



Nota clínica

Diagnosticada en clase de Educación Física: estudio de una paciente con debilidad muscular

Beatriz Tesoro Martínez^a, Sonia de Pedro Baena^b, Guillermo López López^c, Pilar Díaz Pernas^d

Publicado en Internet:
12-junio-2025

Beatriz Tesoro Martínez:
beatriz.tesoro@salud.madrid.org

Resumen

Palabras clave:
• Charcot-Marie-Tooth
• Debilidad muscular
• Neuropatía
• Pie equino

La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth es una neuropatía sensitivo-motora de prevalencia significativa en nuestro medio que debutá en las primeras dos décadas de la vida. Presentamos el caso de una paciente con los signos clásicos de esta entidad a través de los cuales se estableció un diagnóstico de sospecha. El diagnóstico de confirmación se llevó a cabo mediante pruebas de neurofisiología y estudio genético. No existe tratamiento curativo, pero las terapias precoces dirigidas a la prevención de la progresión y las complicaciones pueden mejorar el curso de la enfermedad.

Abstract

Key words:
• Charcot-Merie-Tooth
• Equinus deformity
• Muscle weakness
• Neuropathy

Charcot-Marie-Tooth disease is a motor and sensory neuropathy with a significant prevalence, with onset typically occurring in the first two decades of life. We present the case of a patient with the classic signs of this condition that led to suspicion of the disease. The diagnosis was confirmed through neurophysiological tests and a genetic study. There is no curative treatment for this disease, but early therapies aimed at preventing progression and complications can improve the course of disease.

INTRODUCCIÓN

La patología neuromuscular incluye más de 1000 entidades que, en su mayoría, presentan los primeros síntomas en la infancia o juventud con una evolución crónica y progresiva. Dentro del subgrupo de las neuropatías hereditarias, la más prevalente es la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT), una patología con un cuadro clínico característico que permite sospecharla a través de la anamnesis y la exploración física. Nuestro objetivo es destacar el papel crucial del pediatra de Atención Primaria en la detección precoz y la orientación diagnóstica de este cuadro. Del mismo modo, mostrar la importancia de dar valor a las preocupaciones

que llevan al paciente o a su entorno a consultar. Estas preocupaciones suelen surgir de la observación en un entorno diferente a nuestra consulta y/o en unas circunstancias difíciles de reproducir en esta y, tal como se describe en este caso, pueden suponer en muchos casos la clave del proceso diagnóstico.

CASO CLÍNICO

Adolescente de 13 años de edad sin antecedentes personales de interés. Su profesor de Educación Física del instituto ha observado en ella a lo largo los últimos tres meses una alteración de la marcha

Cómo citar este artículo: Tesoro Martínez B, De Pedro Baena S, López López G, Díaz Pernas P. Diagnosticada en clase de Educación Física: estudio de una paciente con debilidad muscular. Rev Pediatr Aten Primaria. 2025;27:169-72. <https://doi.org/10.60147/f40a6358>

y otros movimientos, por lo que elabora un informe detallado e insta a los padres a que acudan al pediatra. En su informe describe que la paciente presenta un apoyo plantar anómalo al caminar: solo de dedos y antepié, sin apoyar el talón. Esto se hace más llamativo al subir y bajar escaleras y al correr, maniobras en las que asocia además hiperextensión de ambas rodillas e inestabilidad. No es capaz de mantenerse ni caminar de talones, permanecer en cuclillas e incorporarse sin ayuda. Al saltar en vertical solo se eleva 1 cm, y al recibir la caída muestra gran inestabilidad, yéndose hacia los lados.

Basándonos en este informe dirigimos la anamnesis y la exploración física: embarazo controlado y periodo perinatal sin incidencias. Desarrollo psicomotor normal en todas las esferas con marcha liberada al año de vida, aunque refieren que siempre ha sido “torpe” para el ejercicio físico. Como antecedentes familiares destaca que su padre y su abuela paterna tienen ambos pies cavos y también se autodefinen como “torpes” al caminar.

En la exploración física presenta hábito asténico, sin rasgos fenotípicos anormales. Desarrollo puberal en estadio Tanner 3. Exploración de pares craneales normal. Debilidad de miembros simétrica con fuerza en miembros superiores de 4/5 y en miembros inferiores de 3/5; y ausencia bilateral de reflejos rotuliano y aquileo. Romberg positivo con inestabilidad, sin llegar a caerse. Marcha con elevación de rodillas y con apoyo del antepié (marcha en *steppage*), con aumento de la base de sustentación. En marcha de puntillas, escasa elevación de los talones, con inestabilidad y fatigabilidad. No es capaz de realizar marcha de talones. Cuerpos musculares de gastrocnemios hipoplásicos. El resto de la exploración por aparatos no muestra alteraciones.

Ante el cuadro de debilidad muscular y alteración de la marcha, la paciente es derivada al Servicio de Neurología, donde se realizan las siguientes pruebas complementarias:

- Analítica de sangre con hemograma y perfil bioquímico sin alteraciones, creatininfosfoquinasa (CPK) 141 U/L; ácido láctico 2,2 mmol/L y amonio 17 µmol/L, dentro de la normalidad.

