



**VNiVERSiDAD
D SALAMANCA**

CAMPUS OF INTERNATIONAL EXCELLENCE

FACULTAD DE ENFERMERÍA Y FISIOTERAPIA

GRADO DE FISIOTERAPIA

TRABAJO DE FIN DE GRADO

REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA SISTEMÁTICA

**“ALTERACIONES DE LA MARCHA, MORFOLOGÍA Y ESTADO DEL
PIE EN NIÑOS CON CHARCOT-MARIE-TOOTH: UNA REVISIÓN
SISTEMÁTICA”**

**“GAIT DISTURBANCES, MORPHOLOGY AND FOOT CONDITION IN
CHILDREN WITH CHARCOT-MARIE-TOOTH: A SYSTEMATIC REVIEW”**

**AUTOR: LAURA FRANCO DE LA VEGA
TUTOR: JUAN LUIS SÁNCHEZ GONZÁLEZ**

SALAMANCA, JUNIO 2023

ÍNDICE:

1. INTRODUCCIÓN.....	3
2. OBJETIVOS.....	4
3. ESTRATEGIA DE BÚSQUEDA Y SELECCIÓN DE ESTUDIOS.....	5
4. SÍNTESIS Y ANÁLISIS DE LOS RESULTADOS.....	5
5. EVALUACIÓN DE LA EVIDENCIA.....	24
6. DISCUSIÓN.....	25
7. CONCLUSIONES.....	28
8. BIBLIOGRAFÍA.....	29
9. ANEXOS.....	32

RESUMEN:

Introducción: la Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT) es una de las enfermedades neuropáticas sensorial-motor hereditaria más común, que se caracteriza por la aparición de debilidad y atrofia muscular progresiva de la musculatura distal, pérdida de reflejos, parálisis, todo ello desde la temprana edad, por lo que influirá en el desarrollo del niño, sobre todo en la ejecución de marcha, dando lugar a deformidades en los miembros. Analizar y conocer el patrón de la marcha, así como la morfología del pie nos ayudará a detectar los déficits, alteraciones, sobreactivaciones de las estructuras y mecanismos para prevenir y tratar a los niños con CMT y darles la mayor calidad de vida posible.

Objetivos: analizar la evidencia científica sobre las alteraciones de la marcha, así como la morfología y estado del pie en niños que padecen la Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth.

Metodología: se realizó una búsqueda bibliográfica en cuatro de las principales bases de datos científicas (Pubmed, Cochrane, Wos y Scopus), con palabras claves incluidas en el MeSh. En la búsqueda se incluyen estudios observacionales, longitudinales y transversales, casos y controles y serie de casos, donde los sujetos de estudio son niños, poseen diagnóstico de CMT y presentan alteraciones de la marcha, los artículos son publicados y escritos en inglés desde el 2007.

Síntesis y análisis de los resultados: se han seleccionado 8 estudios que evalúan un total de 461 sujetos menores de 18 años. En los estudios se valora la marcha de los individuos, la presión ejercida por los pies en la fase de apoyo y en la fase de oscilación a una velocidad autoseleccionada, así como la morfología y deformidades desarrolladas en el pie. A su vez, analizaremos la velocidad de marcha en función de los déficits de los sujetos.

Conclusiones: las alteraciones que caracterizan la marcha de los niños con CMT son la reducción de la velocidad de la marcha, la disminución de la longitud de zancada y cadencia de paso, por un menor apoyo de la superficie del pie con el suelo (pie equino), consecuencia de los déficits, debilidades musculares y deformidades adquiridas y desarrolladas, dando lugar a una afectación del equilibrio y estabilidad.

Palabras clave: “Charcot-Marie-Tooth”, “enfermedad de Charcot-Marie-Tooth”, “marcha”, “alteraciones de la marcha”, “tratamiento” y “rehabilitación”.

ABSTRACT

Introduction: Charcot-Marie-Tooth's disease (CMT) is one of the most common hereditary sensory-motor neuropathies, CMT is characterized by the appearance of progressive muscle weakness and atrophy of the distal musculature, loss of reflexes, paralysis, all this from an early age, which will influence the child's development, especially in the execution of gait, leading to deformities in the limbs. Analyzing and knowing the gait pattern, as well as the morphology of the foot will help us to detect deficits, alterations, overactivation of structures and mechanisms to prevent and treat children with CMT and give them the best possible quality of life.

Objetives: to analyze the scientific evidence on gait alterations, as well as the morphology and condition of the foot in children with Charcot-Marie-Tooth disease.

Methodology: bibliographic search was carried out in four of the main scientific databases (Pubmed, Cochrane, Wos and Scopus), with keywords included in the MeSh. The search included observational, longitudinal and cross-sectional studies, cases and controls and case series, where the study subjects are children, have a diagnosis of CMT and present gait disturbances, the articles were published and written in English since 2007.

Synthesis and analysis of results: 8 studies evaluating a total of 461 subjects under 18 years of age were selected. The studies evaluate the gait of the subjects, the pressure exerted by the feet in the stance phase and in the swing phase at a self-selected speed, as well as the morphology and deformities developed in the foot. In turn, we will analyze the gait speed according to the deficits of the subjects.

Conclusions: the alterations that characterize the gait of children with CMT are a reduction in walking speed, a decrease in stride length and step cadence, due to less support of the foot surface with the ground (clubfoot), as a consequence of deficits, muscular weaknesses and acquired and developed deformities, resulting in an affectation of balance and stability.

Key words: "Charcot-Marie-Tooth", "Charcot-Marie-Tooth's disease", "gait", "gait disorders", "treatment" and "rehabilitation".

1.- INTRODUCCIÓN

Charcot Marie Tooth (CMT), también conocida como neuropatía sensorial motora hereditaria (HMSN) es una de las polineuropatías hereditarias más frecuentes, de aparición infantil o adolescente, con una prevalencia en España de 17 a 25 por 100.000 habitantes y una incidencia de 1 por cada 2,500 nacidos vivos, por lo que es considerado la enfermedad neuromuscular hereditaria más común.¹

Se caracteriza principalmente por la afectación de la vaina de mielina o así mismo, por la afectación del axón del nervio periférico, produciendo una desmielinización de los nervios, y con ello una degeneración de los axones, que derivarán en afectación del sistema musculoesquelético y nervioso. (2).

Una de las principales causas de aparición de esta enfermedad son las mutaciones genéticas, por lo que vamos a encontrar diferentes tipos de CMT según la herencia y según el tipo de tejido afectado (axón o mielina del axón) (3):

- **Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth desmielinizante autosómica dominante (CMT1).** Es la forma más común y se caracteriza por una duplicación intracromosómica del cromosoma 17p11.2(4,5), donde se encuentra el gen que duplica la proteína de mielina periférica 22, gen responsable del subgrupo CMT1A (6). En el subgrupo CMT1B la proteína afectada por mutación del gen es la proteína de mielina cero. Existe un tercer subgrupo, donde la mutación va a afectar a la proteína LITAF/SIMPLE(LITAF) (7).
- **Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth ligada al cromosoma X (CMTX).** Referente a signos histopatológicos de degeneración axonal y desmielinización (8).
- **Enfermedad axonal autosómica dominante de Charcot-Marie-Tooth tipo 2(CMT2):** Es la forma axonal pura. Refiere a una mutación del gen que codifica la proteína mitofusina 2, referente a la fusión mitocondrial. (9,10).

Se trata de una enfermedad de aparición temprana, por lo que los síntomas de CMT van a manifestar generalmente en la infancia y seguidamente en la adolescencia, por lo que el desarrollo del individuo va a verse comprometido, siendo el principal problema; el desarrollo de la marcha y con ello la relación con el medio, lo que indirectamente se verá reflejado en el desarrollo cognitivo. Todo ello va a suponer una reducción de la independencia. Clínicamente, podemos decir que lo más característico de esta patología van a ser las deformidades del tobillo

y pie, la debilidad progresiva y atrofia muscular. La desmielinización antes mencionada va a conducir a una pérdida de reflejos propioceptivos, parálisis; parálisis del nervio peroneo y por tanto, la aparición de pie cavo y dedos en garra, que tendrá como consecuencia el aumento del número de caídas, tropiezos, disminución de la velocidad y distancia con respecto a la normal. Otras de las afectaciones que caracterizan a CMT son las deformidades esqueléticas, escoliosis, dolores neuropáticos, temblor... Además de afectaciones sensoriales y cognitivas, como son: sordera, alteración del habla y disfagia, déficits cognitivos, dificultades respiratorias... (11).

