

# DEFORMIDAD BILATERAL PEDIA EN ENFERMEDAD DE CHARCOT-MARIE-TOOTH

R.J. García Renedo<sup>1</sup>, A. Carranza Bencano<sup>2</sup>, J.J. Fernández Torres<sup>2</sup>, G. del Castillo Blanco<sup>2</sup>, J.R. Fernández Velázquez<sup>2</sup>, A. Alegrete Parra<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Unidad de Ortopedia del Adulto. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander, Cantabria. <sup>2</sup> Unidad de Cirugía Pie y Tobillo. Hospitales Universitarios Virgen del Rocío. Sevilla

La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT) presenta de forma característica deformidad en cavo, varo y dedos en garra de los pies, asociado a una inherente atrofia muscular, fundamentalmente de los peroneos, que se manifiesta clínicamente por debilidad y atrofia de la musculatura distal, inicialmente en miembros inferiores y afectando posteriormente a manos y antebrazos. Existen diversas técnicas quirúrgicas en el pie para la corrección de las deformidades que se van presentando en el desarrollo evolutivo de la enfermedad. Inicialmente se actúa sobre los tejidos blandos, como la transposición tendinosa Girdlestone-Taylor o la tenosuspensión de Jones para el primer metatarsiano. En casos avanzados es necesario realizar osteotomías de calcáneo tipo Dwyer o incluso triple artrodesis para la corrección del retropié.

Presentamos el caso de una paciente de 20 años con enfermedad de CMT con afectación severa en ambos pies, grave deformidad en equino-cavo-varo y dedos en garra bilateral, tratada mediante cirugía de partes blandas y triple artrodesis en dos tiempos. La evolución de ambos pies fue satisfactoria con recuperación de la deambulación y capacidad para calzarse.

**PALABRAS CLAVE:** Charcot-Marie Tooth. Pie cavo. Tratamiento quirúrgico.

## BILATERAL FOOT DEFORMITY IN CHARCOT-MARIE-TOOTH DISEASE:

Charcot-Marie-Tooth disease characteristically presents as a cavus, varus and clawfoot disorder of the feet in association to inherent muscular atrophy –mainly of the peroneal muscles– clinically manifest as distal weakness and atrophy initially involving the lower limbs and later the hands and forearms. There are a number of techniques in foot surgery for the correction of the deformities which progressively occur in the course of the disease's evolution. The initial intervention is usually on the soft tissues, for instance with the Girdlestone-Taylor tendon transposition or the Jones' tenosuspension for the first metatarsal. In more advanced cases calcaneus osteotomies (Dwyer-type) or even triple arthrodeses are required for correction of the hindfoot. We here report the case of a 20-year-old female with Charcot-Marie-Tooth disease and severe involvement of both feet (severe bilateral equino-cavo-varus and clawfoot deformity) treated with soft-tissue surgery and two-step triple arthrodesis. The evolution of both feet was satisfactory, with recovery of ambulation and of the ability to put on shoes by herself.

**KEY WORDS:** Charcot-Marie Tooth disease. Pes cavus. Surgical therapy.

## INTRODUCCIÓN

La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth es una neuropatía sensitivo-motora hereditaria degenerativa que provoca atrofia muscular y pérdida de la propiocepción. También conocida como HSMN tipo I y II, según la clasificación propuesta por Dyck y Lambert en 1968<sup>(1-3)</sup>. Es la más común de las neuropatías degenerativas crónicas adquiridas progresivas. Habitualmente, se hereda de forma autonómica dominante, pero puede aparecer también de forma recesiva ligada al sexo o autonómica recesiva. La incidencia es de 20 por 100.000 a 1 por 2.500<sup>(4-6)</sup>.

