



**UNIVERSIDAD NACIONAL DE CHIMBORAZO
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
CARRERA DE TERAPIA FÍSICA Y DEPORTIVA**

**Efectos de la fisioterapia en pacientes con la enfermedad de Charcot-Marie-
Tooth**

**Trabajo de Titulación para optar al título de Licenciada en Ciencias de la
Salud en Terapia Física y Deportiva**

Autora:

Cordones Moreno Katherine Jazmín

Tutor:

Dr. Jorge Ricardo Rodríguez Espinosa

Riobamba, Ecuador. 2025

DECLARATORIA DE AUTORÍA

Yo, **Katherine Jazmín Cordones Moreno**, con cédula de ciudadanía **1726029042**, autora del trabajo de investigación titulado: **Efectos de la fisioterapia en pacientes con la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth**, certifico que la producción, ideas, opiniones, criterios, contenidos y conclusiones expuestas son de mi exclusiva responsabilidad.

Asimismo, cedo a la Universidad Nacional de Chimborazo, en forma no exclusiva, los derechos para su uso, comunicación pública, distribución, divulgación y/o reproducción total o parcial, por medio físico o digital; en esta cesión se entiende que el cesionario no podrá obtener beneficios económicos. La posible reclamación de terceros respecto a los derechos de autora de la obra referida será de mi entera responsabilidad; librando a la Universidad Nacional de Chimborazo de posibles obligaciones.

En Riobamba, mayo del 2025



Katherine Jazmín Cordones Moreno

CI. 1726029042

DICTAMEN FAVORABLE DEL TUTOR Y MIEMBROS DE TRIBUNAL

Quienes suscribimos, catedráticos designados Miembros del Tribunal de Grado del trabajo de investigación “Efectos de la fisioterapia en pacientes con la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth”, presentado por **Katherine Jazmín Cordones Moreno**, con cédula de identidad número **1726029042**, emitimos el DICTAMEN FAVORABLE, conducente a la APROBACIÓN de la titulación. Certificamos haber revisado y evaluado el trabajo de investigación y cumplida la sustentación por parte de su autor; no teniendo más nada que observar.

De conformidad a la normativa aplicable firmamos, en Riobamba, mayo 2025.

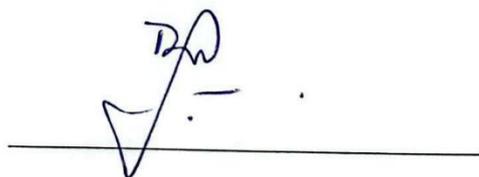
MsC. Silvia del Pilar Vallejo Chinche
MIEMBRO DEL TRIBUNAL DE GRADO



Mgs. Shirley Mireya Ortiz Pérez
MIEMBRO DEL TRIBUNAL DE GRADO



Dr. Jorge Ricardo Rodríguez Espinosa.
TUTOR





CERTIFICACIÓN

Que, **CORDONES MORENO KATHERINE JAZMÍN** con CC: **1726029042**, estudiante de la Carrera **TERAPIA FÍSICA Y DEPORTIVA, NO VIGENTE**, Facultad de **CIENCIAS DE LA SALUD**; ha trabajado bajo mi tutoría el trabajo de investigación titulado "**EFFECTOS DE LA FISIOTERAPIA EN PACIENTES CON LA ENFERMEDAD DE CHARCOT-MARIE-TOOTH**", cumple con el 10%, de acuerdo al reporte del sistema Anti plagio **COMPILATIO**, porcentaje aceptado de acuerdo a la reglamentación institucional, por consiguiente autorizo continuar con el proceso.

Riobamba, 16 de mayo de 2025



Dr. Jorge Rodríguez Espinosa
TUTOR(A) TRABAJO DE INVESTIGACIÓN

DEDICATORIA

Dedico este proyecto de investigación a la persona más importante en mi vida: mi hija, mi mayor inspiración, mi motor diario y el reflejo más puro de mi esfuerzo y amor. Cada paso que doy en la vida es por y para ti, hija mía.

A mi madre, por ser mi guía, mi refugio, por enseñarme que la fuerza de una mujer no tiene límites. Mamá has sido mi ejemplo de fortaleza, amor incondicional y de perseverancia. Este triunfo es tanto mío como tuyo.

A mi esposo, gracias por su paciencia, su compañía y por creer en mí incluso cuando yo dudaba. Has sido un pilar firme durante este proceso.

A mi hermano, por estar siempre a mi lado con su apoyo silencioso pero constante, por preocuparte siempre por mi futuro y motivarme a seguir adelante.

Y a mi padre, cuya presencia, aunque a la distancia, ha sido luz y de apoyo constante en los últimos años.

Este trabajo de titulación es para ustedes, mi familia, porque sin su amor y apoyo, nada de esto habría sido posible. Gracias por creer en mí.

Dedico este logro también a personas que no menciono aquí, pero que las llevo presente siempre porque han motivado en mí el poder alcanzar la meta.

Katherine Jazmín Cordones Moreno

AGRADECIMIENTO

Agradezco principalmente a Dios, por la bendición de la vida, la salud, la fortaleza para no rendirme y la sabiduría necesaria en cada etapa de este proceso.

A mi querida madre, por impulsarme a seguir siempre adelante, por ser mi sostén en cada momento, por su esfuerzo incansable para darme todo lo necesario, en especial mi educación universitaria. Has sido el pilar fundamental en mi vida. *“Gracias, mamá, por tu apoyo constante, tus oraciones, tus palabras de aliento y por creer en mí”*.

A mi hija, por ser la razón más hermosa para superarme cada día. *“Porque cada esfuerzo tuvo sentido desde que llegaste a mi vida”*. A su padre, mi esposo, por su paciencia y amor inquebrantable, gracias por tu comprensión y por sostenerme en cada etapa. Y a la bonita familia que vino contigo, gracias por su respaldo y apoyo durante esta travesía.

A mi hermano, por estar siempre a mi lado, por preocuparse siempre porque yo me convirtiera en profesional. A mi padre, por acompañarme con sus palabras. Su apoyo, aunque a la distancia, ha sido fundamental.