La deformidad que caracteriza a la CMT es el pie equino con afectación del primer hueso del metatarsiano, dando lugar al pie cavo. La rigidez que adopta el primer metatarsiano va a hacer que el retropié se incline a varo durante la carga, haciendo que se reduzca la estabilidad de tobillo, aumente el riesgo de esguince y con ello las caídas, además del aumento de presión y dolor en el borde lateral. (12)

Con todo lo anterior podemos decir que una de las peores y más relevantes consecuencias es el deterioro progresivo de la marcha, aspecto fundamental en el desarrollo del niño durante su infancia y adolescencia, la afectación de esta va a aumentar el nivel de discapacidad de la persona, y con ello el nivel de dependencia, por lo que el tratamiento de la marcha en personas con CMT va a ser crucial.

Según varios estudios, este tratamiento abarca desde el ámbito tanto quirúrgico, como conservador, sin embargo, ambos tienen una evidencia científica limitada, siendo tal que actualmente no existe algoritmo definido, por lo que la variación terapéutica es amplia.

2.- OBJETIVOS

Objetivo general: Analizar la evidencia científica existente sobre las alteraciones de la marcha en personas con diagnóstico de Charcot-Marie-Tooth.

Objetivos específicos:

- Analizar la morfología y estado del pie.
- Analizar la variación de la velocidad de la marcha en niños con Charcot-Marie-Tooth.

3.- ESTRATEGIA DE BÚSQUEDA Y SELECCIÓN DE ESTUDIOS

Se ha realizado una búsqueda bibliográfica del 15 de diciembre del 2022 al 10 de enero del 2023 en 4 bases de datos de Ciencias de la Salud: PubMed, Web Of Science, Scopus y Cochrane Library.

Se han utilizado como palabras clave los siguientes términos: **“Charcot-Marie-Tooth”**, **“Charcot Marie Tooth’s disease”**, **“gait”**, **“gait disorders”** **“treatment”** y **“rehabilitation”**; que combinándolos con **“AND”** y **“OR”** como operadores booleanos ha permitido obtener la caja de búsqueda.

De este modo, la caja de búsqueda aplicada ha sido la siguiente: ("Charcot-Marie-Tooth" OR "Charcot-Marie-Tooth's disease") AND ("gait" OR "gait disorders") AND ("treatment" OR "rehabilitation"). La caja de búsqueda ha sido usada por igual en todas las bases de datos empleadas.

Los artículos resultantes de esta búsqueda fueron sometidos a los siguientes criterios de inclusión y exclusión:

Criterios de inclusión:

- Estudios que presentan el texto completo gratuito.
- Estudios cuyos sujetos sean de una edad menor a 18 años.
- Estudios en los que la población tenga diagnóstico de Charcot-Marie-Tooth.
- Estudios publicados en lengua inglesa y francesa.
- Estudios que evalúen la velocidad de la marcha y estado del pie en muestras con CMT.

Criterios de exclusión:

- Estudios cuyos sujetos sean adultos.
- Estudio cuya metodología sea una revisión sistemática.
- Estudios que únicamente hablen de ortesis.

4- SÍNTESIS Y ANÁLISIS DE LOS RESULTADOS

Una vez realizada la búsqueda, se obtienen de Pubmed un total de 102 artículos, mientras que en Wos (Web of Science) 118. Por otro lado, en Scopus se han recopilado el número de 127 artículos, a los que se le suman por último los 17 artículos encontrados en Cochrane Library.

De este modo, la búsqueda realizada abarcaría un sumatorio total de 364 artículos procedentes de las 4 bases de datos de Ciencias de la Salud.

Tras eliminar los artículos que se encontraban duplicados se obtienen 202, de estos, son elegidos 56 como válidos para realizar la revisión sistemática, según el título y el resumen de los mismos. Finalmente, una vez se han aplicados los criterios tanto de inclusión, como de exclusión anteriormente mencionados, se alcanza una cifra de 14 artículos, de los cuales se emplearán 8 para la realización de la revisión sistemática. Los 6 artículos restantes, fueron descartados entre otros por: ser los sujetos mayores de edad, análisis de un caso clínico en específico, o por analizar qué tipo de ortesis es la más recomendable según el sujeto; es decir, por los criterios de exclusión mencionados anteriormente. **Figura 1**

Una vez tenemos seleccionados los artículos se han realizado un total de tres tablas, las cuales recogen e interpretan la información de los datos adquiridos. En primer lugar, **la Tabla 1**, de carácter principalmente descriptivo, donde nos encontraremos datos acerca de: los autores, título, año de publicación del artículo, revista científica o medio electrónico donde fue aprobado y publicado con posterioridad, país de origen y finalmente, el idioma.

Tras esto, tenemos **la Tabla 2**, donde podemos ver de forma resumida los datos que recogen correspondiente a cada artículo, así vemos: el tipo de estudio, la muestra y rango de edad de los sujetos, que variables y rasgos se han observado, así como de qué manera se han analizado.

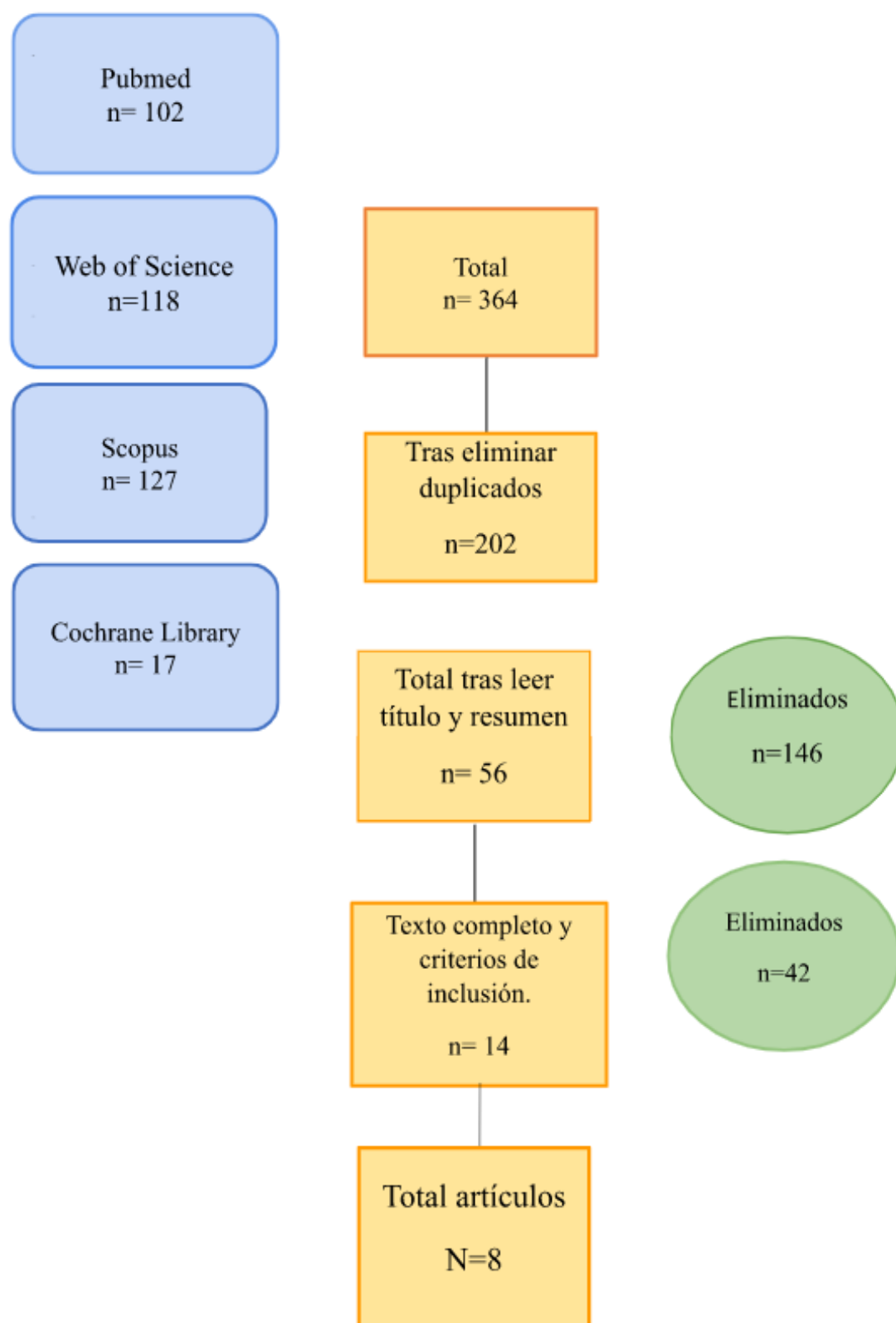


Figura 1: Diagrama de flujo de la estrategia de búsqueda

Tabla 1: Características de los artículos incluidos en la revisión.