### Correspondencia:

Dr. Raúl Javier García Renedo  
Hospital Universitario Marqués de Valdecilla  
Avda. Valdecilla s/n. 39008 Santander, Cantabria  
Correo-e: rjgarcia@renedo@hotmail.com  
**Fecha de recepción:** 05/07/09

HSMN tipo I se caracteriza por una progresiva atrofia de la musculatura distal, disminución de los reflejos tendinosos, pies cavos, disminución de la velocidad de la conducción nerviosa, hipertrofia endoneural (formación en “bulbo de cebolla”) en la biopsia de los nervios y frecuentemente historia familiar de la enfermedad con amplio espectro de variabilidad intrafamiliar<sup>(7-9)</sup>. Habitualmente se manifiesta en la segunda década de la vida, con predominio de déficit motor, pero también puede aparecer de forma más temprana en algunos pacientes. Es común que la atrofia muscular progrese continuamente, siendo poco frecuente que la enfermedad se detenga o evolucione en brotes. HSMN tipo II tiene unas características clínicas similares a HSMN tipo I, aunque menos marcadas, y se manifiesta típicamente en la tercera década de la vida. Existe menos hipertrofia nerviosa en la biopsia y la velocidad de conducción está sólo ligeramente disminuida.

Las complicaciones de pie y tobillo representan la razón más común por la que los pacientes reclaman la atención



**Figura 1.** Gran deformidad rígida en equino-cavo-varo en ambos pies asociado a dedos en garra.

**Figure 1.** Severe rigid echino-cavo-varus deformity of both feet associated to bilateral clawfoot.

del cirujano ortopeda. Las primeras molestias suelen ser debilidad del pie y marcha inestable. La manifestación clínica consiste en metatarsalgia, dedos en garra y dificultad para usar zapatos normales. La pérdida de propiocepción distal y ataxia espinal son frecuentes. Característicamente desarrollan unas piernas muy finas “tipo cigüeña” o en “botella de champán invertida” a consecuencia de la atrofia muscular distal a las rodillas<sup>(10-12)</sup>.

El objetivo de nuestro trabajo es presentar el caso de una paciente con enfermedad de CMT con afectación severa en ambos pies, con deformidad en equino-cavo-varo con dedos en garra, y mostrar el resultado tras la cirugía.

## CASO CLÍNICO

Presentamos el caso de una mujer de 20 años de edad que acude a la consulta por dolor y deformidad bilateral progresiva incapacitante en ambos pies, imposibilidad para calzarse e inestabilidad en el apoyo y marcha para la deambulación. La deformidad no es congénita, sino que ha ido aumentando acorde con el desarrollo juvenil. Refiere historia familiar de deformidad similar en otros miembros de la familia (hermanos y primos). Como antecedentes personales únicamente destaca consumo de tabaco.

En la exploración presentaba gran deformidad rígida en equino-cavo-varo en ambos pies asociado a dedos en garra (Figura 1). No mostraba eritema, aumento de temperatura, tumefacción ni equimosis. La corrección de la deformidad mediante manipulación no fue posible. El test del bloque de Coleman fue negativo. Las piernas eran muy finas y largas,



**Figura 2.** Radiografía preoperatoria en proyección AP. Se objetiva adducción del medio y antepié, especialmente del primer radio y varo del retropié.

**Figure 2.** Preoperative anteroposterior X-ray film. Adduction of the mid- and forefoot, particularly of the first radius, and varus hindfoot.



**Figura 3.** Radiografía preoperatoria en proyección lateral. Se objetiva contractura de la musculatura intrínseca del pie y fascia plantar produciendo elevación del arco longitudinal y pie cavo.

**Figure 3.** Preoperative lateral X-ray film. Contracture of the intrinsic muscles of the foot and of the plantar fascia leading to elevation of the longitudinal arch and pes cavus.

asociando atrofia muscular en ambas piernas. Presentaba disminución de reflejos profundos de forma bilateral sin alteraciones en la sensibilidad. La radiografías simples mostraban una gran deformidad de los pies: adducción del antepié, especialmente del primer radio, y varo del retropié (Figuras 2 y 3).

Se realizó una electromiografía, cuyo resultado determinó una grave mielopatía sensitiva y motora en niveles superiores



**Figura 4.** Radiografía postoperatoria en proyección AP y lateral en carga. Se ha conseguido recuperar el arco longitudinal y corregir el varo del retropié.

**Figure 4.** Postoperative load-bearing anteroposterior and lateral X-ray film. Recovery of the longitudinal arch and correction of the hindfoot varus have been achieved.

e inferiores, datos concordantes con enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, MSMH tipo I según la clasificación de Dyck and Lambert.