A mis compañeros y amigos, por los momentos compartidos, el apoyo mutuo y la inspiración que me ofrecieron a lo largo de esta etapa universitaria.

A la Universidad Nacional de Chimborazo, por brindarme la oportunidad de formarme profesionalmente en la noble carrera de Terapia Física y Deportiva, y por ser un pilar fundamental en mi crecimiento personal y académico.

A mis docentes por todos los conocimientos impartidos durante estos años, en especial a mi tutor, el Dr. Jorge Rodríguez Espinosa por su orientación profesional, dedicación y acompañamiento durante la elaboración de este trabajo de titulación. Su apoyo fue fundamental para que este proyecto tomara forma con rigor y responsabilidad.

Una mención especial al Mgs. Johannes Hernández, por su valiosa guía y orientación. Su presencia marcó una gran diferencia en mi camino. Y a todas aquellas personas, que de una u otra manera han sido parte de este proceso, mi más profundo y eterno agradecimiento.

Katherine Jazmín Cordones Moreno

ÍNDICE GENERAL

DECLARATORIA DE AUTORÍA	
DICTAMEN FAVORABLE DEL TUTOR Y MIEMBROS DEL TRIBUNAL	
CERTIFICADO ANTIPLAGIO	
DEDICATORIA	
AGRADECIMIENTO	
ÍNDICE GENERAL	
ÍNDICE DE TABLAS	
ÍNDICE DE GRÁFICOS	
RESUMEN	
ABSTRACT	
CAPÍTULO I. INTRODUCCIÓN.....	12
CAPITULO II. MARCO TEÓRICO.....	14
2.1 Anatomía del Sistema Nervioso	14
2.1.1 Sistema Nervioso Central.....	14
2.1.2 Sistema Nervioso Periférico.....	14
2.1.3 Estructura nerviosa.....	15
2.1.3.1 ¿Qué son los nervios periféricos?	15
2.1.4 ¿Qué es una Neuropatía?.....	16
2.2 Enfermedad de Charcot Marie Tooth	16
2.2.1 Semiología	17
2.2.2 Etiología.....	17
2.2.3 Clasificación.....	18
2.2.4 Factores de riesgo.....	19
2.3 Fisioterapia en la enfermedad de Charcot Marie Tooth	19
2.3.1 Estiramientos y ejercicio aeróbico	20
2.3.2 Hidroterapia.....	20
2.3.3 Cinesiterapia.....	21
2.3.4 Mecanoterapia	21
2.3.5 Dispositivos ortopédicos	21
CAPÍTULO III. METODOLOGÍA.....	22
3.1 Tipo de investigación	22
3.2 Nivel de investigación	22
3.3 Diseño de investigación	22

3.4 Relación con el tiempo	22
3.5 Técnicas de recolección de datos	22
3.6 Criterios de inclusión	23
3.7 Criterios de exclusión	23
3.8 Población de estudio y tamaño de muestra	23
3.9 Método de análisis y procesamiento de datos	24
CAPITULO IV. RESULTADOS Y DISCUSIÓN	32
4.1 Resultados	32
4.2 Discusión	44
CAPÍTULO V. CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES	47
5.1 Conclusiones	47
5.2 Recomendaciones	48
BIBLIOGRAFÍA	49
ANEXOS	55
Anexo 1 Escala de PEDro	55
Anexo 2 Escala de Newcastle-Ottawa	56

ÍNDICE DE TABLAS

Tabla 3. Recopilación de artículos científicos valorados según la escala de PEDro	26
Tabla 4. Recopilación de artículos científicos valorados según la escala de Newcastle-Ottawa ...	29
Tabla 3. Manifestaciones clínicas en pacientes con la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth	32
Tabla 4. Rehabilitación Física en pacientes con enfermedad de Charcot-Marie-Tooth	36

ÍNDICE DE GRÁFICOS

Gráfico 1. Diagrama de Flujo	25
---	----

RESUMEN

La Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT), es una neuropatía sensitivo-motora hereditaria que afecta el sistema nervioso periférico, produciendo debilidad muscular progresiva, atrofia, deformidades en las extremidades, alteraciones en la marcha y pérdida de la sensibilidad. Es considerada la neuropatía hereditaria más frecuente, con una prevalencia estimada de 1 en cada 2.500 nacidos vivos.

El objetivo fue analizar los efectos de la fisioterapia en pacientes con la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth mediante una extensa búsqueda y revisión de varias fuentes bibliográficas para lograr una mejoría en la calidad de vida de las personas que padecen esta neuropatía. De modo que, el proyecto de investigación se basó en una revisión bibliográfica de artículos científicos publicados desde 2014 hasta la actualidad, los cuales fueron seleccionados mediante escalas de validez como PEDro y Newcastle-Ottawa, lo que permitió establecer una muestra final de 35 artículos científicos que cumplían con los criterios de inclusión y fueron relevantes para la investigación.

El análisis de estos artículos reportó beneficios clínicos y funcionales de diversas técnicas fisioterapéuticas como estiramientos, fortalecimiento muscular, cinesiterapia, hidroterapia, mecanoterapia y el uso de dispositivos ortopédicos. Los resultados reflejan mejoras en la fuerza muscular, el equilibrio, la marcha, la estabilidad postural y disminución del dolor neuropático, factores determinantes para conservar la funcionalidad e independencia de los pacientes. En efecto, la CMT no tiene cura, sin embargo, la fisioterapia desempeña un papel fundamental en el manejo de los síntomas, evita el riesgo de comorbilidades y mejora la calidad de vida.

Palabras clave: Charcot-Marie-Tooth, neuropatía hereditaria, fisioterapia, rehabilitación.

ABSTRACT

Charcot-Marie-Tooth disease (CMT) is a hereditary sensory-motor neuropathy that affects the peripheral nervous system, causing progressive muscle weakness, atrophy, limb deformities, gait disturbances, and loss of sensation. It is considered the most common hereditary neuropathy, with an estimated prevalence of 1 in every 2,500 live births.