- Electromiograma: polineuropatía sensitivo-motora mixta de predominio sensitivo y desmielinizante (velocidad de conducción motora disminuida en nervios peroneales bilaterales, y mediano y cubital derechos) en fase crónica, con afectación severa en miembros inferiores y moderada en miembros superiores.
- Estudio genético: se realiza técnica MLPA (amplificación de sondas tras ligación múltiple) de gen *PMP22*, detectándose duplicación en heterocigosis que comprende al menos desde el exón 3 de *TEKT3* hasta el exón 7 de *COX10*, incluyendo al gen de la proteína mielinica periférica (*PMP22*). Se programa estudio genético en el padre.

La paciente fue valorada en el Servicio de Rehabilitación del hospital que pauta ortesis antiequino y fisioterapia pasiva y activa para fortalecer la musculatura distal.

DISCUSIÓN

La presencia de debilidad, hipotonía y/o fatigabilidad son tres síntomas guía que nos deben hacer sospechar una patología neuromuscular. Dentro de este amplísimo y complejo grupo de enfermedades, la anamnesis y la exploración física constituyen la base de la aproximación diagnóstica. Con estas dos herramientas debemos, en primer lugar, discernir dónde se localiza anatómicamente la patología de nuestro paciente y así clasificarla dentro de los cuatro grupos principales: enfermedades del asta anterior, de la unión neuromuscular, de la fibra muscular o del nervio periférico (estas últimas también denominadas neuropatías)¹.

Dentro de las neuropatías es fundamental el diagnóstico diferencial entre las hereditarias y las adquiridas, entre las que se incluyen, por ejemplo, las de causa inmunológica/inflamatoria, infecciosa o secundarias o enfermedades sistémicas (diabetes). Desde el punto de vista epidemiológico, destacan por su frecuencia la enfermedad de CMT en el grupo de las hereditarias y el síndrome de Guillain-Barré en el de las adquiridas² (Tabla 1).

Tabla 1. Principales características diferenciales de las dos neuropatías periféricas más frecuentes

| Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth | Síndrome de Guillain-Barré |
|--|--|
| Neuropatía hereditaria más común con prevalencia de 28,2/100 000 habitantes en España | Neuropatía adquirida más común con incidencia anual de 0,34-1,34 casos/100 000 niños menores de 18 años |
| Origen genético con diferentes patrones de herencia: AD, AR o ligada al cromosoma X. El subtipo más frecuente es CMT1A de herencia AD o AR, causado por duplicaciones del gen PMP22 | Origen inmunológico. En 2/3 de los casos existe antecedente infeccioso (respiratorio o gastrointestinal), siendo el <i>Campylobacter jejuni</i> el agente infeccioso más frecuentemente identificado |
| Comienzo en las dos primeras décadas de la vida* | Afecta a cualquier rango de edad, siendo especialmente susceptibles los preescolares de 3 a 6 años y los ancianos |
| Curso lentamente progresivo* | Curso rápidamente progresivo (horas o días) |
| Debilidad distal de extremidades inferiores con avance proximal. En fase tardía, signos clásicos de atrofia de la musculatura intrínseca del pie con deformidad en cavo y marcha en <i>steppage</i> o equina | Debilidad distal de extremidades inferiores con avance proximal. En casos graves, afectación de miembros superiores y musculatura respiratoria. En el 50% de los casos, disfunción autonómica (arritmias, hipertensión arterial, etc.) |

*Existen fenotipos graves condicionados por la mutación genética causante en los que los síntomas son de aparición muy precoz (antes de los 2 años de vida), más intensos y de progresión más rápida.

La enfermedad de CMT es la neuropatía hereditaria sensitivo-motora más prevalente³. Debe sospecharse ante un cuadro de inicio en la infancia o juventud consistente en debilidad simétrica distal de miembros inferiores con hipo/arreflexia. Se acompaña la mayoría de las veces de déficits sensitivos, siendo infrecuentes los síntomas sensitivos positivos como parestesias o disestesias^{4,5}. Los antecedentes familiares pueden o no estar presentes y la presentación de los síntomas puede ser muy variable, incluso en miembros de la misma familia³. En la exploración de la debilidad muscular debemos servirnos de herramientas estandarizadas, como la Escala del Medical Research Council⁶ (**Tabla 2**) para optimizar la precisión. En fases avanzadas de la enfermedad son habituales los signos clásicos, como la deformidad en pie cavo condicionada por la atrofia de la musculatura intrínseca del pie, los dedos en garra y la marcha en *steppage* o equina⁴. Entre las pruebas complementarias de

primer nivel, la analítica sanguínea puede ayudarnos a descartar otras causas (miopatías, neuropatías adquiridas, etc.).