Teniendo en cuenta las características clínicas de la paciente, la gran deformidad progresiva así como su rigidez, se decidió llevar a cabo tratamiento quirúrgico. En primer lugar, se realizó la intervención del pie derecho, mediante cirugía de partes blandas seguido de una triple artrodesis. Por abordaje posterior, se realizó Z plastia de alargamiento del tendón de Aquiles según técnica habitual, capsulotomías posteriores tibioastragalina y calcáneoastragalina, y tenotomía del flexor propio del primer dedo. Seguidamente, se realizó fasciotomía plantar percutánea. Por abordaje latero-externo-

submaleolar, artrodesis calcáneo-cuboidea, subastragalina y astrágalo-escafoidea.

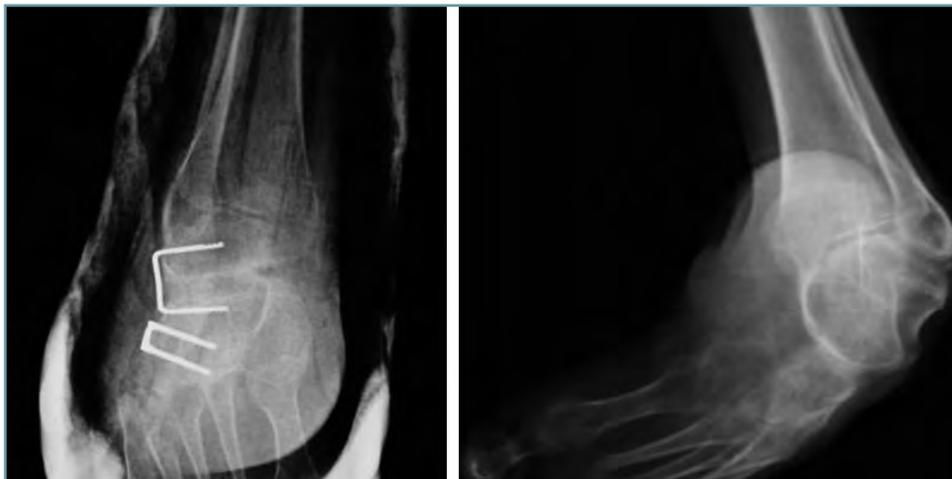
La evolución postoperatoria fue excelente, no presentando ninguna complicación tanto inmediata como tardía. En las radiografías de control se muestra la corrección de la deformidad, recuperando el pie una morfología prácticamente normal (**Figura 4**). A las 2 semanas de la intervención quirúrgica, se adaptó el yeso a la carga mediante tobipié, y a las 7 semanas, cuando se visualizaron signos de consolidación, se bivalvó el yeso para confeccionar una cazoleta supramaleolar, al tiempo que se inició fisioterapia domiciliar y baños de contraste. A los 3 meses se sustituyó la cazoleta por plantilla semirrígida (**Figura 5**).

A los 2 años de la intervención quirúrgica del pie derecho, fue intervenida del izquierdo, siguiendo el mismo procedimiento que en el pie contralateral mediante cirugía de partes blandas asociada a triple artrodesis. El postoperatorio inmediato evolucionó sin incidencias y en los controles radiológicos se visualizó una aceptable corrección de la deformidad (**Figura 6**). En el postoperatorio inmediato se adaptó el yeso a la carga, y a los 2 meses, cuando se visualizaron signos de consolidación, se bivalvó el yeso para sustituirlo por cazoleta supramaleolar, como se había realizado en el pie derecho.

Como complicación en el intervalo de tiempo, entre la retirada del yeso y la adaptación a la ortesis, se permitió la movilidad libre del pie durante 2 semanas, ocasionando la recidiva de la deformidad en equino. Durante el seguimiento no se observó mejoría de la deformidad mediante tratamiento ortopédico, por lo que 17 meses después, se procedió a una nueva intervención sobre el pie izquierdo, realizando tenotomía de tendones flexores y fasciotomía plantar percutánea, consiguiendo corregir la deformidad del pie.



**Figura 5.** Aspecto final tras intervención quirúrgica en el pie derecho.  
**Figure 5.** Final aspect after surgery of the right foot.



**Figura 6. Comparativa radiografía preoperatoria y postoperatoria inmediata en proyección AP. Se observa buena corrección de la deformidad.**

**Figure 6. Comparative preoperative and immediate postoperative anteroposterior X-ray films. A good correction of the deformity is observed.**

La evolución de ambos pies fue muy buena con unos resultados clínicos y radiológicos satisfactorios con una mejora evidente en la capacidad de la marcha y un alto grado de satisfacción por parte de la paciente que le permite calzarse y caminar (Figura 7).