The objective was to analyze the effects of physiotherapy in patients with Charcot-Marie-Tooth disease through an extensive search and review of various bibliographic sources to improve the quality of life of individuals affected by this neuropathy. Thus, the research project was based on a bibliographic review of scientific articles published from 2014 to the present, selected using validity scales such as PEDro and Newcastle-Ottawa. This process resulted in a final sample of 35 scientific articles that met the inclusion criteria and were relevant to the research.

The analysis of these articles reported clinical and functional benefits from various physiotherapeutic techniques, such as stretching, muscle strengthening, kinesitherapy, hydrotherapy, mechanotherapy, and the use of orthopedic devices. The results showed improvements in muscle strength, balance, gait, postural stability, and a reduction in neuropathic pain—key factors in preserving functionality and independence in patients. Indeed, although CMT has no cure, physiotherapy plays a fundamental role in symptom management, reducing the risk of comorbidities, and improving quality of life.

Keywords: Charcot-Marie-Tooth, hereditary neuropathy, physiotherapy, rehabilitation.

Reviewed by:



Mg. Mishell Salao Espinoza
ENGLISH PROFESSOR
C.C. 0650151566

CAPÍTULO I. INTRODUCCIÓN

La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT) también conocida como neuropatía sensitivo-motora hereditaria (HMSN), y, en la literatura más antigua, atrofia muscular peronea, es un grupo genéticamente heterogéneo de enfermedades nerviosas periféricas hereditarias más comunes, que afectan principalmente axones periféricos y la mielina, se refiere tradicionalmente a un grupo de trastornos genéticos en los que la neuropatía es la característica principal o única. Fue descrita por primera vez a finales del siglo XIX, en 1886 por los neurólogos franceses Jean Martin Charcot y Pierre Marie, y el neurólogo británico Howard Henry Tooth y desde entonces se ha utilizado el nombre CMT. (Nagappa, Sharma, & Taly, 2024)

La enfermedad de CMT es la neuropatía hereditaria más común a nivel mundial, con una prevalencia mundial estimada de entre 17 y 40 casos por cada 100.000 personas, afectando a 1 de cada 2500 nacidos vivos, siendo el subtipo CMT tipo 1A (CMT1A) el más frecuente, representando aproximadamente el 50% de todos los casos sin guardar relación con la edad, género y etnias. En España, la prevalencia es de 28.2 por cada 100.000 habitantes, mientras que, en América Latina, y particularmente en Ecuador, la enfermedad sigue siendo subdiagnosticada debido a la falta de registros epidemiológicos nacionales. A nivel comunitario y clínico, la CMT genera debilidad muscular, deformidades, atrofia progresiva y alteraciones en la marcha lo que impactan notablemente en la calidad de vida del paciente, especialmente cuando se da un diagnóstico tardío. (Granda, Jaramillo, & Conza, 2019)

La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tiene etiología genética, el modelo de transmisión puede ser autosómico dominante, recesivo o ligado al cromosoma X. La presentación con patrón autosómico dominante, conocida en algunas clasificaciones como de tipo 1, es la más frecuente. Se asocia a mutaciones en unos 30 genes, afectando la formación y mantenimiento de mielina o axones, causando desmielinización y posterior remielinización que conduce a hipertrofia. (Cassini & García, 2024)

Esta enfermedad provoca, principalmente, una disminución de fuerza muscular, atrofia muscular, alteraciones de la sensibilidad en la parte inferior de las piernas y los pies. En ocasiones, también se ven afectadas las manos, las muñecas y los antebrazos. La CMT también suele causar contracturas (rigidez articular debido a la tensión anormal de los músculos y tejidos asociados) y, en ocasiones, curvatura de la columna vertebral (escoliosis

o cifosis), además de problemas del equilibrio. En algunas de sus formas pueden aparecer también otros síntomas como problemas respiratorios, afectación de las cuerdas vocales, alteraciones visuales, o sordera. En la mayoría de los casos la CMT se inicia en la infancia o en el adulto joven con dificultades en la marcha o deformaciones en los pies. (Martínez & Sánchez, 2016)

La progresión es muy lenta y puede haber largos períodos de espera. Aunque la CMT está destinada a empeorar progresivamente, los resultados funcionales pueden variar: desde problemas motores insignificantes hasta atrofia completa de las extremidades y, en ciertos casos, la necesidad permanente de una silla de ruedas. Por ello (Corrado, Ciardi, & Bargigli, 2016) gracias a varios estudios concluye que la fisioterapia es una herramienta útil para controlar la CMT, ya que, se asocia a un aumento de la fuerza y mejora en la ejecución de las actividades de la vida diaria (AVD).

Actualmente el tratamiento consiste en cuidados de apoyo en donde intervienen un médico rehabilitador, un fisioterapeuta, un terapeuta ocupacional y un cirujano ortopédico. El cuidado de apoyo para las piernas incluye entrenamiento físico como estiramientos de tobillos para intentar frenar o minimizar las retracciones del tendón de Aquiles, otros tipos de medidas incluye el uso de plantillas para zapatos, zapatos ortopédicos y órtesis. En caso de deformidades esqueléticas graves, se puede considerar la corrección quirúrgica. (van Paassen, y otros, 2014)

El tratamiento fisioterapéutico incluye técnicas para aliviar el dolor, prevenir deformidades y mejorar la función neuromuscular, Esto abarca a la terapia manual con el fin de promover la curación y el bienestar, además de ejercicios de bajo impacto como estiramientos, fortalecimiento muscular controlado, ejercicio aeróbico como caminar o nadar y ejercicios respiratorios que pueden mejorar su estado físico y su capacidad para funcionar a diario. Pues, la fisioterapia es una de las terapias más importantes para mejorar o disminuir la sintomatología de los pacientes con CMT, además de que reduce el riesgo de otro tipo de comorbilidades.

Lo que conlleva a dar respuesta al objetivo planteado en la investigación, el cual es, analizar los efectos de la Fisioterapia en pacientes con la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth mediante una extensa búsqueda y revisión de varias fuentes bibliográficas para lograr una mejoría en la calidad de vida de las personas que padecen esta neuropatía.

CAPÍTULO II. MARCO TEÓRICO.