ID	Autores	Título	Año	Revista	País estudio	Idioma
Õunpuu, Sylvia (13)	Õunpuu, Sylvia. Garibay, Erin, Solomito, Matthew. Bell, Katharine. Pierz, Kristan. Thomson, Jeffrey. Acsadi, Gyula. DeLuca, Peter	A comprehensive evaluation of the variation in ankle function during gait in children and youth with Charcot–Marie–Tooth disease.	2013	Gait and Posture	Estados Unidos	Inglés
Õunpuu, Sylvia (14)	Õunpuu, Sylvia. Pierz, Kristan A. Acsadi, Gyula. Wren, Tishya A.L	Changes in walking velocity and stride parameters with age in children with Charcot-Marie-Tooth disease.	2020	Neuromuscular Disorder: NMD	USA	Inglés
Ferrarin, Maurizio. (15)	Ferrari, Maurizio. Lencioni Tiziana. Rabuffetti Marco. Moroni Isabella. Pagliano Emanuela. Pareyson Davide.	Changes of gait pattern in children with Charcot-Marie-Tooth disease type 1A: a 18 months follow-up study.	2013	Journal of NeuroEngineering and Rehabilitation	Italia	Inglés
Rogean de Jesus Alves de Baptista, Cyntia (16)	Rogean de Jesus Alves de Baptista, Cyntia. Garcia, Beatriz. Cardoso, Juliana. Nascimento Elias, Adriana. Parra Buzzetti, Beatriz. Claudia Mattiello-Sverzut, Ana	Do different foot types affect the 6-min walk test capacity of younths with Charcot-Marie-Tooth neuropathy?	2022	BMC Pediatrics	Brasil	Inglés

Cardoso Juliana (17)	Cardoso, Juliana. de Baptista, Cyntia R.J.Alves. Sartor, Cristina D. Nascimento Elias, Adriana H. Júnior, Wilson Marques. Martinez, Edson Z. Sacco, Isabel C.N. Mattiello-Sverzut, Ana Claudia	Dynamic plantar pressure patterns in children and adolescents with Charcot-Marie-Tooth disease	2021	Gait and Posture	Brasil	Inglés
Kennedy, Rachel A. (18)	Kennedy, Rachel A. McGinley, Jennifer L. Paterson, Kade L. Ryan, Monique M. Carroll, Kate	Gait and footwear in children and adolescents with Charcot-Marie-Tooth disease: A cross-sectional, case-controlled study	2018	Gait and Posture	Australia	Inglés
Õunpuu, Sylvia (19)	Õunpuu, Sylvia. Pierz, Kristan. Garibay, Erin. Acsadi, Gyula. Wren, Tishya A.L.	Stance and swing phase ankle phenotypes in youth with Charcot-Marie-Tooth type 1: An evaluation using comprehensive gait analysis techniques.	2022	Gait and Posture	USA	Inglés
Chan, Gilbert (20)	Chan, Gilbert. Sampath, Jayanth. Miller, Freeman. Riddle, Eric C. Nagai, Mary K. Kumar, S. Jay	The role of the dynamic pedobarograph in assessing treatment of cavovarus feet in children with Charcot-Marie-Tooth disease	2007	Journal of Pediatric Orthopaedics	USA	Inglés

Tabla 2: Síntesis y análisis de los resultados

ID	Tipo de estudio	Muestra	Rango de edad	Grupo casos	Grupo control
Õunpuu, Sylvia (13)	Estudio observacional retrospectivo. Casos y controles	33 pacientes: 16 varones y 17 mujeres con CMT. 21 sujetos sanos como control. División en 3 grupos en función de la dorsiflexión máxima de tobillo (mayor, menor e igual a lo típico)	12 +/- 4 años	Participantes con Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth. Se les realizan una evaluación de análisis de movimiento con VICON 512, incluye historial del paciente, videograbación, examen clínico, análisis cinemático y cinético, electromiografía y presiones del pie. Posteriormente una evaluación de rango movimiento pasivo y activo-resistido.	Sujetos sanos, sin Charcot-Marie-Tooth. Se les realizan las mismas pruebas y análisis que al grupo de casos.
Õunpuu, Sylvia (14)	Estudio observacional transversal Casos y controles	57 niños con CMT 76 controles sin discapacidad.	12 +/- 3.7 años 12 +/- 3.4 años	Pacientes con Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth. Pruebas por protocolo de análisis de la marcha: examen clínico con pruebas de fuerza en MMII, la velocidad de la marcha preferida, parámetros temporales-espaciales, longitud de zancada y cadencia.	Participantes con desarrollo típico, reclutados mediante folletos de reclutamiento. Se evaluaron en una sola visita con las mismas pruebas que el grupo de casos.

				Recopilación mediante Vicon MX de 12 cámaras y 3 plataformas de fuerza AMTI. Caminaron a lo largo de una pasarela de 20m hasta recolectar tres contactos válidos de placa de fuerza por lado. Para saber la influencia de la fuerza de tobillo, repitieron el análisis incluyendo la fuerza dorsiflexora y flexora plantar como factores fijos adicionales.	
Ferrarin, Maurizio (15)	Estudio longitudinal Casos y controles	19 niños con CMT1A (9 mujeres y 10 hombres). 18 niños sanos (9 mujeres y 9 hombres)	11.8 +/- 2.8 años 11 +/- 3.3 años	Recopilación de resultados mediante SMART-D de 9 cámaras. con marcadores colocados en cabeza, MMSS, MMII, tronco y pelvis. 5 ensayos a velocidad natural (se incluyó caminar de puntillas, talones a velocidad autoseleccionada). Elaboración de datos incluye: filtrado de paso, cálculo de centros articulares internos, cálculo de la cinemática articular y cinética en todos los planos. Se realiza una evaluación inicial y una posterior a los 18 meses (no se hace en el grupo sano).	Participantes sanos, con desarrollo típico. Se realizaron 15 ensayos a diferentes velocidades, seleccionando la velocidad dentro del rango observado como referencia normativa.

Rogean de Jesus Alves de Baptista, Cyntia (16)	Estudio observacional longitudinal. Casos y controles	63 participantes: 31 con CMT y 32 sin CMT hombres y mujeres	De 6 a 18 años	Medición de la distancia total, previa y velocidad de la marcha durante 6MWT, con refuerzo verbal cada minuto. Medidas antropométricas, índice de postura del pie (FPI), la distancia (D6). Grupo CMT seguimiento de 12 meses.	Participantes sin Charcot-Marie-Tooth, con desarrollo típico. Se les realiza el mismo análisis y evaluación que al grupo de casos.
Cardoso Juliana (17)	Estudio observacional transversal. Casos y controles	80 sujetos: 40 con CMT y 40 sin diagnóstico de CMT. Edad y sexo emparejado.	De 8 a 18 años. División de grupos por edad: - infantil CMT: de 8 a 12 años. - adolescentes de 13 a 18 años	Registros IMS con dinamómetro de mano, 3 ensayos de 5 contracciones y pausas de 20s. Caminar en línea recta a lo largo de una plataforma de 8 metros a una velocidad autoseleccionada. Evaluación de músculos de MMII, ROM pasiva de tobillo y ángulo poplíteo. EPI en diferentes planos y segmentos anatómicos del pie. Registro de la presión plantar con plantillas con sensores (Pedar-X, Novela, Múnich, Alemania)	Participantes con desarrollo típico. Se les realizó el mismo análisis y evaluación.
Kennedy, Rachel A. (18)	Observacional, transversal. Casos y controles	60 niños: 30 niños con CMT y 30 niños con desarrollo típico.	De 4 a 18 años	Una única visita donde evaluaron: características antropométricas (peso, altura e IMC), longitud de la pierna, postura del pie. Evaluación de la marcha espacio-temporal	Participantes con desarrollo típico. Evaluación de los MMII y la marcha con CMTPedS, donde se incluye la fuerza del pie y del tobillo, equilibrio del pie descalzo y la prueba de 6MWT en calzado óptimo.