## DISCUSIÓN

Las malformaciones de los pies son la manifestación ortopédica más frecuente en pacientes con CMT<sup>(13)</sup>. Los pacientes acuden al cirujano ortopeda para consultar acerca de las deformidades en los pies y este estudio se diagnóstica la neuropatía. La presencia de deformidad en pie cavo, cavovaro o dedos en garra es muy frecuente. Clínicamente presentan varo del retropié por desequilibrio muscular en el que predomina el peroneo largo frente al tibial anterior, y el tibial posterior sobre el peroneo corto. Otros síntomas que también pueden aparecer son las callosidades dolorosas, la inestabilidad lateral del tobillo y ocasionalmente entumecimiento y parestesias de los dedos<sup>(14)</sup>. Los problemas son predominantemente bilaterales, pero no necesariamente simétricos. Es importante destacar que la deformidad ocasionada por la enfermedad de CMT es altamente incapacitante, impidiendo el apoyo y la deambulacion correcta.

Se ha sugerido que la deformidad clínica se debe a una alteración de la musculatura intrínseca y extrínseca que comienza con una debilidad de los músculos intrínsecos del pie, del tibial anterior y peroneo corto, con fuerza normal del tibial posterior y el peroneo largo. La atrofia y la contractura de la musculatura intrínseca del pie producen

elevación del arco longitudinal, contractura de la fascia plantar e incremento de la presión en las cabezas de los metatarsianos y el tibial posterior y el peroneo largo, ganan fuerza relativa respecto al peroneo corto y tibial anterior. La fuerza del peroneo largo produce flexión plantar del primer radio y un incremento del varo del medio-pié y posición cavo del antepié respecto al retropié. La fuerza del tibial posterior aduce el antepié, contribuyendo a la posición cavo-varo del pie. La fibrosis y el acortamiento de la musculatura plantar corta y la contractura secundaria de la fascia plantar incrementa la deformidad del pie cavo. El talón varo puede ser causado

de forma primaria por la fuerza ejercida por el tibial posterior y flexor largo del dedo gordo<sup>(15)</sup>. El colapso del borde lateral del pie, particularmente sobre la base del quinto metatarsiano puede estar presente, provocando dolor y deformidad a este nivel. La debilidad de la musculatura intrínseca asociada en menor grado a los extensores largos conduce a la extensión de la articulación metatarsofalángica y flexión de la interfalángica, provocando la deformidad de los dedos en garra. Inicialmente, el pie es flexible y plantígrado en carga, pero a medida que el antepié adopta una posición pronada más rígida, el retropié se coloca en



**Figura 7. Resultado final en ambos pies.**  
**Figure 7. Final result in both feet.**

varo. La debilidad del peroneo corto contribuye a la inestabilidad lateral del tobillo.

Un segundo problema ortopédico en estos pacientes es la displasia de cadera. Como etiopatogenia se ha propuesto la progresiva pérdida de fuerza de la musculatura proximal que conduce a la displasia progresiva de la cadera. La subluxación y displasia de cadera es asintomática hasta la adolescencia. El tratamiento quirúrgico englobaría osteotomías pélvicas y femorales.

La escoliosis puede aparecer en el 10-37% de los adolescentes y las malformaciones de la médula espinal son frecuentes (lipomeningocele, hemangioma), por lo que en estos pacientes se recomienda complementar el estudio con resonancia magnética. En algunos pacientes, el diagnóstico de la deformidad raquídea puede sospecharse inicialmente por la deformidad de los pies cavo o cavo-varo<sup>(16)</sup>.

No existen criterios estrictos para establecer la confirmación diagnóstica de CMT. En la mayoría de los casos, el diagnóstico se hace por el examen clínico. La exploración física y los antecedentes familiares, junto con el electromiograma, suelen ser suficientes para confirmar el diagnóstico. El test del bloque de Coleman es una herramienta muy importante para el estudio de las deformidades, determinando la flexibilidad o rigidez del varo en el mediopié en función de su corrección.

