



Original

Factores de riesgo para reintervención tras cirugía en pacientes con enfermedad de Charcot-Marie-Tooth

A. Arribas Vallejo¹, S. López Hervás², M. Fa-Binefa², L. López Capdevila²

¹ Unidad de Tobillo y Pie. Hospital Universitari Josep Trueta. Girona

² Unidad de Tobillo y Pie. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona

Correspondencia:

Dra. Andrea Arribas Vallejo

Correo electrónico: aarribas.girona.ics@gencat.cat

Recibido el 13 de mayo de 2026

Aceptado el 14 de mayo de 2026

Disponible en Internet: junio de 2026

RESUMEN

Introducción: la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT) es una neuropatía hereditaria que causa deformidades del pie de tipo cavo varo, afectando significativamente la marcha y aumentando el riesgo de caídas. El tratamiento quirúrgico busca corregir estas deformidades y preservar la movilidad. Existe escasa bibliografía, especialmente en estudios con grandes muestras.

Objetivo: evaluar factores de riesgo específicos para reintervenciones tras la cirugía en pacientes con CMT.

Métodos: se analizaron retrospectivamente 270 pacientes con CMT entre 1975 y 2015, de los cuales 21 (7,8%) fueron operados. Se recogieron datos epidemiológicos, tipo de procedimientos quirúrgicos, tasas de reintervención y estado funcional, incluyendo movilidad, uso de ayudas para caminar y ortesis.

Resultados: la edad media al diagnóstico fue de 23,1 años; el 70% presentó patología bilateral. Los subtipos más frecuentes fueron CMT1A (28,6%) y CMTX (23,8%), siendo más común la tasa de reintervención en CMT1A ($p = 0,03$). Los procedimientos predominantes fueron osteotomía de Dwyer (52,4%), transferencia del tibial posterior (38%) y alargamiento del tendón de Aquiles (14,3%). El 47% tuvo cirugía bilateral. El 19% terminó en artrodesis, 75% previamente habían recibido cirugía de preservación. El diagnóstico temprano aumentó significativamente el riesgo de reintervención (60 vs. 18%, $p = 0,008$). La mayoría de

ABSTRACT

Risk factors for reintervention and functional outcomes following surgery in patients with Charcot-Marie-Tooth disease

Introduction: Charcot-Marie-Tooth (CMT) disease is an hereditary sensorimotor neuropathy that often causes foot deformities, such as cavovarus foot, and affects gait, increasing the risk of falls. While surgical treatment aims to correct deformities and preserve mobility, there is a lack of prospective, standardized studies on its management. There is a critical need to understand how surgical correction impacts mobility, balance confidence, and gait compared to orthotic bracing.

Objective: the aim of this study was to assess risk factors associated with reintervention and to evaluate functional outcomes following surgical correction in patients with CMT disease.

Methods: a total of 270 patients diagnosed with CMT disease in a neuro-orthopedic unit between 1975 and 2015 was analyzed. Of these, 21 patients (7.8%) underwent surgical treatment. Epidemiological data, clinical characteristics, surgical procedures performed, and functional changes before and after surgery were collected. Initial and subsequent surgical interventions were assessed, as well as the impact on the use of walking aids and orthoses. An statistical analysis was performed to identify risk



<https://doi.org/10.24129/j.rpt.4001.fs2605009>

© 2026 SEMCPT. Publicado por Imaidea Interactiva en FONDOSCIENCE® (www.fondoscience.com).

Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (www.creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/).

los pacientes (66,7%) continuó necesitando ayudas para caminar tras la cirugía ($p = 0,03$).

Conclusiones: el 7,8% de pacientes con CMT requirió tratamiento quirúrgico. Los pacientes con diagnóstico temprano tienen mayor probabilidad de reintervenciones (60%). Destaca la importancia de individualizar el tratamiento según la edad y el subtipo de la enfermedad.

factors of reintervention, the use of walking aids and the use of orthoses postoperatively.