		Misma edad y sexo.		con pasarela electrónica de 4,27m (GAITRite®). Se registran 6 pruebas de marcha, donde se evalúa la misma con 3 condiciones de calzado: descalzo, subóptimo y óptimo. Evaluación del calzado según el Footwear Assessment Score (FAS). Medición de la gravedad de la enfermedad utilizando la CMT Pediatric Scale (CMTPedS)	
Õunpuu, Sylvia (19)	Estudio observacional Serie de casos	25 sujetos con CMT1. No especifica sexo.	De 7 a 18 años	Análisis integral de la marcha con sistema Vicon MX, rango de movimiento pasivo de los MMII y medición de la fuerza de las extremidades inferiores para los grupos de cadera, rodilla, tobillo y antepié.	-----
Chan, Gilbert (20)	Observacional longitudinal. Serie de casos	9 niños (14 pies) con CMT y previo tto quirúrgico	Menores de 18 años.	En 6 de los sujetos se sometieron a un análisis complejo de la marcha con Tekscan, generación de energía del tobillo (antes y después de la operación). Medidas radiológicas laterales (antes y después de la operación): ángulo metatarsiano del primer-astrágalo, el ángulo metatarsiano del calcáneo primero y el paso del calcáneo en plano sagital.	-----

Tabla 3: Síntesis y análisis de resultados: mediciones y resultados.

ID	Variable a Medir	Herramientas de Valoración	Resultados
Õunpuu, Sylvia (13)	Movimiento (cinemática y cinética) de los miembros inferiores durante la marcha.	Examen clínico, EMG. Uso de VICON(VICON Motion Systems, Inc., Los Angeles, CA). 3 plataformas de fuerza AMTI (Advanced Mechanical Technoogy, Inc., Watertown, MA). Software que incluye Workstation y Polygon (VICON) y MATLAB (MathWorks, Natick, MA). Marcadores reflectantes, pasarela de 20 m.	No diferencias estadísticamente significativas entre el grupo control y los pacientes en cuanto a edad, estatura y masa corporal. Los pacientes con CMT tuvieron una reducción de dorsiflexión pasiva del tobillo con rodilla extendida (media 1+ -7°) y flexionada (media 7+ -9°). Fueron más débiles en flexión plantar, músculos dorsiflexores de tobillo, inversores y eversores de antepié. Entre los grupos: - <TPDF: equino excesivo en el balanceo, generación reducida de potencia de tobillo y momento flexor de la rodilla en la postura. - TPDF: generación reducida de potencia de tobillo en postura terminal. - >TPDF: mostraron un equino en momentos de flexión plantar máxima reducidos y potencias en la postura terminal. Se producen compensaciones proximales en la marcha por la presencia de la flexión plantar excesiva en el swing y por el pie plantígrado en la postura, dado lugar a un aumento de la flexión de la cadera y una elevación pélvica en el swing.
Õunpuu, Sylvia (14)	Velocidad de la marcha autoseleccionada, longitud de zancada y cadencia de paso.	Examen clínico completo (examen neurológico, antecedentes familiares, velocidad de conducción nerviosa, fuerza de MMII con pruebas musculares manuales). Protocolos estándar de análisis integral de la marcha. VICON de 12 cámaras, 3 plataformas de fuerza AMTI y una pasarela de 20 m.	Para todos los sujetos CMT la velocidad fue más lenta en comparación con los sujetos controles ($p < 0.001$), debido a la presencia de una longitud de zancada más corta ($p < 0.001$) y una cadencia más baja ($p = 0.003$) en los sujetos CMT. Siendo mucho mayor la diferencia de longitud de zancada que de cadencia. La velocidad fue similar a los 3 años entre los controles y los CMT1, pero con tendencia a ser más lenta en niños con CMT2 ($p = 0.01$). La velocidad aumentó significativamente con la edad en los controles ($p = 0.001$), pero no en los niños con CMT1 y CMT2 ($p > 0.43$). Velocidad significativamente más lenta a partir de los 3 años en CMT2 y los 11 años en CMT1 en comparación con los controles.

			La longitud de zancada fue similar a la edad de 3 años en sujetos CMT1 y controles ($p=0.22$), y significativamente menor en CMT2 ($p=0.02$). La longitud de zancada aumentó significativamente en función de la edad en todos los grupos ($p<0.001$), siendo menor en CMT, solamente significativo en CMT1 ($p=0.02$). Cadencia similar en todos los grupos a los 3 años ($p\geq 0.53$) y va a disminuir significativamente en función de la edad ($p<0.001$), similar en todos los grupos. Única diferencia significativa en la cadencia fue entre los controles y CMT2 entre las edades de 9 y 14 años ($p\leq 0.05$).
Ferrarin, Maurizi o (15)	Marcha y cambios funcionales motoras	Sistema de captura de movimiento SMART-D de 9 cámaras a 200 Hz, dos placas de fuerza consecutivas con 800 Hz. Marcadores LAMB, con 29 marcadores retrorreflectantes de 12 mm de diámetro (cabeza, MMSS, tronco, pelvis y MMII). **caminar de puntillas y de talón. AROM proporción y AWc	16 sujetos CM1A no operados presentaron un empeoramiento del CMTES y reducción de la longitud de zancada entre E1 y E2. Individualmente: de los sujetos operados, todo menos 1 modificaron al menos uno de los parámetros, AROM proporción y AWc. Clínicamente: 11/16 sujetos no modificaron ONLS y 4 tampoco tuvieron modificación en CMTES. Se encontró un cambio de 1 en ONLS y de 3 y 6 en CMTES, sin embargo, no hubo correlación clínica y biomecánicamente En los grupos: - NL: empeoramiento del déficit de caída del pie - FD: disminución de la velocidad de la marcha y cadencia de paso, sin embargo, no se modifican los signos primarios. 3 de los sj aumentaron el índice de caída del pie y otros 3 empeoraron el déficit de caída de pie y/o empuje. - FD&POD: no modificaron su condición anormal como grupo, ni cambios en puntuación clínica. Cambios más importantes entre la E1 y E2: Ligero empeoramiento en la caída del pie de todos los subgrupos con respecto a la articulación de la cadera. y en FD&POD, la cadera se movió hacia la flexión exagerada. Marcha dedos y talón: Todos los CMT1A obtuvieron patrones anormales (ang tobillo-base),

			disminución de la flexión dorsal en marcha con talones. En E2 se vió un empeoramiento en la marcha de talón en FD y en punta en FD&POD. De los 3 sj operados, todos mejoraron el índice de empuje y 1 además el índice de caída del pie. No mejora en ONLS y CMTEs empeoró. Los 3 sj mejoraron la dorsiflexión en todo el ciclo de la marcha y aumentaron la potencia de arranque.
Rogean de Jesus Alves de Baptista, Cyntia (16)	Distancia y velocidad de marcha.	6MWT en superficie plana de 20 m con refuerzo verbal. Índice de Postura del Pie (FPI). Cámara Samsung 301 a 20 cm del paciente.	No hay diferencia significativa entre los grupos CMT y no CMT en términos de edad, peso y altura. En posición del pie predominan los neutros en no CMT y supinados en CMT. Análisis intragrupo según tipo de pie: en CMT no encontraron diferencias significativas en el D6% ($p<0.05$), así en el grupo sin CMT tampoco se encontraron diferencias significativas en D6% en función del tipo de pie. Análisis intergrupar: independientemente del tipo de pie, mostró diferencias significativas en D6, D6% y V, siendo los valores de CMT más bajos que en el grupo sin CMT, lo relacionamos con la reducción de la capacidad de marcha del grupo CMT. La comparación de los tipos de pie con los porcentajes de distancias en el 6MWT no reveló diferencias significativas. Con los resultados obtenidos podemos decir que la capacidad reducida de la marcha en términos de distancia y velocidad media está presente en niños con CMT, independientemente de su tipo de pie. En el análisis intragrupo no se detectaron cambios en las variables físicas del 6MWT, a pesar de los cambios significativos que ocurrieron en el crecimiento somático. Empeoramiento en el rendimiento locomotor para CMT después de 12 meses, el 6MWT se mantuvo por debajo de los valores previstos.
Cardoso Juliana (17)	Patrones dinámicos de presión plantar	Dinamómetro de mano (3 ensayos de 5 contracciones), goniómetro manual (ROM), Índice de Postura del Pie (FPI), plantillas con sensores capacitivos	La ROM de dorsiflexión y el ángulo poplíteo disminuyeron en el grupo CMT en comparación con el grupo Típico. El IMS de eversores fue menor en CMT que en el grupo Típico. El grupo CMT tuvo un predominio de pies supinados (45%), neutros (37,5%) y pronados (17,5%).