La exploración neurológica es muy importante. Los pacientes con sospecha diagnóstica deben ser remitidos al neurólogo para el estudio de los sistemas nerviosos central y periférico. La respuesta a reflejos profundos está disminuida o ausente. La sensibilidad distal disminuye en todas sus variedades. La discriminación vibratoria entre dos puntos y el sentido de la posición articular es lo primero que se afecta, aunque la afectación sensitiva aparece más tarde que la motora y es menos severa. El examen de la mano revela atrofia de la musculatura, dificultando las actividades de cogida entre los dedos. El dolor neuropático es un problema frecuente que puede aparecer en muchos pacientes con enfermedad de Charcot-Marie-Tooth. La electromiografía muestra un aumento de la amplitud en la duración en la respuesta y una conducción nerviosa lenta. Los test motores denotan pérdida de fuerza en el tibial anterior y peroneo brevis. En algunos pacientes donde la presentación inicial no está muy clara se requiere continuar con estudios genéticos y toma de biopsia del nervio sural para llegar al estudio definitivo.

Es importante destacar que el tratamiento sobre los pies debe ser individualizado para cada paciente. El tratamiento va a depender de la edad del paciente, la flexibilidad y la gravedad de la enfermedad, estado sensorial y las demandas funcionales del pie. Las intervenciones quirúrgicas son de tres tipos: sobre los tejidos blandos (liberación de la aponeurosis plantar, liberación o transferencia de los tendones),

osteotomías (metatarsiano, calcáneo) y estabilización articular (triple artrodesis).

Cuando el diagnóstico se realiza en fases incipientes con deformidades flexibles, la cirugía sobre partes blandas puede ser suficiente para resolver la deformidad, retrasando intervenciones más complejas como la triple artrodesis<sup>(17)</sup>.

En la cirugía sobre partes blandas se deben eliminar las fuerzas deformantes y aumentar las fuerzas en el área debilitada. La transferencia del peroneo largo al peroneo corto elimina las fuerzas de flexión plantar del primer radio y reestablece las fuerzas de eversión del tobillo. Del mismo modo, la transferencia del tibial posterior a la región del dorso del pie elimina la contribución de la deformidad en cavo y aporta una fuerza adicional para la dorsiflexión del pie. La fascia plantar es una fuerza deformante en el pie cavo, por lo que actuar sobre ella es una parte fundamental del tratamiento. El desbalance entre la fuerza de los músculos flexores plantares y la debilidad de los dorsiflexores provoca contractura del tendón de Aquiles. El alargamiento del mismo ha sido reconocido como una parte muy importante del tratamiento quirúrgico<sup>(18)</sup>.

Cuando la deformidad del pie es rígida, es necesaria la cirugía sobre el hueso para restaurar el apoyo plantígrado. Las osteotomías proximales del primer metatarsiano aisladas o del resto de los metatarsianos pueden ser útiles en la corrección de la flexión plantar del antepié<sup>(19)</sup>. Cuando la posición del mediopié no se corrige con el test de Coleman, las osteotomías del calcáneo deben estar consideradas<sup>(20)</sup>. Pero quizá el procedimiento más común descrito sea la triple artrodesis<sup>(21)</sup>. Se utiliza en pacientes con deformidades graves para conseguir un pie plantígrado, restableciendo la estabilidad del retropié.

Debemos señalar la importancia y control de los pacientes en el seguimiento posquirúrgico. Siguiendo nuestro protocolo en la primera visita en consulta, a los 10-15 días revisamos el estado del yeso y lo adaptamos a la carga. Entre las 4-6 semanas visualizamos las radiografías de control y, si observamos signos de consolidación, se bivalva el yeso para confeccionar una cazoleta supramaleolar. Es muy importante no permitir la movilidad del pie libre durante el intervalo entre la retirada del yeso y la adaptación de la ortesis, ya que la deformidad puede recidivar en pocos días, complicación que ocurrió en nuestra paciente. Seguidamente, se inicia fisioterapia en domicilio y baños de contraste. A los 3 meses se comprueba la consolidación en las radiografías de control y se sustituye la cazoleta por plantillas semirrígidas.

