

¿Solo pies cavos?

María Jesús Martínez Martínez, Cristina de la Torre Sandoval, Ana María Pizarro Ruiz, Francisco de Asís Palazón Rico, Inmaculada Martínez Albaladejo, Inés María Magdaleno Fuentes

Hospital General Universitario Santa Lucía (Cartagena)

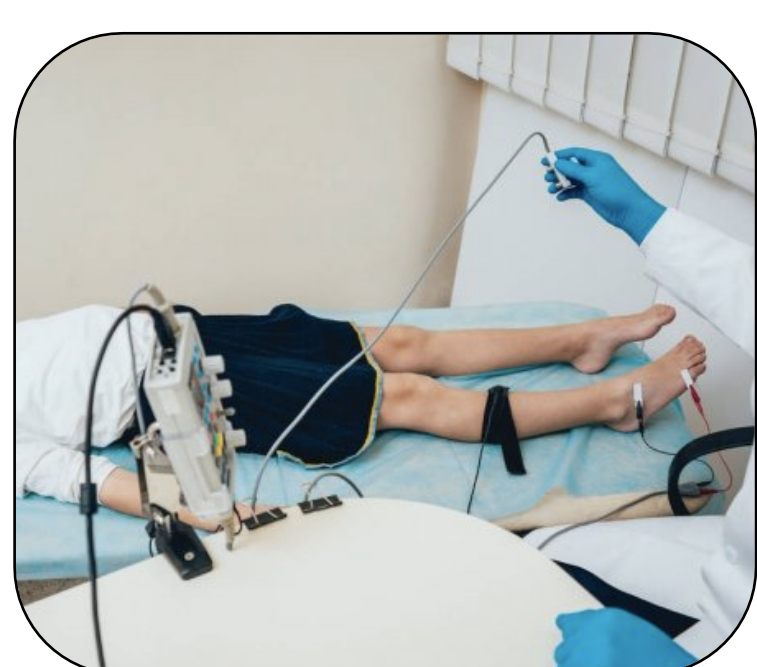
INTRODUCCIÓN:

La enfermedad de **Charcot-Marie-Tooth** (CMT) es la **neuropatía periférica** hereditaria más prevalente, con una incidencia estimada de 1/2500 nacidos vivos. La edad promedio de inicio de los síntomas en la mayoría de los casos, se presenta entre la primera y segunda década. Los pacientes muestran una **polineuropatía sensitivo-motora** con aparición progresiva de **hipotonía y debilidad que se inicia a nivel distal** y en extremidades inferiores, hipo o arreflexia, marcha en pie caído y afectación de la sensibilidad propioceptiva. Es típica la atrofia muscular distal, caídas frecuentes y deformidad de los pies, especialmente, **pies cavos**. La primera prueba diagnóstica a realizar ante su sospecha es el estudio neurofisiológico, que se confirmará posteriormente mediante estudio genético. El tratamiento de la enfermedad es de soporte. La esperanza de vida no está acortada, excepto en algunas formas graves, sin embargo las discapacidades son la norma.

CASO CLÍNICO:

Niño de 10 años de edad remitido a consultas de Neuropediatría desde Traumatología para valoración neurológica por **pies cavos e hiporreflexia**. Familia sin antecedentes de enfermedades neurológicas ni osteomusculares. La familia refiere alteración de marcha desde el inicio de la deambulación, sin empeoramiento, asociación de debilidad ni signos de fatigabilidad.

En la exploración: fuerza 5/5 en todos los grupos musculares salvo 4/5 a la dorsi-flexión del pie, hipotrofia leve de ambos gemelos y ausencia de reflejos osteotendinosos en miembros inferiores, sí presentes en extremidades superiores. Marcha de puntillas con **dificultad para la deambulación de talones**. No ataxia ni dismetrías y Gowers negativo.



Se realiza **electromiografía** que es compatible con **neuropatía sensitivo motora desmielinizante hereditaria tipo 1** (disminución de la velocidad de conducción y latencias distales prolongadas sensitivas y motoras)



Se realiza estudio genético molecular para CMT tipo 1, poniendo de manifiesto una duplicación de los exones del gen PMP22, lo cual confirma la sospecha clínica de CMT tipo 1A, con patrón de herencia ligada al cromosoma X.

CONCLUSIONES:

Hasta un 10% de la población puede tener deformidades esqueléticas de los pies, sin asociar otros hallazgos, sin embargo, ante un **pie cavo bilateral**, debemos **sospechar la posibilidad de encontrarnos ante una neuropatía hereditaria**, sobre todo si existen antecedentes familiares, torpeza motora, lesiones/úlceras en los pies inadvertidas o trastorno de la marcha. El diagnóstico precoz es importante para la instauración de un seguimiento multidisciplinar adecuado y la confirmación de la alteración molecular, esencial para poder ofrecer un adecuado asesoramiento genético.