Results: the mean age at diagnosis was 23.1 years; 70% presented with bilateral pathology. The most frequent subtypes were CMT1A (28.6%) and CMTX (23.8%), with a higher reintervention rate observed in CMT1A ($p = 0.03$). The predominant procedures were Dwyer osteotomy (52.4%), posterior tibial tendon transfer (38%), and Achilles tendon lengthening (14.3%); 47% underwent bilateral surgery, 19% ultimately required arthrodesis, and 75% had previously undergone joint-preserving surgery. Early diagnosis significantly increased the risk of reintervention (60 vs. 18%, $p = 0.008$). Most of patients (66.7%) continued to require walking aids after surgery ($p = 0.03$).

Conclusions: surgical treatment was performed in 7.8% of patients with CMT disease. Younger patients at diagnosis were more likely to require additional surgeries and did not experience a reduction in the need for walking aids. These findings highlight the heterogeneity among patients with this disease and underscore the need for individualized patient care and increased understanding to improve treatment options.

Palabras clave: Pie cavo-varo. Charcot-Marie-Tooth. Malformación de pie. Cirugía de pie. Diagnóstico genético.

Key words: Cavovarus. Charcot-Marie-Tooth. Foot deformities. Foot surgery. Gene diagnosis.

Introducción

La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT) es una de las neuropatías hereditarias más frecuentes, con una prevalencia estimada de 15 a 40 casos por cada 100.000 habitantes. Comprende un grupo clínico y genéticamente heterogéneo de trastornos que afectan a los nervios periféricos motores y sensitivos, caracterizados por una evolución progresiva que conduce a debilidad y atrofia distal, deformidades musculoesqueléticas y alteraciones de la marcha⁽¹⁾.

La presentación clínica típica incluye pie cavo, dedos en garra, inestabilidad de tobillo y, en fases más avanzadas, pie cavo varo rígido. El fenotipo clásico se asocia a un desequilibrio muscular secundario a la denervación: la debilidad del músculo tibial anterior y del peroneo corto frente a la relativa preservación del peroneo largo y del tibial posterior, junto con la fibrosis de las partes blandas, contribuye a la deformidad tridimensional del pie. Esta situación provoca una afectación

funcional significativa, con caídas frecuentes, dolor, disfunción biomecánica y limitaciones en la movilidad y en el uso del calzado^(2,3).

El tratamiento quirúrgico del pie cavo varo secundario a la CMT se reserva para los casos sintomáticos refractarios al tratamiento ortopédico conservador. Las opciones quirúrgicas pueden incluir osteotomías correctoras, transferencias tendinosas y, en casos avanzados, artrodesis. No obstante, la elección del procedimiento debe individualizarse en función de la edad, el subtipo de CMT, el grado de rigidez de la deformidad y la situación funcional del paciente. En la literatura se han publicado buenos resultados funcionales con las combinaciones de técnicas de preservación articular^(4,5). Sin embargo, una proporción relevante de los pacientes requiere reintervenciones debido a infracorrección, progresión de la enfermedad o fallo mecánico de la reconstrucción.

La literatura disponible sobre los resultados de la cirugía del pie en pacientes con CMT es limitada y se basa fundamentalmente en series

cortas de casos y experiencias individuales, con ausencia de indicaciones estandarizadas y de seguimiento a largo plazo^(6,7).

En este contexto, resulta necesario identificar factores de riesgo que permitan predecir la necesidad de reintervención o la evolución funcional tras la cirugía inicial. Por ello, el objetivo del presente estudio es analizar de forma retrospectiva una serie de casos tratados en un centro de referencia a lo largo de 4 décadas, con el fin de identificar variables clínicas, genéticas o quirúrgicas asociadas a malos resultados y a la necesidad de intervenciones adicionales.