En nuestra opinión, consideramos que la triple artrodesis junto con una apropiada cirugía de las partes blandas, es una buena opción de tratamiento en pacientes con una deformidad rígida estructurada del medio y retropié para restablecer la marcha normal. Sin embargo, no debe practicarse de manera sistemática en casos menos graves, ya que puede

provocar cambios degenerativos artrósicos de las articulaciones adyacentes, especialmente del tobillo. La cirugía en una etapa temprana de la enfermedad mejora la calidad de vida, por lo que un adecuado diagnóstico precoz permitirá realizar tratamientos quirúrgicos menos agresivos para corregir cada una de las deformidades del pie.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Dyck PJ, Lambert EH. Lower motor and primary sensory neuron diseases with personal muscular atrophy. I Neurologic, genetic, and electrophysiological findings in hereditary polyneuropathies. *Arch Neurol* 1968; 18: 603-17.
2. Bell C. Archives of disease in childhood 1998; 78: 296-300.
3. Dyck PJ. Inherited neuronal degeneration and atrophy affecting peripheral motor, sensory, and automatic neurons. In: Dyck PJ, Thomas PK, Lambert EH, et al. (eds). *Peripheral Neuropathy*, vol 2. Philadelphia: WB Saunders Co; 1984. p. 1600.
4. Holmberg BH. Charcot-Marie-Tooth disease in northern Sweden: an epidemiological and clinical study. *Acta Neurol Scand* 1993; 87: 416.
5. Mendell JR. Charcot-Marie-Tooth neuropathies and related disorders. *Semin Neurol* 1998; 18: 41.
6. Alexander IJ, Johnson KA. Assessment and management of pes cavus in Charcot-Marie Toth disease. *Clin Orthop* 1989; 246: 273-81.
7. Bird TD. Hereditary motor-sensory neuropathies: Charcot-Marie-Tooth syndrome. *Neurology* 1998; 50: 1074.
8. Bird TD, Kraft GH. Charcot-Marie-Tooth disease: data for genetic counselling relating age to risk. *Clin Genet* 1978; 14: 43-9.
9. Lupski JR, Montes de Oca-Luna R, Slaugenhaupt S, et al. DNA duplication associated with Charcot-Marie-Tooth disease type 1A. *Cell* 1991; 66: 219-32.
10. Berman AT, Tom L. The Guillain Barré syndrome in children: Orthopedic management and patterns of recovery. *Clin Orthop* 1979; 116: 61.
11. Mann RA, Missiriam J. Pathophysiology of Charcot-Marie-Tooth disease. *Clin Orthop* 1998; 234: 221-8.
12. Sabir M, Lyttle D. Pathogenesis of Charcot-Marie-Tooth disease. Gait analysis and electrophysiologic, genetic, histopathologic, and enzyme studies in a a kinship. *Clin Orthop* 1984; 184: 223-35.
13. Cassis N. Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth. Manifestaciones clínicas y su tratamiento ortopédico en 21 pacientes. *Rev Mex Orthop Traum* 1997; 11: 10-3.
14. Jahs MH. Evaluation of the cavus foot for orthopedic treatment. *Clin Orthop* 1983; 18: 52-63.
15. Olney B. Treatment of the cavus foot. Deformity in the pediatric patient with Charcot-Marie-Tooth. *Foot Ankle Clin* 2000; 5: 305-15.
16. Holmes JR, Hansen ST Jr. Manifestations of Charcot-Marie-Tooth disease. *Foot and Ankle* 1993; 14: 476-86.
17. Giannini S, Ceccarelli F, Benedetti MG, et al. Surgical treatment of adult idiopathic cavus foot with plantar fasciotomy, naviculocuneiform arthrodesis, and cuboid osteotomy. A review of thirty-nine cases. *J Bone Joint Surg Am* 2002; 84-A (Suppl 2): 62-9.
18. Fortin PT. Idiopathic cavovarus and lateral instability: recognition and treatment implication relating to ankle arthritis. *Foot Ankle Int* 2002; 23: 1031-7.
19. Parra Téllez P, López Gavito E, Vázquez Escamilla J. Osteotomía extraarticular para pie cavo anterior en pacientes con Charcot-Marie-Tooth. *Rev Pie Tob* 2006; XX (1): 24-9.
20. Sammarco GJ, Taylor R. Cavovarus foot treatment with combined calcaneus and metatarsal osteotomies. *Foot Ankle Int* 2001; 22: 19-30.
21. Wetmore RS. Long term results of triple arthrodesis in Charcot-Marie-Tooth disease. *J Bone Joint Surg Am* 1989; 71 (3): 417-22.