



Caso clínico. Gastroenterología, nutrición y obesidad

Alteración de la marcha y deformidades de los pies: las *red flags* de las neuropatías

María de Felipe Pérez^a, Marta Vega Bayón^a, M.^a Luisa Vega Gutiérrez^b,
Selma Vázquez Martín^c, Margarita del Carmen Castro Rey^c

^aMIR-Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Valladolid. Valladolid. España

^bPediatra. CS Pilarica. Valladolid. España

^cServicio de Neuropediatría. Hospital Clínico Universitario de Valladolid. Valladolid. España.

Publicado en Internet:
16-mayo-2024

María de Felipe Pérez:
mdfefelipeperez@gmail.com

INTRODUCCIÓN

La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth es una polineuropatía con afectación sensitivo-motora, desmielinizante o axonal. Presenta una prevalencia de 28,2 casos por cada 100 000 habitantes, siendo la neuropatía hereditaria más frecuente. Su herencia puede ser autosómica dominante o recesiva o ligada al cromosoma X. Respecto a la clínica, en estadios iniciales es frecuente el debut con pie cavo por una denervación de la musculatura del pie, provocando dedos en garra, arco plantar elevado y acortamiento del tendón de Aquiles.

RESUMEN DEL CASO

Mujer de 13 años sin antecedentes familiares neurológicos ni degenerativos. Antecedentes personales: obesidad severa desde los 3 años (>p99, 2,45 DE), derivada a Endocrinología con estudio hormonal normal. Pierde seguimiento a los 6 años.

A los 8 años, presenta tropiezos y caídas frecuentes que la familia asocia a torpeza motora habitual. A la exploración física se aprecia genu valgo, asociada en ese momento a obesidad, sin alteración de la marcha y podoscopio negativo.

En la revisión de los 12 años, destaca genu valgo progresivo, por lo que es derivada a Traumatología Infantil, donde detectan pie equino bilateral severo y acortamiento aquileo con marcha en puntillas. Se deriva a consulta multidisciplinar de Neuropediatría, Traumatología Infantil y Rehabilitación para estudio.

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

Tratamiento con ortesis y toxina botulínica sin respuesta, precisando tenotomía de alargamiento del tendón de Aquiles.

En la evolución posterior, presenta deformidad progresiva de manos y pies, con dedos en garra e hiporreflexia. Asocia dolor importante, edemas y parestesias en áreas distales de las cuatro extremidades y espalda, con limitación funcional y dificultad para las actividades de la vida diaria y tareas escolares, precisando tratamiento con gabapentina y seguimiento por Neurología, Rehabilitación y Unidad del Dolor.

COMENTARIOS

Las alteraciones de la marcha y las deformidades de los pies detectadas en la consulta de Atención Primaria deben hacernos pensar en una neuropatía. Ante la ausencia de miembros de la familia afectados, se debe sospechar una neuropatía genética si el debut ocurre en la infancia, presenta una evolución prolongada y lentamente progresiva y pie cavo u otras deformidades de los pies. Existen más de 30 genes asociados a esta enfermedad, con diversos tipos clínico-genéticos. Sin embargo, el diagnóstico es clínico y neurofisiológico, pudiendo apoyarnos en el estudio genético.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran no presentar conflictos de intereses en relación con la preparación y publicación de este artículo.

RESPONSABILIDAD DE LOS AUTORES

Los autores han remitido un formulario de consentimiento de los padres/tutores para publicar información de su hijo/a.

Cómo citar este artículo: De Felipe Pérez M, Vega Bayón M, Vega Gutiérrez ML, Vázquez Martín S, Castro Rey MC. Alteración de la marcha y deformidades de los pies: las *red flags* de las neuropatías. Rev Pediatr Aten Primaria Supl. 2024;(33):e95.