		(Pedar-X®; Novela; Múnich, Alemania), pista de 8 m, plantillas dentro de los calcetines antideslizantes y fijación con Velcro raya.	mientras que el grupo típico tuvo un predominio de pies neutro (80%), pies pronados (15%) y supinados (5%). La CMT demostró una disminución de la AC en todo el pie, mientras que la TC aumentó en el retropié, mediopié lateral y medial, además del antepié medial. La PP (presión máxima) mostró un aumento en el mediopié medial, y la PTI (presión-tiempo integral) un aumento en el mediopié lateral y medial para CMT. Si comparamos los niños, encontramos un aumento de la TC en el retropié y el antepié medial para CMT-ch, además de presentar estos, un aumento de PP en todo el pie, retropié, mediopié lateral y medial. Los hallazgos mostraron que los niños con CMT tenían una PP más alta en el mediopié y el antepié medial, y una PTI más alta en el retropié, mediopié lateral y antepié medial. Los adolescentes con CMT no mostraron evidencia de diferencias de PP y PTI en comparación con el Típico. Confirmación de la influencia del deterioro físico de la CMT en patrones dinámicos de presión plantar.
Kennedy, Rachel A. (18)	Variables espacio-temporales de la marcha. Efecto del calzado sobre la marcha	Pasarela electrónica de 4,27m (GAITRite®, CIR Systems, Inc., Franklin, EUA) con una zona de 2m en cada extremo. Footwear Assessment Score (FAS). CMT Pediatric Scale (CMTPedS). Prueba de Bruininks-Oseretsky (BOT), 6MWT, carrera cronometrada de 10m.	No hubo diferencia entre los grupos en cuanto a la antropometría. Los sujetos con CMT se desarrollaron significativamente peor en las evaluaciones funcionales del equilibrio y marcha, la BOT, la 6MWT y la carrera cronometrada de 10 m, en comparación con TD. La fuerza del músculo dorsiflexor disminuyó significativamente en niños con CMT, sin embargo, no hubo diferencias en la fuerza del flexor plantar. El calzado óptimo (corredores de tipo atlético, botas de cuero o lona de caña alta, zapatos escolares de cuero con variabilidad de sujeción y zapatos de lona con cordones) obtuvo una mediana FAS más alta que el calzado subóptimo (chancas, calzado slip-on, sandalias, zapatillas, zapatos de vestir y de lona) para ambos grupos ($p < 0.001$) Los participantes con CMT caminaron más lentamente, con pasos más cortos y un BOS más ancho en comparación con los sujetos TD. La variabilidad paso a paso de la base de apoyo fue

			significativamente mayor en los participantes con CMT en comparación con los participantes con TD. No efectos principalmente significativos sobre la marcha para el estado de la enfermedad. La marcha en calzado óptimo fue más rápida, con una longitud de paso más larga en comparación con la marcha en calzado subóptimo y descalzo ($p<0.001$) para el grupo combinado (CMT y TD). El BOS fue más amplio en calzado óptimo ($p=0.02$) y subóptimo ($p<0.001$) en comparación con el descalzo. La cadencia de paso fue mayor y el tiempo de paso más corto en descalzos Longitud de paso y variabilidad del tiempo de paso aumentaron en subóptimo en comparación con el descalzo y la variabilidad del tiempo de paso aumentó en el calzado subóptimo en comparación con el óptimo Correlación negativa moderada entre la variabilidad paso a paso de la BOS descalza y equilibrio descalzo (BOT) en ambos grupos.
Õunpuu, Sylvia (19)	Patrones cinemáticos del tobillo durante las fases de postura y oscilación de la marcha.	ROM con goniómetro, pruebas musculares manuales estándar. Pasarela de 20 m, sistema ViconMX de 12 cámaras, 3 plataformas de fuerza (Advanced Mechanical Technology, Inc., Watertown, MA), rutina de filtrado de Woltring con error cuadrático medio (MSE) de 15 mm.2. filtro Butterworth de 4º orden Zero Lag con frecuencia de corte de 160 Hz. Vicon Nexus.	Los sujetos presentaron los 3 fenotipos de tobillo en fase de postura y en la fase de oscilación: <TPDF en 21 extremidades de 13 pacientes / 31 miembros. TPDF en 19 miembros de 15 pacientes/ 19 miembros >TPDF en 10 miembros de 8 pacientes. <TPDF en fase terminal tuvieron un IMC < que los otros dos grupos de fase de postura. Aquellos con aumento de la flexión plantar en la fase de oscilación media fueron más jóvenes, con menos masa corporal e IMC, siendo la fuerza flexora plantar menor en los pacientes con >TPDF en la postura terminal. TPDF y > TPDF en postura terminal tuvieron una velocidad menor que < TPDF. Los sujetos con >TPDF en la postura terminal caminaron una distancia más corta que los otros dos grupos en 6MWT.

			<TPDF: mayor flexión plantar en el contacto inicial en comparación con >TPDF y un tiempo más temprano para la flexión dorsal máxima en la postura. La longitud de paso fue más corta en el grupo con mayor dorsiflexión en la postura terminal con comparación con los otros grupos de fase de la postura. La disminución de la dorsiflexión en postura terminal con el aumento de la flexión plantar en la oscilación media, fue la combinación más frecuente.
Chan, Gilbert (20)	Reparto de la presión en los pies cavovares.	Radiografías. Sistema Tekscan con alfombrilla sensible a la presión de 61x65cm² con una rejilla de 87 filas y 96 columnas. Presiones a velocidad de 60 Hz.	El pie normal mostró una distribución de presión casi igual entre talón, LFF y MFF. Patrones de presión en datos preoperatorios mostraron que la presión mayormente estaba sobre los segmentos LMF y talón (deformidad en varo). En comparación de valores preoperatorios y postoperatorios se ve una buena corrección del aumento de presión del segmento LMF. Las presiones postoperatorias del talón aumentaron en comparación con el valor preoperatorio, sin embargo, no fue significativo. El segmento MMF disminuyó significativamente de una media de 2,7 preoperatorio a una media de 0.79 postoperatorio. No se encontraron correcciones reflejadas radiográficamente en los patrones de presión. Los patrones postoperatorios dieron una corrección sobre el segmento LMF (única medida similar al pie normal). Los segmentos del antepié siguieron teniendo presiones disminuidas, al igual que MMF, mientras que la presión del talón se vio aumentada. Antes de la operación, la generación de energía del tobillo promedió 9.11 W / kg de peso corporal × % ciclo de marcha, y después de la operación, promedió 8.49 W / kg de peso corporal × % ciclo de marcha.

Leyenda: CMT: Charcot-Marie-Tooth, <TPDF: déficit de dorsiflexión típica de tobillo, TPDF: dorsiflexión típica de tobillo, >TPDF: dorsiflexión típica de tobillo excesiva, EMG: electromiografía, MMSS: miembros superiores, MMII: miembros inferiores, CMTES: Charcot-Marie-Tooth Examination Score, E1: evaluación inicial y E2: evaluación de seguimiento AROM: índice de caída de pie, AWc: índice de déficit de empuje, ONLS: Overall Neuropath Limitation Scale, NL: normal-like, FD: foot-drop o pie caído, FD&POD: pie caído y déficit de empuje, ROM: rango de movimiento, D6: distancia, %D6: porcentaje de distancia prevista, V: velocidad AC: área de contacto, TC: tiempo de contacto, IMS: fuerza muscular isométrica, PTI: presión-tiempo integral, CMT-ch: CMT grupo infantil, PP: presión máxima, BOT: Bruininks-Oseretsky test of Motor proficiency, TD: desarrollo típico, FAS: Footwear Assessment Score, IMC: índice de masa corporal, 6MWT: Test de los 6 minutos marcha, FPI: Índice de postura del pie, FD: pie caído, POD: déficit de empuje o push-off deficit, BOS: base de ancho soporte, CMTPedS: Escala Pediátrica de CMT, LMF: mediopie lateral, LFF: antepie lateral, MFF: antepie medial y MMF: mediopie medial.

Síntesis de los resultados

Tras la revisión de todos los artículos seleccionados, hemos obtenido un total de 461 sujetos participantes en el estudio, siendo las muestras muy dispares, pudiendo abarcar desde 133 sujetos en el estudio de *Öunpuu y colaboradores* (14), a una muestra de 9 sujetos (14 pies) en el estudio de *Chan y colaboradores* (20).

Solo en dos de los artículos especifican el sexo de los sujetos; en el artículo de *Öunpuu y colaboradores* (13) de los 54 sujetos, 16 son con certeza varones y 17 mujeres, sin embargo, se desconoce el sexo del grupo control, así mismo en el artículo de *Ferrarin y colaboradores* (15), de los 37 sujetos que realizan el estudio, 19 son varones y 18 mujeres. El sexo de los sujetos en los artículos restantes está sin especificar, a pesar de ello, se encuentran emparejados en función de edad y sexo.