Métodos

Se realizó un estudio observacional retrospectivo sobre una cohorte de pacientes con diagnóstico confirmado de enfermedad de CMT, tratados en una unidad neuroortopédica de un hospital universitario de nivel I especializada entre los años 1975 y 2015. El objetivo fue identificar factores clínicos, quirúrgicos y genéticos asociados a la necesidad de reintervención y evaluar los resultados funcionales postoperatorios.

Se establecieron criterios de inclusión y exclusión para la selección de la cohorte. Se incluyeron aquellos pacientes con diagnóstico confirmado de enfermedad de CMT atendidos en el periodo comprendido entre 1975 y 2015 que hubieran recibido tratamiento quirúrgico por deformidades del pie. Se excluyeron los pacientes con falta de documentación clínica adecuada que impidiera el análisis de las variables de estudio, así como aquellos que presentaban enfermedades neuromusculares adicionales que pudieran actuar como factores de confusión e interferir en la interpretación de los resultados. La indicación quirúrgica fue establecida de forma retrospectiva según el criterio del equipo médico en un mismo centro.

Los datos clínicos y quirúrgicos se recopilaron de forma retrospectiva a partir de las historias clínicas en formato papel y electrónico. Las variables analizadas incluyeron: edad al diagnóstico, sexo, subtipo genético de CMT cuando estuvo disponible, lateralidad de la afectación, tipo de procedimientos quirúrgicos realizados, necesidad de reintervención, número total de cirugías por paciente y uso de ortesis y ayudas para la marcha antes y después de la intervención quirúrgica.

Se registraron tanto las cirugías iniciales como las intervenciones posteriores. La variable principal de resultado fue la necesidad de reintervención quirúrgica. Las variables secundarias incluyeron los cambios en el uso de ortesis y ayudas para la marcha tras la cirugía, el tipo de procedimiento quirúrgico inicial y su posible asociación con el subtipo genético de la enfermedad.

Se definió reintervención como cualquier procedimiento quirúrgico adicional realizado sobre el mismo pie previamente intervenido, indicado por recurrencia, progresión de la deformidad, dolor persistente, fracaso de la corrección o complicación. Las cirugías contralaterales programadas se analizaron por separado.

Se realizó un análisis estadístico descriptivo de las variables demográficas, clínicas y quirúrgicas, expresadas como medias y desviación estándar para variables continuas, y como frecuencias y porcentajes para variables categóricas. Asimismo, se llevó a cabo un análisis inferencial con el objetivo de identificar factores de riesgo y evaluar los resultados funcionales. Los datos fueron analizados mediante R. Para la comparación de variables categóricas se empleó la prueba de chi-cuadrado, mientras que para las variables continuas se utilizó la prueba t de Student. Se consideró estadísticamente significativo un valor de $p < 0,05$.

Resultados

De los 270 pacientes diagnosticados de CMT entre 1975 y 2015, 21 (7,8%) requirieron tratamiento quirúrgico. La edad media al diagnóstico fue de 23,1 años (rango: 8-33 años), con un 40% de pacientes varones y un 60% mujeres. El 70% presentó afectación bilateral de los pies (**Tabla 1**).

El procedimiento quirúrgico inicial más habitual fue la osteotomía de Dwyer (52,4%), seguida de la transferencia del tendón tibial posterior (38%) y el alargamiento del tendón de Aquiles (14,3%). La artrodesis se realizó en el 19% de los casos, principalmente como reintervención tras el fracaso de una cirugía conservadora previa (**Tabla 2**).

Del total de los pacientes, el 57,1% (12/21) requirió una única intervención quirúrgica, mientras que el 33,3% (7/21) precisó 2 intervenciones y el 9,5% (2/21) fue sometido a 3 cirugías. Entre los pacientes con afectación bilateral, el 47% fue

Tabla 1. Características basales y funcionales preoperatorias de la cohorte

Características demográficas	n (%)
Número total de pacientes con enfermedad de Charcot-Marie-Tooth	270
Pacientes intervenidos	21 (7,8%)
Edad al diagnóstico (años)	23,1 (8-33)
Sexo masculino	8 (40%)
Sexo femenino	13 (60%)
Afectación bilateral de los pies	15 (70%)