2.1 Anatomía del Sistema Nervioso

El sistema nervioso es una red compleja de estructuras especializadas, tales como el encéfalo, médula espinal y nervios, dichas estructuras tienen como misión controlar y regular el funcionamiento de los órganos y sistemas del cuerpo, coordina tanto la interacción entre los sistemas corporales como la relación del organismo con el entorno externo. Es decir que, el sistema nervioso está diseñado para detectar cambios en el ambiente interno y externo, procesa la información y genera una respuesta que se manifiesta como una acción en músculos o glándulas. (Vallejo, Zambrano, Bravo, & Moya, 2019)

El sistema nervioso se divide en dos grandes subsistemas:

- Sistema Nervioso Central (SNC), compuesto por el encéfalo y la médula espinal.
- Sistema Nervioso Periférico (SNP), incluye todos los tejidos nerviosos situados fuera del SNC. (Vallejo, Zambrano, Bravo, & Moya, 2019)

2.1.1 Sistema Nervioso Central

El SNC está formado por el encéfalo y la médula espinal. El encéfalo es la parte del sistema nervioso central contenida en el cráneo y el cual comprende el cerebro, el cerebelo y el tronco del encéfalo o encefálico. La médula espinal es la parte del sistema nervioso central situado en el interior del canal vertebral y se conecta con el encéfalo a través de agujero occipital del cráneo. El SNC recibe, integra y correlaciona distintos tipos de información sensorial, Además, el SNC es también la fuente de nuestros pensamientos, emociones y recuerdos. Tras integrar la información a través de funciones motoras que viajan por nervios del SNC ejecuta una respuesta adecuada. (Vallejo, Zambrano, Bravo, & Moya, 2019)

2.1.2 Sistema Nervioso Periférico

El sistema nervioso periférico (SNP) está conformado por 43 pares de nervios motores y sensoriales, este sistema vincula las conexiones más importantes con el cerebro y la espina dorsal, conocidos como SNC. La función principal del SNP es conectar el SNC con el resto del cuerpo. Básicamente, todos los nervios y ganglios (conjunto de neuronas sensoriales) del exterior del cerebro y la espina dorsal están localizados en el SNP, y su papel es conectar todas las estructuras corporales los órganos, los músculos, los vasos sanguíneos, los órganos sensoriales y las glándulas con el SNC. (Gibbons, 2020)

Los 43 pares de nervios motores y sensoriales se dividen en

- 12 pares de nervios craneales (originan en el encéfalo) que envían información sensorial procedente del cuello y la cabeza hacia el sistema nervioso central. Reciben ordenes motoras para el control de la musculatura esquelética del cuello y la cabeza.
- Los 31 pares de nervios espinales o raquídeos, que emergen de la médula espinal, se encargan de transmitir información sensorial (como tacto, dolor y temperatura) desde el tronco y las extremidades hacia el sistema nervioso central (SNC). Además, llevan señales motoras desde el SNC para controlar la musculatura esquelética. (Vallejo, Zambrano, Bravo, & Moya, 2019)

A su vez, los nervios espinales se subdividen en:

- Nervios cervicales: 8 pares (C1-C8)
- Nervios torácicos: 12 pares (T1-T12)
- Nervios lumbares: 5 pares (L1-L5)
- Nervios sacros: 5 pares (S1-S5)
- Nervios coxígeos: 1 par (Co1)

2.1.3 Estructura nerviosa

Desde el punto de vista celular, el sistema nervioso se compone principalmente de dos tipos de células: las neuronas y las células gliales. Las neuronas, o células nerviosas, son las unidades funcionales del sistema nervioso, encargadas de transmitir y procesar la información a través de señales eléctricas y químicas. Las células gliales, por otro lado, brindan soporte y nutrición a las neuronas, ayudan en la reparación de tejidos y participan en la modulación de la señalización neuronal.

2.1.3.1. ¿Qué son los nervios periféricos?

Son todos los nervios que se encuentran fuera del cerebro y la médula espinal, excepto los nervios ópticos, que forman parte del sistema nervioso central. Los nervios periféricos conectan el cerebro con el resto del cuerpo y permiten que el cerebro envíe mensajes al cuerpo, a la vez que el cuerpo envía mensajes al cerebro. Existen dos tipos básicos de nervios periféricos: nervios motores y nervios sensitivos. Los nervios motores son responsables del movimiento. Estos nervios son la forma en que el cerebro controla los músculos del cuerpo. Los nervios sensoriales envían información sensorial, como el tacto, la sensación de temperatura y el dolor, al cerebro. Además, existen nervios autónomos que controlan las

funciones automáticas del cuerpo, es decir, las actividades en las que no tenemos que pensar, como sudar, respirar, etc.

Los nervios periféricos que controlan el movimiento muscular suelen describirse como cables eléctricos. Cada nervio contiene haces de fibras nerviosas, con un núcleo interno (el axón) que transmite señales a los músculos, lo que provoca su movimiento. El axón está envuelto en un aislante (la vaina de mielina). Cuando la mielina está dañada, los impulsos nerviosos se conducen más lentamente de lo normal. Si el propio axón está dañado, la velocidad de conducción nerviosa es casi normal, pero la intensidad de la señal se reduce. Ambos factores provocan una alteración de la transmisión eléctrica a los músculos y, por lo tanto, un mal funcionamiento de los músculos. (Charcot-Marie-Tooth Association, 2022)

2.1.4 ¿Qué es una Neuropatía?

El término neuropatía hace referencia a cualquier alteración patológica que afecta a uno o más nervios periféricos, interfiriendo con su capacidad para transmitir señales sensoriales, motoras o autonómicas entre el sistema nervioso central y el resto del cuerpo. En la neuropatía se puede ver afectado uno o más nervios y existen múltiples condiciones como enfermedades, traumatismos o hasta factores genéticos que provocan esto, dependiendo del nervio o nervios afectados, las neuropatías pueden clasificarse según diferentes criterios, siendo uno de los más relevantes la naturaleza del daño:

- Neuropatía axonal, cuando el daño principal ocurre en el axón de la neurona.
- Neuropatía desmielinizante, cuando la afectación se localiza en la vaina de mielina que rodea al axón.
- También existen formas mixtas, donde coexiste el deterioro tanto del axón como de la mielina. (Centro Medico ABS, 2024)

2.2 Enfermedad de Charcot Marie Tooth

(Uchoa, Cassia, Marques, & Moreira, 2023), refiere que, "La neuropatía sensitivo-motora hereditaria, también es conocida como enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT), se refiere tradicionalmente a un grupo de trastornos genéticos en los que la neuropatía es la característica principal o única". Es decir que, es el grupo de trastornos degenerativos más común del sistema nervioso periférico, asociado a un conjunto de alteraciones genéticas que cambia la estructura, la formación y mantenimiento de la mielina.