La edad, no es una variable que va a influir en los resultados propiamente dicho, puesto que todos los sujetos seleccionados son menores de edad, (criterio de inclusión), tanto infantil como adolescentes; siendo la edad mínima de los sujetos seleccionados de 4 años y la máxima de 18 años. Solo en uno de los artículos; *Cardoso y colaboradores* (17), se hace una diferenciación en el estudio de sujetos con CMT infantil con una media de edad de 8 a 12 años y sujetos con CMT adolescente, con una edad media de 13 a 18 años.

El objetivo principal de esta revisión sistemática es analizar la evidencia científica existente acerca de las alteraciones de la marcha en niños con enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, así como en la histomorfología del pie, por lo que todos los artículos revisados son estudios observacionales, de carácter analítico. De los 8 artículos totales, 6 son Estudios de Casos y Controles (13,14,15,16,17,18) y los dos artículos restantes, *Öunpuu y colaboradores (19)* y *Chan y colaboradores (20)*, son estudios de Series de casos. En los estudios de casos y controles, el grupo de casos se formó por sujetos menores de 18 años, diagnosticados de Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth a nivel global, sin embargo, dentro de este grupo se realizaron diversas subclasificaciones para un estudio más específico, así en el artículo de *Öunpuu y colaboradores (13)* se agruparon los sujetos en función de la dorsiflexión de tobillo (disminuida, típica o excesiva), en el artículo de *Ferrarin y colaboradores (15)* el grupo de casos fueron sujetos con CMT, específicamente de tipo 1A y un grupo control de niños con desarrollo típico. En los artículos (19 y 20), el grupo de casos estuvo constituido por sujetos con Charcot-Marie-Tooth, siendo en *Öunpuu y colaboradores (19)* niños con CMT de tipo 1. En todos los artículos, los sujetos concordaron lo máximo posible en peso, edad, altura y sexo con respecto a su pareja del grupo control si así se especifica.

En los casos y controles (13, 14, 15 y 18) se realizó un análisis integral de la marcha. La velocidad en la que ejecutaron las mediciones fue elegida por los propios sujetos (autoseleccionada), aquella en la que se sentían más cómodos y seguros. Para el estudio de la marcha se emplearon diferentes plataformas y pasarelas de marcha: plataforma VICON MX (13 y 14), SMART-D de 9 cámaras con marcadores en cabeza, tronco, MMSS y MMII (15) y la pasarela electrónica GAITRite (18). No solo se estudió la marcha de los sujetos, sino que también llevaron a cabo un análisis del rango de movimiento pasivo y activo resistido; es decir, valoraron tanto la fuerza dorsiflexora como la fuerza flexora plantar del tobillo (13 y 14).

Ferrarin y colaboradores (15) establecieron varias variantes a la hora de realizar la medición, añadió la marcha de puntillas y de talones. Además, realizó una reevaluación de los sujetos 18 meses después, lo que le da un carácter longitudinal. Por otro lado, añadir que *Kennedy y colaboradores (18)* incluyeron la variante de calzado (descalzo, óptimo y subóptimo) en el estudio de la marcha, así como la gravedad de la enfermedad con la CMT Pediatric Scale.

El estudio de *Rogean de Jesus y colaboradores (16)*, es también un estudio de casos y controles, de carácter longitudinal, donde hubo un seguimiento de los sujetos durante 12 meses, analizó la distancia y la velocidad en la marcha de los sujetos, utilizando para ello el 6MWT, el Índice de pie (FPI) y distancia (D6).

Cardoso y colaboradores (17), estudio de casos y controles, analizaron la presión plantar de los sujetos mediante plantillas con sensores (Pedar-X) situados en la planta del pie y a lo largo de una plataforma de 8 m, con una velocidad establecida por el propio sujeto, es decir, autoseleccionada, además del Índice de Pie en distintos planos y segmentos.

En los artículos series de casos (19 y 20), se realizó también un análisis completo e integral de la marcha con plataformas; VICON MX (19) y TEKSCAN (20), además de la valoración del rango de movimiento pasivo y fuerza de los MMII, tomadas tanto pre, como post operación (20), aquí también se tomaron medidas radiológicas laterales de los diferentes ángulos del pie.

A través de los resultados obtenidos de los diversos estudios, podemos decir que la marcha se ve alterada en las personas con Charcot-Marie-Tooth y según los estudios longitudinales, evolucionará con el paso del tiempo. Como ya mencionamos con anterioridad y además ha sido reforzado con el análisis de los artículos, lo más característico de esta enfermedad es el pie equino en exceso, causado por una disminución del rango articular pasivo en dorsiflexión del tobillo y un aumento de la debilidad muscular en la flexión plantar, haciendo que no sean capaces de realizar una propulsión eficaz a la hora de lanzar la pierna, generando con ello compensaciones: disminución del ángulo poplíteo, aumento de la flexión de cadera, elevación pélvica (13). La presencia del pie equino o supinado en personas con CMT hace que disminuya el área de contacto en todo el pie, sin embargo, el tiempo de contacto se ve aumentado (retropié, mediopie medial y lateral y antepié medial), siendo además la presión máxima en el mediopié medial (17). Todo lo anterior se verá reflejado en los diferentes parámetros de la marcha, así no solo se vieron disminuidas la cadencia de paso y la longitud de zancada, sino que también se redujeron la velocidad y la distancia recorrida (14 y 16).

Cabe destacar, que tanto en el artículo *Õunpuu y colaboradores (19)*, como en *Õunpuu y colaboradores (13)* realizan una distinción de fenotipos de pie en función de la afectación de la enfermedad (dorsiflexión reducida, dorsiflexión típica y dorsiflexión excesiva), de tal manera que los sujetos con dorsiflexión excesiva, tuvieron una fuerza flexora plantar menor en la postura terminal en comparación con aquellos que mostraron una disminución de la dorsiflexión en la postura terminal, repercutiendo en la longitud de zancada y velocidad, ambas más cortas.

5.- EVALUACIÓN DE LA EVIDENCIA

Una vez elegidos los artículos empleados en esta revisión sistemática, han sido sometidos a la **escala NOS** (Newcastle Ottawa Scale), la cual nos permite evaluar los estudios observacionales tanto en calidad, como en riesgo de sesgo.

La escala NOS está compuesta por 3 categorías (Selección, comparabilidad y exposición), cada una de estas categorías está formada a su vez por un número diferente de evaluaciones, donde al menos 1 o 2 de ellas tienen asignada una estrella. Esto quiere decir, que el resultado de la evaluación va a depender del sumatorio total de estrellas obtenidas al finalizar la escala, teniendo en cuenta, que no todos los apartados evaluativos tienen asignada una estrella (Las categorías de sin estrellas indican un mayor sesgo. Al finalizar deben sumar un total de 9 estrellas como máximo entre las 3 categorías, si el resultado es >7 estrellas, va a indicar un bajo riesgo de sesgo, sin embargo, si el resultado es <7 estrellas, el riesgo de sesgo será mayor.

Anexo 1

6.- DISCUSIÓN

La enfermedad de CMT es la neuropatía desmielinizante hereditaria más común, caracterizada por la degeneración de la fibras tanto motoras, como sensoriales de la musculatura de los MMII, más concretamente de la musculatura distal, lo que supondrá la aparición y desarrollo de diferentes deformidades, entre ellas, el pie equino o cavovarus. Es una enfermedad cuyos síntomas empiezan a desarrollarse en las dos primeras décadas de edad, y que van a ir evolucionando con el paso de los años (4). Como sabemos, el desarrollo del niño en sus primeros años de vida es crucial para su vida adolescente y adulta, es decir, es una etapa imprescindible para su crecimiento, no solo cognitivo y sensitivo, sino también para su desarrollo locomotor y con ello; la marcha. La aparición temprana de los signos va a influir, por tanto, en la ejecución de la marcha, siendo esta deficitaria, inestable, lo que supondrá una disminución del equilibrio y un aumento de la incidencia del número de caídas y las consecuencias y lesiones que llevan asociadas (18). Así, el objetivo de esta revisión sistemática es analizar la evidencia científica existente sobre las alteraciones de la marcha, más específicamente la morfología y estado del pie, así como la variación de la velocidad de la marcha en niños con Charcot-Marie-Tooth.

Como característica común y que comparten todos los estudios, encontramos que los niños con CMT tiene una velocidad de marcha más lenta que sus homólogos, además de una reducción en la fuerza de empuje (13,18) y de la presión del antepié contra el suelo a la hora de dar el paso (17). Esto tiene como consecuencia que, al querer hacer la marcha lo más funcional posible generen compensaciones y deformaciones, lo que repercutirá en su vida a corto y largo plazo (13). La velocidad de la marcha está marcada por dos factores importantes: la longitud de zancada, también disminuida y proporcional a la gravedad de la enfermedad, y la cadencia, que disminuye con la edad de manera similar en todos los grupos, sin embargo, se encontró variación significativa en la edad de 9 a 14 años entre el grupo control y grupo CMT en *Öunpuu y colaboradores* (14).

