 12 semanas de entrenamiento supervisado en el hospital y el tiempo restante en casa. Las mejoras se obtienen al final de la fase del hospital, y se han mantenido, pero no mejorado durante el periodo del entrenamiento en casa, sin supervisión. Comentan que esta estabilización está relacionada con la reducción de la supervisión, pero demuestra motivación por parte de los pacientes. Estos resultados afianzan que un programa en hogar puede ser útil para mantener las ganancias obtenidas en un entrenamiento supervisado.

Ribeiro Leite et al. (28,29) defienden el uso de la hidroterapia como tratamiento para la patología de CMT. En su estudio lo combina con la cinesiterapia obteniendo mejorías en la escala de equilibrio de Berg y la marcha en Tandem. Estos beneficios se los atribuye a la hidroterapia ya que el ambiente acuático estimula un aumento de la propiocepción y equilibrio. El estiramiento de la piel durante el movimiento del agua activa los mecanorreceptores contribuyendo a una mejora de la propiocepción. La paciente también ha mejorado los cambios posturales de posición de decúbito supino/prono a bipedestación, por el aumento de fuerza muscular que ha tenido gracias a los ejercicios

realizados en el agua. Además de todo esto, los efectos físicos del agua permiten trabajar la amplitud de movimiento y los estiramientos. Maldaner et al. (30) apoyan el uso de la hidroterapia ya que en su estudio demuestra que la fisioterapia acuática beneficia a pacientes con CMT, proporcionando mejoras al evaluar la fuerza muscular, minimizando sus déficits, manteniendo sus habilidades funcionales y proporcionando calidad de vida.

Todos los estudios de esta patología, se centran en la rehabilitación de EEII al ser lo que primero se afecta, pero hay que tener en cuenta que es progresiva y la extremidad superior también se ve afectada. Prada et al. (25) describe el primer protocolo de rehabilitación para las EESS en la CMT, centrándose en el tratamiento físico de la mano. El programa de tratamiento se ha basado en ejercicios submáximos, para evitar el efecto de debilidad por exceso de trabajo, y se ha conseguido mejorar la destreza y la funcionalidad global de la mano. Hay una mejoría en el rendimiento de ambas manos, pero la mano dominante muestra mejores resultados y más significativos, ya que es la más afectada por la paresia, con mayor efectividad de la rehabilitación basada en fuerza, estiramientos y propiocepción.

## 7. CONCLUSIONES

En función del estudio realizado se han obtenido las siguientes conclusiones sobre el tratamiento físico en la enfermedad de CMT:

- 1- Han demostrado eficacia y seguridad los tratamientos físicos basados en el entrenamiento de resistencia progresiva, no progresiva, entrenamiento de fuerza, ejercicios aeróbicos, estiramiento y el tratamiento físico de la mano. Es de relevancia confirmar la efectividad establecida con muestras de mayor tamaño.
- 2- Es prioritaria la prevención de deformidades para evitar en lo posible la cirugía; siendo necesario conocer estrategias conservadoras, impulsando estudios al respecto.
- 3- La priorización del tratamiento físico debe establecerse para lograr una mejoría de la fuerza muscular, realizar las AVD de forma eficaz, retrasar la progresión de la enfermedad, y mejorar el rendimiento funcional y la capacidad aeróbica; utilizando esencialmente los métodos de resistencia, ejercicios aeróbicos y estiramientos.
- 4- La terapia física domiciliaria puede ser útil para mantener los resultados obtenidos en rehabilitación hospitalaria supervisada.
- 5- Es preciso e importante tratar más grupos musculares o combinar diferentes tipos de ejercicios (aeróbicos, fortalecimiento, estiramientos, flexibilidad y de equilibrio) para conseguir cambios funcionales significativos.

6- Se ha descrito como efecto adverso de la terapia física, el trabajo excesivo en programas de ejercicio produciendo dolor y calambres musculares.

## 8. BIBLIOGRAFÍA

1. Tazir M, Hamadouche T, Noviova S, Mathis S, Vallat JM. Hereditary motor and sensory neuropathies or Charcot-Marie-Tooth diseases: An update. *J Neurol Sci.* 2014; 347: 14-22.
2. Jani-Acsadi A, Oupnuu S, Pierz K, Acsadi G. Pediatric Charcot-Marie-Tooth Disease. *Pediatr Clin N Am.* 2015; 62: 767-786.
3. Duarte-Martínez MC, Peñaherrera-Oviedo CA. Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth. *Rev Mex Neuroci.* 2015; 16(6): 54-62.
4. Szigeti K, Lupski JR. Charcot-Marie-Tooth disease. *Eur J Hum Genet.* 2009; 17(6): 703-710.
5. Pareyson D, Marchesi C. Diagnosis, natural history, and management of Charcot-Marie-Tooth disease. *Lancet Neurol.* 2009; 8: 654-667.
6. Kazamed M, Boes C. Charcot Marie Tooth disease (CMT): historical perspectives and evolution. *J Neurol.* 2015; 262: 801-805.
7. Gutmann L, Shy M. Update on Charcot-Marie-Tooth disease. *Curr Opin Neurol.* 2015; 28: 462-467.
8. Berciano J, Sevilla T, Casasnovas C, Sivera R, Vílchez JJ, Infante J, et al. Guía diagnóstica en el paciente con enfermedad de Charcot-Marie-Tooth. *Neurología.* 2012; 27(3): 169-178.
9. Lara-Aguilar RA, Juárez-Vázquez CI, Juárez-Rendón KJ, Gutiérrez-Amavizca BE, Barros-Núñez P. Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth: actualidad y perspectivas. *Arch Neurocién (Mex).* 2012; 17 (2): 110-118.
10. Wang Y, Yin F. A Review of X-linked Charcot-Marie-Tooth Disease. *J Child Neurol.* 2016; 31(6): 761-772.
11. Pousada García T, Garabal-Barbeira J, Groba B, Nieto Riveiro L, Pereira Loureiro J, Pazos Sierra A. Actualización en el abordaje ortoprotésico en las Enfermedades de Charcot-Marie-Tooth. *Eur J Pod.* 2018; 4(1): 17-26.
12. Kenis-Coskun O, Matthews DJ. Rehabilitation issues in Charcot-Marie-Tooth disease. *J Pediatr Rehabil Med.* 2016; 9: 31-34.
13. Lopes da Silva D, Palheta Neto FX, Acatauassú Nunes CT, Tavares de Moura AB, Tavares de Moura L, Pacheco A. Aspectos Clínicos Otorrinolaringológicos da Doença de Charcot-Marie-Tooth. *Arq Int Otorrinolaringol.* 2007; 11(4): 472-476.
14. Mannil M, Kadian C, Futterlieb E, Sereda MW. Rehabilitation in Charcot-Marie-Tooth disease type I. *ACNR.* 2014; 14 (4): 25-26.
15. Corrado B, Ciardi G, Bargigli C. Rehabilitation Management of the Charcot-Marie-Tooth Syndrome. *Medicine.* 2016; 95 (17).