Han transcurrido más de 120 años desde que se realizó la primera descripción formal de esta neuropatía, la cual fue llamada inicialmente “atrofia muscular peroneal” hasta que, en 1886, Jean Martin Charcot y Pierre Marie (en Paris, Francia) y Howard Henry Tooth (en Cambridge, Inglaterra) describieron independientemente esta neuropatía, y desde entonces se ha utilizado el nombre CMT. Estos investigadores describieron de manera detallada las manifestaciones clínicas de la enfermedad: debilidad y fatiga en extremidades distales, debilidad y atrofia muscular progresiva y deformidades de los pies. (Dong, Qin, Zhang, & Wu, 2024)

La enfermedad de Charcot Marie Tooth es la neuropatía periférica más común y afecta a 1 de cada 2500 personas en todo el mundo sin guardar relación con la edad, género o etnia. (Libberecht, Vangansewinkel, Van Den Bosch, Lambrichts, & Wolfs, 2023)

2.2.1 Semiología

Los pacientes con la enfermedad de CMT generalmente presentan sintomatología progresiva, la afectación es simétrica, aunque en ocasiones también puede ser asimétrica, las características más comunes son debilidad y atrofia de la pierna (pierna de cigüeña) y el pie (pie cavo), dedos en forma de martillo, provocando así alteración en el equilibrio y la marcha, en fases tempranas la evaluación de la marcha revela pérdida del patrón talón-punta seguido de la caminata en puntillas. Además, presentan fuerza muscular reducida asociada a atrofia afectando en primer lugar a los músculos distales. Deformidades en miembros superiores (mano de garra). Adquieren disminución de la sensibilidad en especial a los estímulos vibratorios, aunque también puede afectar a la percepción del dolor, temperatura y propiocepción. (Granda, Jaramillo, & Conza, 2019)

2.2.2 Etiología

La enfermedad de CMT se debe a una mutación o alteración en el gen de una persona (ADN). Las anomalías genéticas provocan generalmente un déficit o una alteración de una determinada proteína, que está implicada en el funcionamiento de los nervios periféricos, como consecuencia pueden producirse afectaciones en la vaina que recubre el nervio, la mielina (formas desmielinizantes) o en el axón (formas axonales). Las células de Schwann producen la vaina de mielina, lo que las hace células indispensables para la supervivencia y la maduración de las neuronas. Se transmite con distintos patrones de herencia: Autosómica

dominante (la más frecuente), autosómica recesiva o ligada al cromosoma X. (Martínez & Sánchez, 2016)

Las mutaciones relacionadas con la enfermedad de Charcot Marie Tooth provocan que tanto los nervios sensoriales como los nervios motores pierdan su capacidad para emitir señales, dando como consecuencia que los músculos se reduzcan y debiliten, y que las personas que las padezcan tengan problema para mantener el equilibrio, andar y manipular objetos pequeños. (Mena, 2018)

2.2.3. Clasificación

Las diversas formas de Charcot Marie Tooth se clasifican según la velocidad de conducción nerviosa, el tipo predominante de daño nervioso (desmielinizante o axonal), el patrón de herencia (autosómica dominante, autosómico recesivo o ligado al cromosoma x), la edad de aparición de los síntomas y las mutaciones genéticas específicas. (Quadros & Zanoteli, 2018)

- **La CMT1**, caracterizada por disminución en la velocidad de conducción nerviosa, desmielinización, con herencia autosómica dominante.
- **La CMT2**, es el resultado de alteraciones en el axón de las células nerviosas periféricas, trastorno autosómico dominante igual que la CMT1, pero está es menos frecuente. El inicio de la enfermedad por lo general se da en la infancia o en la adolescencia. Los síntomas son similares a los que se ven en la CMT1, pero las personas con CMT2, a menudo tienen menos discapacidad y pérdida sensorial que las personas con CMT1. Algunos tipos de CMT2 pueden tener compromiso de las cuerdas vocales o del nervio frénico, lo que genera problemas del habla o para respirar.
- **La CMT3** o enfermedad de Dejerine-Sottas es una neuropatía desmielinizante particularmente grave que comienza en la infancia. Los bebés tienen atrofia muscular grave, debilidad, retraso del desarrollo de las habilidades motoras y problemas sensoriales. Los síntomas pueden progresar a discapacidad grave, pérdida de sensibilidad y curvatura de la columna vertebral, se puede heredar de manera dominante o recesiva.
- **La CMT4**, los pacientes pueden presentar o no alteraciones en la velocidad de conducción nerviosa, se heredan de manera autosómica recesiva. Las personas con CMT4, por lo general, desarrollan síntomas de debilidad en las piernas en la infancia, y en la adolescencia es posible que no caminen.