Los resultados obtenidos a través de esta revisión sistemática se han podido comparar con una revisión sistemática previa *Kennedy y colaboradores (21)*. En esta revisión, se observó también que los sujetos con Charcot-Marie-Tooth, dependiendo del grado de la enfermedad, van a tener dificultad para separar el pie de la superficie y conseguir realizar la fase de lanzamiento hacia delante; es decir, conseguir dar el paso de manera fisiológica, dando lugar, por tanto, al origen de compensaciones, las cuales serán responsables de una marcha disfuncional, inestable, pérdida de equilibrio y con ello un aumento de tropiezos y número de caídas (18).

Una diferencia con respecto a la revisión de *Kennedy y colaboradores (21)*, es que la nuestra incluimos un estudio (18), en el cual en análisis de la marcha no se hace únicamente descalzo, como en los estudios restantes, sino que hace una valoración con tres calzados diferentes (descalzo, subóptimo y óptimo), siendo la marcha más rápida y una longitud de paso más larga en los sujetos con calzado óptimo a los sujetos descalzos o con calzado subóptimo. A rasgos generales, los sujetos que realizaron las pruebas descalzos, obtuvieron peores puntuaciones que el resto de los sujetos, es importante destacar esto, no solo porque todas las pruebas se han realizado sin calzado (podría significar una puntuación inferior a la real), sino que al realizar las mediciones y pruebas con calzado, la situación de los sujetos se va a parecer más a la vida real, a su vida en sociedad y comunidad, pudiendo dar lugar a unos resultados más fiables.

El problema principal que se ha encontrado a la hora de realizar esta revisión sistemática, es la escasez de estudios observacionales que analicen la ejecución de la marcha en niños con Charcot-Marie-Tooth, así como la existencia de estudios que permitan valorar la evolución de la marcha con respecto al paso del tiempo, para en un futuro próximo poder establecer protocolos de tratamiento con el objetivo de mantener o mejorar el estado del paciente y darle una mejor calidad de vida y mayor independencia.

La heterogeneidad de las muestras en cuanto a edad de los sujetos, estadio y gravedad de la enfermedad, así como los subtipos de CMT (14,15,19) de esta revisión, hace que exista una gran variedad tanto en la evaluación de los sujetos, como en los resultados. No todos los estudios incluyeron participantes con los diversos subtipos de CMT, siendo únicamente *Õunpuu y colaboradores (14)*, quienes evalúan no solo sujetos con CMT, sino que incluyen tanto sujetos diagnosticados con CMT1, como sujetos con CMT2, lo cual permite establecer una comparación entre ellos y ver cómo repercute el subtipo en la marcha. Como sabemos, los estudios incluidos en esta revisión no han empleado los mismos instrumentos de medida, lo que puede suponer una dificultad a la hora de analizar los resultados y compararlos con los de otros estudios, siendo verdad que en tres de los ocho artículos, los cuales pertenecen a la misma autora, *Õunpuu y colaboradores (13, 14 y 19)*, sí que podemos afirmar que la plataforma usada es la pasarela VICON de 12 cámaras y 3 plataformas de fuerza, facilitando las mediciones y control del sujeto, así como el posterior análisis de los resultados, puesto que ya se conoce el funcionamiento de la plataforma. Por otro lado tenemos *Rogean de Jesús y colaboradores (16)* donde se emplea el 6MWT, que nos permite medir la distancia máxima que el sujeto puede recorrer en esos 6 minutos, caminando tan rápido como le sea posible, y en función de la velocidad se establecen los metros recorridos; es un test que se basa principalmente en las condiciones respiratorias y cardiovasculares del sujeto y la escala de percepción de Borg para la disnea y la fatiga, lo que puede ser un impedimento a la hora de evaluar a los niños, ya que a estos les va a costar asociar las sensaciones con un número o simplemente distinguir o percibir el estado en el que se encuentran.

Una vez evaluados los artículos observacionales elegidos a través de la escala NOS (Newcastle Ottawa Scale), podemos decir que: (13,14 y 18) presentan una buena calidad de evaluación de la evidencia y por tanto el riesgo de sesgo es bajo, mientras que los artículos (15,16 y 17), están en el límite entre el alto y el bajo riesgo (7 estrellas), por lo que podríamos decir que presentan una calidad justa de evidencia científica.

Es importante destacar también el aspecto psicosocial que esta enfermedad conlleva y más en esta etapa, la infancia, donde lo más importante para los niños es socializar, jugar, interactuar con el resto, es decir, sus vidas giran en torno a la creación de los vínculos sociales. Estar con otros niños y no llegar a alcanzar la velocidad y distancia requerida por la comunidad va a generar en ellos una restricción en su participación social, que puede derivar en una discriminación tanto en entornos escolares, como comunitarios.

Como futuras líneas de investigación se podría considerar la realización de estudios observacionales cuyas condiciones se asemejen lo máximo posible a la vida real de los sujetos, al terreno de la calle, a los obstáculos con los que se pueden encontrar, al fin y al cabo son niños, tienen una menor conciencia del entorno por el que van, por lo que pruebe ser beneficioso no solo para la evolución, sino también para un futuro tratamiento.

Otro aspecto a destacar es que la mayoría de los artículos que analizan la marcha en niños con CMT, son de carácter transversal, lo que no nos permite saber la evolución que tiene el sujeto con el paso del tiempo, por lo que podría ser otro campo donde se podrían hacer futuras investigaciones.

7.- CONCLUSIONES

En cuanto a las conclusiones podemos afirmar que:

1. Podemos afirmar que los niños con la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth presentan alteración de la marcha, siendo esta más inestable, con pérdida de equilibrio, lo que significa un mayor número de tropiezos, y con ello el riesgo de caídas.
2. La presencia de pie equino, con una dorsiflexión reducida es una de las deformaciones más características de estos sujetos, a pesar de ello, la marcha con calzado óptimo es más fisiológica que la marcha descalzo o con calzado subóptimo.
3. Los sujetos con CMT tendrán una velocidad de marcha más lenta que los niños con desarrollo típico, debido a la reducción de la longitud de zancada, así como al desarrollo de las compensaciones para conseguir dar el paso.

BIBLIOGRAFÍA

1. Lara-Aguilar RA, Ibet Juárez-Vázquez C, Janett Juárez-Rendón K, Ethel Gutiérrez-Amavizca B, Barros-Núñez P. Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth: actualidad y perspectivas. 2012.
2. Martini R. El efecto de mielinizar las células de Schwann en los axones. *Músculo y nervio* 2001; 24(4):456-66. [[PubMed](#)] [[Google Académico](#)].
3. Werheid F, Azzedine H, Zwerenz E, et al. Underestimated associated features in CMT neuropathies: clinical indicators for the causative gene? *Comportamiento cerebral*. 2016; 6 E00451. [[Artículo gratuito PMC](#)][[PubMed](#)][[Google Scholar](#)]
4. Grandis M, Tímido YO. Terapia actual para la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth. *Current Treatment Options in Neurology* 2005; 7(1):23-31. [[PubMed](#)] [[Google Académico](#)].
5. Lupski J, Oca-Luna R, Slaugenhaupt S, Pentao L, Guzzetta V, Trask BJ, et al. Duplicación de ADN asociada con la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1^a. *Celda* 1991; 66(2):219-32. [[PubMed](#)] [[Google Académico](#)].
6. Nelis E, Broeckhoven C, Jonghe P, Lofgren A, Vandenberghe A, Latour P, et al. Estimación de las frecuencias de mutación en la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1 y neuropatía hereditaria con responsabilidad a parálisis por presión: un estudio colaborativo europeo. *Revista Europea de Genética Humana* 1996; 4(1):25-33. [[PubMed](#)] [[Google Académico](#)].
7. Kühlenbaumer G, Joven P, Hunermund G, Ringelstein B, Stogbauer F. Características clínicas y genética molecular de neuropatías periféricas hereditarias. *Revista de Neurología* 2002; 249(12):1629-50. [[PubMed](#)] [[Google Académico](#)].
8. Calle VA, Bennett CL, Goldy JD, Shirk AJ, Kleopa KA, Tempel BL, et al. Mutación de un gen putativo de degradación de proteínas LITAF/SIMPLE en la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth 1C. *Neurología* 2003; 60(1):22-6. [[PubMed](#)] [[Google Académico](#)].