16. Randharry G, Pollard A, Anderson C, Laurá M, Murphy SM, Dudziec M, et al. A pilot study of proximal strenght in Charcot-Marie-Tooth disease. *J Peripher Nerv Syst.* 2014; 19: 328-332.
17. Ramdharry G, Shields N. Six months of strength training reduces progression of dorsiflexor muscle weakness in children with Charcot-Marie-Tooth disease. *J Physiother.* 2018; 64(1): 58.
18. Burns J, Sman D, Cornett MD, Wojciechowski E, Walker T, Menezes P, et al. Safety and efficacy of progressive resistance exercise for Charcot-Marie-Tooth disease in children: a randomised, double blind, sham-controlled trial. *Lancet Chil Adolesc Health.* 2017; 1: 106-113.
19. Montes J, Garber CE. Benefits of exercise therapy in Charcot-Marie-Tooth disease. *Lancet Child Adolesc Health.* 2017; 1(2): 82-83.
20. Shy M, Grandis. Current Therapy for Charcot-Marie-Tooth Disease. *Curr Treat Options Neurol.* 2005; 7: 23-31.
21. El Mhandi L, Millet GY, Calmels P, Richard A, Oullion R, Gautheron V, et al. Benefits of interval-training on fatigue and functional capacities in Charcot-Marie-Tooth disease. *Muscle Nerve.* 2008; 37: 601-610.
22. Maggi G, Monti Bragadin M, Padua L, Fiorina E, Bellone E, Grandis M, et al. Outcomes Measures and Rehabilitation Treatment in Patients Affected by Charcot-Marie-Tooth Neuropathy. *Am J Phys Med Rehabil.* 2011; 90(8): 628-637.
23. Refshauge KM, Raymond J, Nicholson G, Van de Dolder PA. Night splinting does not increase ankle range of motion in people with Charcot-Marie-Tooth disease: A randomised, cross-over trial. *Aust J Physiother.* 2009; 52(3): 193-199.
24. Rose KJ, Raymond J, Refshauge K, North KN, Burns J. Serial night casting increases ankle dorsiflexion range in dchildren and young adults with Charcot-Marie-Tooth disease: a randomised trial. *J Physiother.* 2010; 56(2): 113-119.
25. Prada V, Schizzi S, Poggi I, Mori L, Gemelli C, Hamedani M, et al. Hand Rehabilitation Treatment for Charcot-Marie-Tooth Disease: An Open Label Pilot Study. *J Neurol Neurophysiol [Internet].* 2018 [citado 13 abril 2019]; 9 (4). Recuperado a partir de:  
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6175056/>
26. Vidal Pérez T, Ragolta MÓgrave K, Jhones Cabrales HA, Perdomo Veranes P, Uriarte Gómez M. Charcot-Marie-Tooth disease in a child. *Medisan [Internet].* 2012 [citado 15 marzo 2019]; 16(11). Recuperado a partir de:  
<http://scielo.sld.cu/pdf/san/v16n11/san181112.pdf>
27. Guillebastre B, Calmels P, Rougier P. Assessment of Appropriate Ankle-Foot Orthoses

- Models for Patients with Charcot-Marie-Tooth Disease. *Am J Phys Med Rehabil.* 2011; 90(8): 619-627.
28. Orsini M, Freitas M, Araújo Leite MA, Bastos CB, Sá Ferreira A, Silveira de Menezes SL, et al. Charcot-Marie-Tooth disease and rehabilitation: a perfect match. *Rev Bras Neurol.* 2015; 51(1): 20-21.
29. Ribeiro Leite H, Batista AC, Corrêa CL. Hidroterapia associada à cinesioterapia em paciente com doença de Charcot-Marie-Tooth: relato de caso. *Rev Neurocienc.* 2010; 18(4): 485-490.
30. Maldaner M, Oliveira SW, Sachetti A, Cardoso Costa Schiavinato J, de Oliveira Gemelli S. Fisioterapia aquática na doença de Marie-Charcot-Tooth. *R Ci med biol.* 2011; 10(2): 121-125.