- **La CMTX1**, también llamada CMTX, tipo 1. Es la segunda forma más frecuente, esta enfermedad ligada al cromosoma X. Los hombres que heredan el gen mutado muestran síntomas de moderados a graves de la enfermedad que se inicia en la infancia tardía o en la adolescencia. Las mujeres que heredan un gen mutado, a menudo, desarrollan síntomas más leves que los hombres o no muestran síntomas. (National Institutes of Health , 2018)

2.2.4 Factores de riesgo

- **Antecedentes familiares positivos:** La CMT es una enfermedad hereditaria, por lo que tener familiares directos afectados aumenta significativamente el riesgo de desarrollarla.
- **Padres portadores de mutaciones genéticas:** En formas recesivas o ligadas al cromosoma X, los padres pueden ser portadores asintomáticos de mutaciones genéticas que causan CMT, lo que implica un riesgo de transmisión a los hijos.
- **Tipo de herencia (dominante, recesiva, ligada al X):** La forma en que se hereda la CMT influye en la probabilidad de transmisión y expresión de la enfermedad. Las formas autosómicas dominantes son las más comunes, pero también existen formas recesivas y ligadas al cromosoma X.
- **Diagnóstico genético confirmado en un miembro de la familia:** La identificación de una mutación genética específica en un miembro de la familia confirma la presencia de CMT y permite evaluar el riesgo en otros familiares.
- **Consanguinidad (en casos recesivos raros):** La consanguinidad puede aumentar la probabilidad de que ambos padres sean portadores de la misma mutación recesiva, elevando el riesgo de que sus hijos hereden dos copias mutadas y desarrollen formas recesivas de CMT. (Charcot-Marie-Tooth Association, 2022)

2.3 Fisioterapia en la enfermedad de Charcot Marie Tooth

No existe cura para la enfermedad de CMT, dado que las características principales son la atrofia muscular y el trastorno sensitivo, sin embargo, se puede controlar las manifestaciones clínicas con terapias de apoyo, el tratamiento se realiza de manera individual, basándose en las necesidades de cada paciente. La fisioterapia ayuda en el mantenimiento de la capacidad de movimiento, mejorando además las funciones, recuperando la autonomía e independencia en las actividades de la vida diaria del paciente.

(Kenis-Coskun & Matthews, 2016) menciona que:” La rehabilitación desempeña un papel importante en el tratamiento de la enfermedad de CMT”, pues los principales objetivos de la rehabilitación son: preservar la fuerza muscular, mantener la flexibilidad articular, mejorar el equilibrio y la propiocepción, optimizar la marcha, aliviar el dolor y prevenir deformidades. Las intervenciones de rehabilitación incluyen ejercicios de fortalecimiento muscular y estiramientos de músculos y ligamentos; así como ejercicio aeróbico y respiratorio, además de la prescripción de equipos de adaptación adecuados para fomentar la movilidad y aumentar la seguridad. En algunos casos se realiza cirugía correctiva, la cual puede ayudar a los pacientes a enfrentar los síntomas incapacitantes de la enfermedad. (Cassini & García, 2024)

2.3.1. Estiramientos y ejercicio aeróbico

Los ejercicios de elongación y flexibilización pueden prevenir acortamientos de los tendones tales como el tendón aquiliano y la fascia plantar, además de que evita retracciones articulares, por otro lado, los ejercicios aeróbicos pueden mejorar la funcionalidad y capacidad aeróbica, ayudando a mantener una buena condición cardiovascular y una mejor salud en general. (Valdebenito & Ruiz, 2014). En la enfermedad de CMT los estiramientos son recomendados en los músculos propensos a contracturas, que en estos pacientes son la cintilla iliotibial, isquitobiales, flexores de cadera, tríceps sural, el cual es importante para prevenir rigidez del tendón aquileo, aductores, tibial posterior, fascia plantar y flexores de los dedos ocasionado dedos en garra.

2.3.2 Hidroterapia

La hidroterapia es un tratamiento que se aplica al cuerpo de manera parcial o total a través de la aplicación de agua, utilizando las propiedades mecánicas y térmicas del agua junto con intervenciones propias del tratamiento. El uso de agua con fines terapéuticos es uno de los más antiguos y relevantes procedimientos, se realiza comúnmente en una piscina cálida, de poca profundidad, empleando una variedad de modalidades de ejercicios. (Rodríguez, Alonso, & Peñas, 2015)

Los beneficios terapéuticos de los ejercicios en agua caliente para los pacientes con CMT incluyen; promover la relajación muscular, reducir la sensibilidad al dolor y reducir los espasmos musculares, además de facilitar el movimiento articular, aumentar la fuerza y la resistencia muscular, mejorar los músculos respiratorios, así como el equilibrio, estabilidad y la autoconfianza del paciente.

2.3.3 Cinesiterapia

El término cinesiterapia se deriva de la combinación de dos palabras griegas: kinesis que significa movimiento y therapeia que significa cuidado o curación. Por lo que, se puede decir que la cinesiterapia es el conjunto de procedimientos terapéuticos que utilizan el movimiento para el tratamiento y prevención de patologías, sobre todo del aparato locomotor. La cinesiterapia consiste en una movilidad activa por parte del paciente y pasiva ayudada por el fisioterapeuta que permita recuperar la funcionalidad. La cinesiterapia juega un papel importante en el manejo de la enfermedad de CMT, pues ayuda a mantener la fuerza muscular, la flexibilidad y la movilidad, disminuyendo los efectos de la debilidad y atrofia causada por la CMT

2.3.4 Mecanoterapia

La mecanoterapia se define como el conjunto de técnicas que tratan enfermedades mediante objetos mecánicos, los cuales son destinados a dirigir y provocar movimientos corporales, En caso de la enfermedad de CMT el uso de la bicicleta es muy recomendado, ya que al ser un ejercicio de bajo impacto es menos estresante para los músculos y las articulaciones frágiles.

2.3.5 Dispositivos ortopédicos

El tratamiento de las deformidades de los pies causada por la CMT depende de la edad del paciente, de la flexibilidad de estos, de la deformidad ósea y el desequilibrio muscular. Las órtesis de tobillo y pie (AFO) de uso nocturno o de tiempo completo moldeada a la forma del pie, puede reducir la tendencia hacia un mayor desarrollo de la deformidad. Un pie flexible se puede manejar sin cirugía usando AFO sólida en posición neutra. La atrofia muscular y la debilidad condicionan un pie equino-varo reductible en una primera etapa, que dificulta la deambulacion, una ortesis en este caso estabiliza el pie, mejora el apoyo y favorece un mejor patrón de marcha al controlar la caída del antepié en fase de balanceo, sin embargo, es importante combinar su uso con ejercicios de elongación del pie asociado a la bipedestación y deambulacion. (Valdebenito & Ruiz, 2014)

CAPÍTULO III. METODOLOGÍA

3.1. Tipo de investigación:

La investigación se desarrolló dentro de los parámetros de revisión bibliográfica, pues el estudio cuenta con un problema clínico definido denominado enfermedad de Charcot-Marie-Tooth y la búsqueda de información fue estructurada con la recopilación de artículos científicos de diversas bases de datos o fuentes como libros, revistas, los mismo que fueron seleccionados en basa a la escala de PEDro y la escala Newcastle-Ottawa.