Tabla 2. Características quirúrgicas y funcionales de la cohorte

Procedimientos quirúrgicos	n (%) / valor
Osteotomía de Dwyer	11 (52,4%)
Transferencia tendón tibial posterior	8 (38%)
Alargamiento tendón de Aquiles	3 (14,3%)
Artrodesis	4 (19%)
Número de intervenciones	n (%) / valor
1	12 (57,1%)
2	7 (33,3%)
3	2 (9,5%)
Funcionalidad posquirúrgica	n (%) / valor
Reducción ayudas marcha	14 (66,7%)
Disminución uso ortesis	2 (9,5%)
Incremento dependencia ortesis	5 (23,8%)

intervenido del pie contralateral, con un intervalo medio de 4,58 años (rango: 1-11 años).

Respecto a la funcionalidad postoperatoria, 14 pacientes (66,7%) redujeron el uso de ayudas para la marcha y 2 disminuyeron el empleo de ortesis. Sin embargo, 5 pacientes (23,8%) incrementaron su dependencia de ortesis tras la cirugía. La mayoría de los pacientes que utilizaban ayudas para la marcha en el preoperatorio continuaron precisándolas en el postoperatorio, observándose una asociación estadísticamente significativa ($p = 0,03$).

En nuestra serie, el subtipo genético más frecuente fue el CMT1, presente en 11 pacientes (52,4%), seguido del CMT ligado al cromosoma X (CMTX), identificado en 5 pacientes (23,8%). El CMT2 se observó en 3 pacientes (14,3%) y el CMT4

Tabla 3. Características genéticas de la cohorte

Tipo principal de enfermedad de Charcot-Marie-Tooth	Número de pacientes (n)	Proporción (%)
CMT1	11	52,4
CMTX	5	23,8
CMT2	3	14,3
CMT4	2	9,5

en 2 casos (9,5%). Dentro de los subtipos específicos, las variantes más frecuentes fueron CMT1A (28,6%) y CMTX (23,8%).

Se observó que un diagnóstico realizado a edades más tempranas se asociaba de forma significativa con una mayor probabilidad de requerir reintervención quirúrgica, con tasas del 60% frente al 18% en los pacientes diagnosticados de forma más tardía ($p = 0,008$). Asimismo, los subtipos CMT1, CMT3 y CMT4 mostraron una mayor tendencia a precisar nuevas intervenciones quirúrgicas durante el seguimiento. En contraste, no se registraron reintervenciones en los pacientes con CMT2 ni CMT6 (Tabla 3).

Discusión

En esta serie retrospectiva de 40 años, solo el 7,8% de los 270 pacientes con enfermedad de CMT precisaron cirugía del pie, lo que subraya que, aun siendo frecuentes las deformidades, solo una minoría alcanza una gravedad que justifique tratamiento quirúrgico.

En el registro internacional del Inherited Neuropathies Consortium (INC), el 71% de los pacientes presentaban deformidades del pie, pero alrededor del 30% había sido intervenido, lo que indica una práctica más agresiva o una selección distinta de pacientes en otros entornos⁽⁷⁾.

La distribución de procedimientos en esta serie se alinea con la tendencia actual hacia técnicas de preservación articular. La osteotomía de Dwyer, la transferencia del tibial posterior y el alargamiento del tendón de Aquiles fueron las técnicas iniciales más frecuentes, reservándose la artrodesis en un 19% de los casos, fundamentalmente como rescate tras el fracaso de