9. Nicholson G, Nash J. Las velocidades intermedias de conducción nerviosa definen las familias de neuropatía de Charcot-Marie-Tooth ligadas al cromosoma X. *Neurología* 1993; 43(12):2558-64. [[PubMed](#)] [[Google Académico](#)].

10. Zuchner S, Mersiyanova IV, Muglia M, Bissar-Tadmouri N, Rochelle J, Dadali EL, et al. Las mutaciones en la mitofusina 2 de la GTPasa mitocondrial causan neuropatía de Charcot-Marie-Tooth tipo 2^a. *Nature Genetics* 2004; 36(5):449-51. [[PubMed](#)] [[Google Académico](#)].

11. Verhoeven K, Claeys KG, Zuchner S, Schroder JM, Weis J, Ceuterick C, et al. MFN2 mutation distribution and genotype/phenotype correlation in Charcot-Marie-Tooth type 2. *Cerebro* 2006; 129(Pt 8):2093-102. [[PubMed](#)] [[Google Académico](#)].

12. Nonnekes J, Benda N, van Duijnhoven H, Lem F, Keijsers N, Louwerens JWK, et al. Manejo de las deficiencias de la marcha en las lesiones unilaterales crónicas de la neurona motora superior: una revisión. *JAMA Neurol* 2018; 75: 751–758. [[PubMed](#)] [[Google Académico](#)].

13. Öunpuu S, Garibay E, Solomito M, Bell K, Pierz K, Thomson J, et al. A comprehensive evaluation of the variation in ankle function during gait in children and youth with Charcot-Marie-Tooth disease. *Gait Posture* [Internet]. 2013;38(4):900–6. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.gaitpost.2013.04.016>

14. Öunpuu S, Pierz KA, Acsadi G, Wren TAL. Changes in walking velocity and stride parameters with age in children with Charcot-Marie-Tooth disease. *Neuromuscul Disord* [Internet]. 2020;30(10):825–32. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.nmd.2020.08.359>

15. Ferrarin M, Lencioni T, Rabuffetti M, Moroni I, Pagliano E, Pareyson D. Changes of gait pattern in children with Charcot-Marie-Tooth disease type 1A: a 18 months follow-up study. *J Neuroeng Rehabil* [Internet]. 2013;10(1):65. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1186/1743-0003-10-65>

16. Rogean de Jesus Alves de Baptista, C., Garcia, B., Cardoso, J. et al. Do different foot types affect the 6-min walk test capacity of younths with Charcot-Marie-Tooth neuropathy ?. BMC Pediatr 22, 277 (2022). <https://doi.org/10.1186/s12887-022-03338-7>
17. Cardoso J, de Baptista CRJA, Sartor CD, Nascimento Elias AH, Júnior WM, Martinez EZ, et al. Dynamic plantar pressure patterns in children and adolescents with Charcot-Marie-Tooth disease. Gait Posture [Internet]. 2021;86:112–9. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.gaitpost.2021.03.009>.
18. Kennedy RA, McGinley JL, Paterson KL, Ryan MM, Carroll K. Gait and footwear in children and adolescents with Charcot-Marie-Tooth disease: A cross-sectional, case-controlled study. Gait Posture [Internet]. 2018;62:262–7. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.gaitpost.2018.03.029>
19. Õunpuu S, Pierz K, Garibay E, Acsadi G, Wren TAL. Stance and swing phase ankle phenotypes in youth with Charcot-Marie-Tooth type 1: An evaluation using comprehensive gait analysis techniques. Gait Posture [Internet]. 2022;98:216–25. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.gaitpost.2022.09.077>
20. Chan G, Sampath J, Miller F, Riddle EC, Nagai MK, Kumar SJ. The role of the dynamic pedobarograph in assessing treatment of cavovarus feet in children with Charcot-Marie-Tooth disease. J Pediatr Orthop [Internet]. 2007;27(5):510–6. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1097/bpo.0b013e318070cbe8>
21. Kennedy RA, Carroll K, McGinley JL. Gait in children and adolescents with Charcot-Marie-Tooth disease: a systematic review. J Peripher Nerv Syst. 2016 Dec;21(4):317-328. doi: 10.1111/jns.12183. PMID: 27513454
22. Rogean de Jesus Alves de Baptista C, Cardoso J, García B, Elias Nascimento A, Parra Buzzetti B, Mattiello-Sverzut AC. Do different foot types affect the 6-min walk test capacity of younths with Charcot-Marie-Tooth neuropathy? BMC Pediatr [Internet]. 2022 [consultado el 28 de diciembre de 2022];22(704):277(2022). Disponible en: <https://doi.org/10.1186/s12887-022-03338-7>

NEWCASTLE - OTTAWA QUALITY ASSESSMENT SCALE CASE CONTROL STUDIES

Note: A study can be awarded a maximum of one star for each numbered item within the Selection and Exposure categories. A maximum of two stars can be given for Comparability.

Selection

- 1) Is the case definition adequate?
 - a) yes, with independent validation *
 - b) yes, eg record linkage or based on self reports
 - c) no description
- 2) Representativeness of the cases
 - a) consecutive or obviously representative series of cases *
 - b) potential for selection biases or not stated
- 3) Selection of Controls
 - a) community controls *
 - b) hospital controls
 - c) no description
- 4) Definition of Controls
 - a) no history of disease (endpoint) *
 - b) no description of source

Comparability

- 1) Comparability of cases and controls on the basis of the design or analysis
 - a) study controls for _____ (Select the most important factor.) *
 - b) study controls for any additional factor * (This criteria could be modified to indicate specific control for a second important factor.)

Exposure

- 1) Ascertainment of exposure
 - a) secure record (eg surgical records) *
 - b) structured interview where blind to case/control status *
 - c) interview not blinded to case/control status
 - d) written self report or medical record only
 - e) no description
- 2) Same method of ascertainment for cases and controls
 - a) yes *
 - b) no
- 3) Non-Response rate
 - a) same rate for both groups *
 - b) non respondents described
 - c) rate different and no designation

NEWCASTLE - OTTAWA QUALITY ASSESSMENT SCALE COHORT STUDIES

Note: A study can be awarded a maximum of one star for each numbered item within the Selection and Outcome categories. A maximum of two stars can be given for Comparability

Selection

- 1) Representativeness of the exposed cohort
 - a) truly representative of the average _____ (describe) in the community *
 - b) somewhat representative of the average _____ in the community *
 - c) selected group of users eg nurses, volunteers
 - d) no description of the derivation of the cohort
- 2) Selection of the non exposed cohort
 - a) drawn from the same community as the exposed cohort *
 - b) drawn from a different source
 - c) no description of the derivation of the non exposed cohort
- 3) Ascertainment of exposure
 - a) secure record (eg surgical records) *
 - b) structured interview *
 - c) written self report
 - d) no description
- 4) Demonstration that outcome of interest was not present at start of study
 - a) yes *
 - b) no

Comparability

- 1) Comparability of cohorts on the basis of the design or analysis
 - a) study controls for _____ (select the most important factor) *
 - b) study controls for any additional factor * (This criteria could be modified to indicate specific control for a second important factor.)

Outcome

- 1) Assessment of outcome
 - a) independent blind assessment *
 - b) record linkage *
 - c) self report
 - d) no description
- 2) Was follow-up long enough for outcomes to occur
 - a) yes (select an adequate follow up period for outcome of interest) *
 - b) no
- 3) Adequacy of follow up of cohorts
 - a) complete follow up - all subjects accounted for *
 - b) subjects lost to follow up unlikely to introduce bias - small number lost - > ____ % (select an adequate %) follow up, or description provided of those lost) *
 - c) follow up rate < ____ % (select an adequate %) and no description of those lost
 - d) no statement

Anexo 1: Escala NOS (Newcastle Ottawa Scale), para la evaluación de la calidad y riesgo de sesgo de los estudios observacionales.

Tabla 4. Escala Newcastle Ottawa: Evaluación de riesgos de sesgos en estudios observacionales

Estudios	Selección	Comparabilidad	Exposición	Conclusión
Õunpuu, Sylvia (13)	*****	**	**	Buena calidad
Õunpuu, Sylvia (14)	*****	**	**	Buena calidad
Ferrarin, Maurizio (15)	**	**	***	Calidad justa
Rogean de Jesus Alves de Baptista, Cyntia (16)	**	**	***	Calidad justa
Cardoso Juliana (17)	***	**	***	Calidad justa.
Kennedy, Rachel A. (18)	*****	**	**	Buena calidad
Õunpuu, Sylvia (19)	—	—	—	—
Chan, Gilbert (20)	—	—	—	—