La clasificación de la enfermedad se basa en el patrón de herencia, la edad de debut, la velocidad de conducción de los nervios afectados y la mutación genética causante. Son imprescindibles, por tanto, los estudios neurofisiológicos, que deben incluir el examen de al menos tres nervios diferentes. Estos estudios nos permiten confirmar la afectación del nervio periférico y clasificar la neuropatía en axonal, desmielinizante o intermedia según sea la velocidad de conducción². Por último, el estudio genético está cobrando cada vez más importancia para la clasificación y la caracterización individualizada de los casos. Aunque la enfermedad de CMT presenta un cuadro clínico muy estandarizado, su origen genético es tremadamente heterogéneo con más de 80 genes patogénicos descritos⁷. Por suerte existe una buena correlación entre fenotipo y genotipo, y se conocen bien las mutaciones más frecuentemente asociadas a las diferentes formas clínicas. El estudio genético debe estar, por tanto, dirigido en función de la clínica y las pruebas neurofisiológicas, y no es aconsejable el estudio indiscriminado de paneles de múltiples genes. En formas desmielinizantes se buscará siempre de entrada la duplicación del gen PMP22, ya que está presente en el 70% de estos casos⁵.

Tabla 2. Escala del Medical Resarch Council

| |
|--|
| 0 Sin contracción muscular (parálisis) |
| 1 Contracción muscular visible, pero sin producir movimiento articular |
| 2 Movimiento articular, pero que no puede vencer la gravedad |
| 3 Movimiento articular contra gravedad, pero que no puede vencer una resistencia adicional |
| 4 Movimiento contra resistencia, con debilidad moderada |
| 5 Movimiento contra resistencia sin debilidad |

A pesar de que no existe un tratamiento curativo para la enfermedad de CMT, el diagnóstico precoz permite mejorar el curso clínico de la enfermedad al implementar terapias que contienen la progresión y previenen complicaciones. El manejo clínico de la enfermedad se centra en mejorar la función motora (fuerza, movilidad articular y equilibrio) mediante rehabilitación, fisioterapia y el uso de férulas antiequino⁸. La identificación de la mutación molecular permite realizar el consejo genético. La formación y el apoyo psicológico al paciente y a su familia son también un pilar del manejo que permite mejorar su calidad de vida.

CONCLUSIONES

Debe sospecharse patología neuromuscular ante síntomas de debilidad, hipotonía y/o fatigabilidad. Ante un cuadro clínico compatible con una neuropatía

periférica sensitivo-motora de curso lentamente progresivo, el primer diagnóstico a descartar es la enfermedad de CMT.

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

Todos los autores han contribuido de forma equivalente en la elaboración del manuscrito publicado.

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

ABREVIATURAS

CMT: enfermedad de Charcot-Marie-Tooth • **CPK:** creatinin-fosfoquinasa • **MLPA:** amplificación de sondas tras ligación múltiple.

BIBLIOGRAFÍA

1. Bromberg, MB, Gelb DJ. Neuromuscular Disorders. Introduction to clinical neurology. Oxford University Press. 2024. pp. 201-36.
<https://doi.org/10.1093/med/9780197772904.003.0006>
2. Carrera García I, Expósito Escudero JM, Natera de Benito D, Ortez C, Nascimento A. Neuropatías hereditarias y síndrome de Guillain-Barré. Protoc diagn ter pediatr. 2022;1:197-205.
3. Ojeda-Benítez S, Hu B, Li J. (2024). Charcot-Marie-Tooth Disease. Elsevier BV. <https://doi.org/10.1016/b978-0-323-95702-1.00078-6>
4. Saylam E, Ramani PK, Duvuru R, Haley BE, Veerapandian A. Charcot-Marie-Tooth disease in children. Annals of the Child Neurology Society; 2024. <https://doi.org/10.1002/cns.3.20093>
5. Berciano J, Sevilla T, Casasnovas C, Sivera R, Vilchez JJ, Infante J, et al.; Programa 3 (Enfermedades Neuromusculares) del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Neurodegenerativas (CIBERNED) del Instituto de Salud Carlos III. Guía diagnóstica en el paciente con enfermedad de Charcot-Marie-Tooth [Guidelines for molecular diagnosis of Charcot-Marie-Tooth disease]. Neurologia. 2012;27(3):169-78.
<https://doi.org/10.1016/j.nrl.2011.04.015>
6. Lynch, DR, Shneider NA. Clinical assessment of muscle strength: MRC scale. Current Neurology and Neuroscience Reports. 2011;11(2):206-11.
7. Jani-Acsadi A, Ounpuu S, Pierz K, Acsadi G. Pediatric Charcot-Marie-Tooth disease. Pediatr Clin North Am. 2015;62(3):767-86.
<https://doi.org/10.1016/j.pcl.2015.03.012>
8. Yiu EM, Bray P, Baets J, Baker SK, Barisic N, De Valle K, et al. Clinical practice guideline for the management of paediatric Charcot-Marie-Tooth disease. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2022;93(5):530-8.
<https://doi.org/10.1136/jnnp-2021-328483>