una cirugía conservadora. Este enfoque coincide con series recientes y con el consenso internacional, que recomiendan corregir el pie cavo-varo mediante combinaciones de osteotomías y transferencias tendinosas, evitando la artrodesis primaria cuando sea posible^(4,6). En una cohorte española de 16 pacientes con CMT, la combinación de transferencia del tibial posterior, osteotomía del primer metatarsiano y osteotomía valguizante de calcáneo consiguió una mejoría significativa de la puntuación de la American Orthopaedic Foot and Ankle Society (AOFAS) y alta satisfacción, con solo 2 reintervenciones mediante artrodesis subtalar⁽⁴⁾. Aparte, una serie más amplia de pacientes a quienes se practicó cirugía de reconstrucción mostró mejoras significativas en función y dolor medidas con Patient-Reported Outcomes Measurement Information System (PROMIS), aunque los pacientes sometidos a artrodesis alcanzaban resultados funcionales finales inferiores, pese a una mejoría similar respecto a su línea basal⁽⁸⁾.

En la presente serie, dos tercios (66,7%; 14/21) de los pacientes redujeron el uso de ayudas para la marcha y algunos (9,5%; 2/21) disminuyeron la necesidad de ortesis tras la cirugía, aunque una proporción relevante continuó requiriéndolas o incluso aumentó su dependencia (23,8%; 5/21). Esto concuerda con estudios que muestran una mejora clara en alineación, dolor y calidad de vida, pero una persistencia de las limitaciones funcionales en parte de los pacientes, que suelen mantener cierto grado de debilidad y necesidad de ortesis a largo plazo⁽⁸⁾. En la cohorte de Haupt *et al.*⁽⁸⁾, la cirugía permitió normalizar, en promedio, los dominios de función física y dolor de PROMIS frente a la población general, pero los pacientes con deformidades más graves y/o sometidos a artrodesis no alcanzaban los mismos niveles funcionales que aquellos tratados con técnicas más preservadoras. De forma similar, en nuestro estudio la mayoría de quienes usaban ayudas preoperatoriamente siguieron precisándolas, lo que subraya que el objetivo realista de la cirugía en CMT es obtener un pie plantígrado y no doloroso.

Un hallazgo especialmente relevante de nuestro estudio es que un diagnóstico más precoz se asoció con una mayor probabilidad de reintervención y que los subtipos CMT1, CMT3 y CMT4 mostraron una tendencia a precisar más

cirugías, mientras que no se registraron reintervenciones en CMT2 y CMT6. La literatura genética reciente confirma que los subtipos desmielinizantes y, en particular, muchas formas autosómicas recesivas (CMT4) se asocian con mayor gravedad clínica, así como con mayor probabilidad de discapacidad motora y uso de silla de ruedas⁽⁹⁾.

El estudio de Laurà *et al.* demostró una gran variabilidad en el manejo ortopédico de las deformidades del pie en CMT, se puede destacar que solo el 30% de los pacientes con CMT del INC son operados pese a que el 71% tiene deformidad y que, en una encuesta a 16 cirujanos con 12 opciones de gesto, las combinaciones propuestas para los mismos casos clínicos fueron muy dispares, sin un patrón dominante⁽⁷⁾. Además, un consenso reciente de expertos en cirugía de CMT incide en la necesidad de un abordaje individualizado, multidisciplinario y precoz, pero reconoce la ausencia de ensayos prospectivos y la limitada evidencia que guíe las decisiones terapéuticas⁽⁶⁾.

Entre las limitaciones de este estudio se incluyen su carácter retrospectivo, la heterogeneidad de las técnicas empleadas a lo largo de 4 décadas y el tamaño relativamente pequeño del subgrupo intervenido, que puede limitar el poder estadístico para detectar diferencias entre subtipos genéticos o estrategias quirúrgicas. No obstante, los hallazgos abren la puerta a estudios prospectivos multicéntricos que integren escalas funcionales estandarizadas, medidas radiográficas, variables genéticas y resultados reportados por los pacientes, con el objetivo de definir mejor qué pacientes se benefician más de cada tipo de reconstrucción y en qué momento del curso de la enfermedad debe indicarse la cirugía.

Conclusiones

La cirugía del pie cavo varo en pacientes con enfermedad de CMT se realiza en una minoría de los casos, pero presenta una tasa relevante del 42,9% (9/21) de reintervenciones, especialmente en pacientes con diagnóstico precoz (60 frente a 18%; $p = 0,008$) y en determinados subtipos genéticos (CMT1, CMT3 y CMT4). La individualización del tratamiento quirúrgico según la edad, el subtipo

de la enfermedad y la gravedad de la deformidad resulta fundamental para optimizar los resultados funcionales y reducir la necesidad de nuevas intervenciones.

Premio

El estudio presentado en este artículo recibió el premio Antonio Viladot al mejor trabajo de investigación básica, aplicada o clínica, y sobre temas relacionados en el Congreso de la Sociedad Española de Medicina y Cirugía de Pie y Tobillo (SEMCP) celebrado en Málaga en 2025.

Responsabilidades éticas

Protección de personas y animales. Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales.

Confidencialidad de los datos. Los autores declaran que han seguido los protocolos de su centro de trabajo sobre la publicación de datos de pacientes.

Derecho a la privacidad y consentimiento informado. Los autores han obtenido el consentimiento informado de los pacientes y/o sujetos referidos en el artículo. Este documento obra en poder del autor de correspondencia.

Financiación. Los autores declaran que este trabajo no ha sido financiado.

Conflicto de intereses. Los autores declaran no tener ningún conflicto de interés.

Otras declaraciones que quiera el autor mencionar. CEIM ha hecho exención de DCIS para los pacientes sin seguimiento activo durante el estudio, ya que es retrospectivo.

Bibliografía

1. Pareyson D, Stojkovic T, Reilly MM, Leonard-Louis S, Laurà M, Blake J, et al. A multicenter retrospective study of charcot-marie-tooth disease type 4B (CMT4B) associated with mutations in myotubularin-related proteins (MTMRs). *Ann Neurol*. 2019;86(1):55-67.
2. Holmes JR, Hansen Jr ST, Seattle Md. *Foot and Ankle Manifestations of Charcot-Marie-Tooth Disease*. Washington; 1993;14(8):476-86.
3. Waldman LE, Michalski MP, Giaconi JC, Pfeffer GB, Learch TJ. Charcot-Marie-Tooth Disease of the Foot and Ankle: Imaging Features and Pathophysiology. *RadioGraphics*. 2023;43(4):e220114.
4. Jordà-Gómez P, Sánchez-González M, Ortega-Yago A, Navarrete-Faubel E, Martínez-Garrido I, Vicent-Carsí V. Management of flexible cavovarus foot in patients with Charcot-Marie-Tooth disease: midterm results. *Rev Esp Cir Ortop Traumatol*. 2021;65(5):355-62.
5. Dreher T, Beckmann NA, Wenz W. Surgical treatment of severe cavovarus foot deformity in Charcot-Marie-Tooth disease. *JBSJ Essent Surg Tech*. 2015;5(2):e11.
6. Pfeffer GB, González T, Brodsky J, Campbell J, Coetzee C, Conti S, et al. A Consensus Statement on the Surgical Treatment of Charcot-Marie-Tooth Disease. *Foot Ankle Int*. 2020;41(7):870-80.
7. Laurá M, Singh D, Ramdharry G, Morrow J, Skorupinska M, Pareyson D, et al. Prevalence and orthopedic management of foot and ankle deformities in Charcot-Marie-Tooth disease. *Muscle Nerve*. 2018;57(2):255-9.
8. Haupt ET, Porter GM, Blough C, Michalski MP, Pfeffer GB. Outcomes of Charcot-Marie-Tooth Disease Cavovarus Surgical Reconstruction. *Foot Ankle Int*. 2024;45(11):1175-83.
9. Cakar A, Candayan A, Bagirova G, Uyguner ZO, Ceylaner S, Durmus H, et al. Delineating the genetic landscape of Charcot-Marie-tooth disease in Türkiye: Distinct distribution, rare phenotypes, and novel variants. *Eur J Neurol*. 2025;32(1):e16572.