3.2. Nivel de investigación:

El nivel de la investigación fue exploratoria-descriptiva, puesto que, a través de la literatura utilizada fue posible describir aspectos relevantes que involucraron las variables del tema investigado, como la patología en la cual se describen sus manifestaciones clínicas, factores de riesgo, etc. También se establecieron los beneficios que brinda la intervención fisioterapéutica a los pacientes que padecen dicha enfermedad.

3.3. Diseño de investigación:

El diseño de la investigación fue documental, pues, la metodología utilizada consistió en la recolección de la mayor cantidad de datos y comparación de distintas fuentes bibliográficas, lo cual ayudo a determinar las principales manifestaciones que abarca la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, así como sus consecuencias y complicaciones. Además de las técnicas utilizadas para contrarrestar los efectos, por ende, a su vez es de tipo no experimental, pues en está los datos y resultados obtenidos fueron basados en fuentes de información ya existentes dando la incapacidad de influir sobre las variables y sus efectos.

3.4. Relación con el tiempo:

En cuanto a la relación con el tiempo fue realizada en forma retrospectiva, debido a que se utilizó información ya existente, estudiada y obviamente publicada por varios autores, lo cual fue de gran ayuda para la obtención de una investigación con información verídica.

3.5. Técnicas de recolección de datos:

Se realizó una búsqueda extensa en diferentes bases de datos tales como: Google Scholar, PubMed, ScienceDirect, Scopus, Springer Nature, Sage Journals, de las cuales se obtuvo diferentes artículos, ensayos y estudios en varios idiomas como: español, inglés, portugués

y francés, de donde se recolectó información significativa para la sustentación de la investigación. Se utilizó la escala de PEDro (Fisioterapia Basada en Evidencia) y la escala NOS (Newcastle – Ottawa) como medio de valoración de la información recolectada, a manera de filtro con escala de 6 a 10 en la de PEDro y de 6 a 9 para la escala NOS, con el fin de quedarnos con la información más específica y actualizada sobre la investigación realizada.

3.6. Criterios de inclusión:

- Artículos científicos con información sobre la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth.
- Artículos científicos que brinden las dos variables de estudio.
- Artículos científicos que cumplan con los criterios de validez de la escala de PEDro.
- Artículos científicos que cumplan con los criterios de validez de la escala de Newcastle-Ottawa
- Artículos científicos completos y de libre acceso.
- Artículos científicos publicados desde el año 2014 en adelante.
- Artículos científicos publicados en el idioma español, inglés, portugués y francés.

3.7. Criterios de exclusión:

- Artículos científicos que no tuvieron relación alguna con el tema de estudio expuesto.
- Artículos científicos publicados antes del 2014.
- Artículos científicos que requerían una membresía de pago.
- Artículos científicos que no cumplieron con los criterios de validez de la escala de PEDro y dieron un valor menor a 6.
- Artículos científicos que no cumplieran con los parámetros filtrados con la Escala de NOS y dieran una puntuación menor a 6.

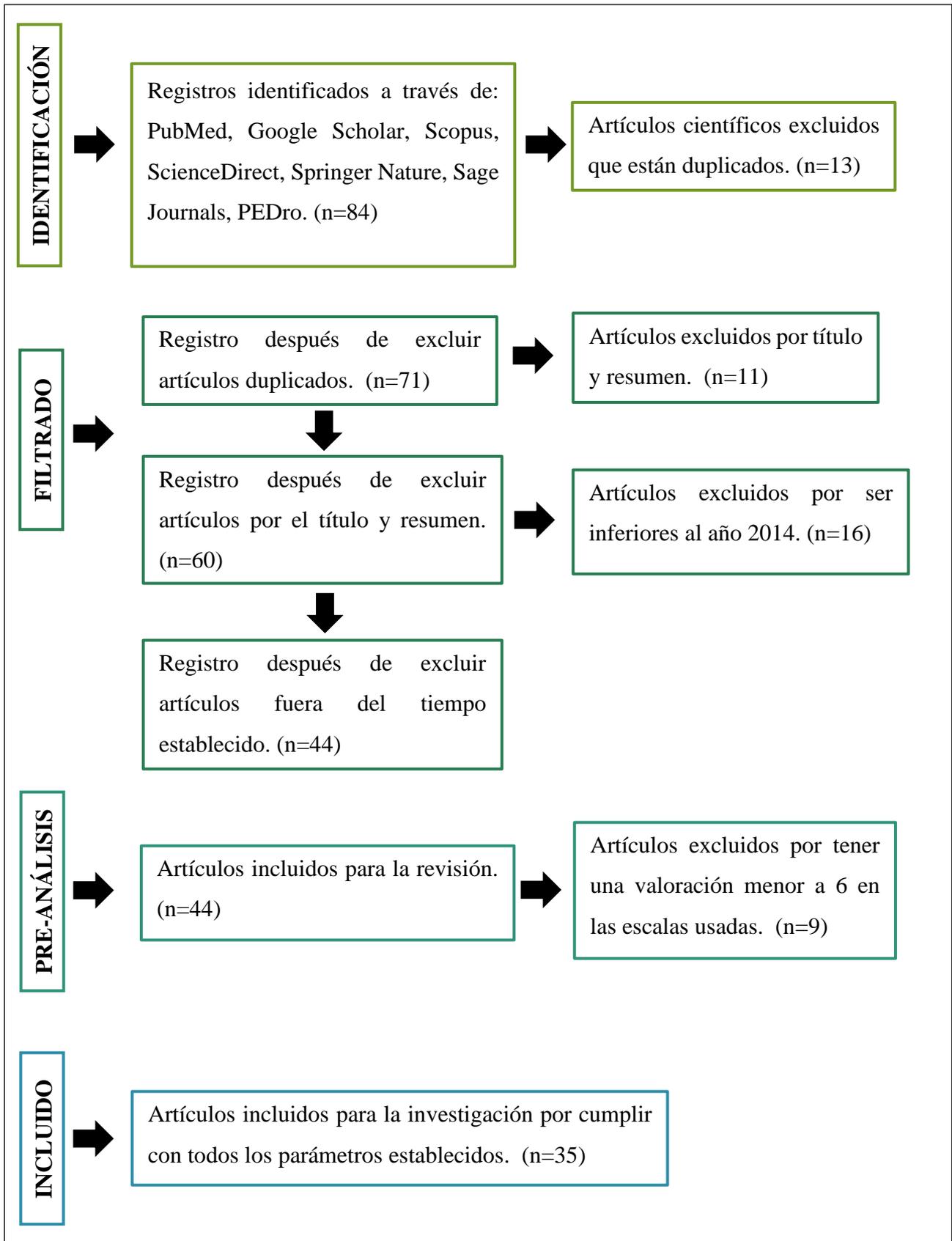
3.8. Población de estudio y tamaño de muestra:

En la población de estudio, con el respaldo de la revisión bibliográfica realizada de forma minuciosa fueron recopilados 84 artículos que cumplían con los parámetros de inclusión establecidos, siendo está la población general. Por otra parte, la muestra es de 35 artículos que ya han sido filtrados por la escala de PEDro y por la escala Newcastle-Ottawa permitiendo identificar la veracidad de los artículos y que además aportan datos relevantes a la investigación.

3.9. Método de análisis y procesamiento de datos:

El proceso de selección con el cual se determinó los artículos a utilizarse en esta investigación fue dividido principalmente en cuatro pasos, se inició con la identificación de los artículos con las variables de estudio, además utilizando método de descarte, se exceptuaron artículos con información no relevante, datos duplicados, información publicada antes del 2014. Por último, con la lectura minuciosa y por los criterios de valoración de la escala metodológica de PEDro y la escala Newcastle-Ottawa se descartaron los artículos que no alcanzaron el valor de 6, llegando así a un total de 35 artículos significativos para esta investigación, con el fin de comprender de manera detallada lo antes descrito, a continuación, se presenta un diagrama de flujo donde se detalla lo antes mencionado para una mejor comprensión.

Gráfico 1. Diagrama de flujo



Fuente: Adaptado de: Methodology in conducting a systematic review of biomedical research, (Ramírez, Vélez et al. 2013)

Tabla 1. Recopilación de artículos científicos valorados según la escala de PEDro

N°	Autores	Título original del artículo	Título del artículo en español	Base de datos	Escala de PEDro
1	(Chuangthong, Lekskulchai, Hiller, & Ajjimaporn, 2023)	A Home-Based Exercise Program with Active Video Games for Balance, Motor Proficiency, Foot and Ankle Ability, and Intrinsic Motivation in Children with Chronic Ankle Instability: Feasibility Randomized Controlled Trial	Programa de ejercicios en casa con videojuegos activos para mejorar el equilibrio, la motricidad fina, la capacidad de pies y tobillos, y la motivación intrínseca en niños con inestabilidad crónica de tobillo: ensayo clínico aleatorizado y controlado de viabilidad.	GoogleScholar	6/10
2	(Dudziec, Lee, Massey, Tropman, & Skorupinska, 2023)	Home-based multi-sensory and proximal strengthening program to improve balance in Charcot-Marie-Tooth disease Type 1A: A proof of concept study	Programa de fortalecimiento proximal y multisensorial en el hogar para mejorar el equilibrio en la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1ª: un estudio de prueba de concepto	PubMed	6/10
3	(Pazzaglia, y otros, 2022)	Role of Sport Activity on Quality of Life in Charcot-Marie-Tooth 1A Patients	Papel de la actividad deportiva en la calidad de vida de los pacientes con Charcot-Marie-Tooth 1A	PubMed	6/10
4	(Mori, y otros, 2020)	Treadmill training in patients affected by Charcot-Marie-Tooth neuropathy: results of a multicenter, prospective, randomized, single-blind, controlled study	Entrenamiento en cinta de correr en pacientes afectados de neuropatía de Charcot-Marie-Tooth: resultados de un estudio multicéntrico, prospectivo, aleatorizado, simple ciego y controlado	PubMed	8/10
5	(Zuccarino, Anderson,	Satisfaction with ankle foot orthoses in individuals with Charcot-Marie-Tooth disease	Satisfacción con las órtesis de tobillo y pie en personas con enfermedad de Charcot-Marie-Tooth	PubMed	6/10

	Shy, & Wilken, 2020)				
6	(Mori, y otros, 2019)	Outcome measures in the clinical evaluation of ambulatory Charcot-Marie-Tooth 1A subjects	Medidas de resultados en la evaluación clínica de sujetos ambulatorios con Charcot-Marie-Tooth 1A	PubMed	8/10
7	(Picardi, y otros, 2019)	Instrumented Balance and Gait Assessment in Patients with Charcot-Marie-Tooth Peripheral Neuropathy	Evaluación instrumentada del equilibrio y la marcha en pacientes con neuropatía periférica de Charcot-Marie-Tooth	Scopus	8/10
8	(Wallace, y otros, 2019)	Community exercise is feasible for neuromuscular diseases and can improve aerobic capacity	El ejercicio comunitario es factible para las enfermedades neuromusculares y puede mejorar la capacidad aeróbica	PubMed	7/10
9	(Burns, y otros, 2017)	Safety and efficacy of progressive resistance exercise for Charcot-Marie-Tooth disease in children: a randomised, double-blind, sham-controlled trial	Seguridad y eficacia del ejercicio de resistencia progresiva para la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth en niños: un ensayo aleatorizado, doble ciego y controlado con placebo	PubMed	8/10
10	(Djordjevic, Fell, & Baker, 2017)	Effects of Self-Selected Exercise on Strength in Charcot-Marie-Tooth Disease Subtypes	Efectos del ejercicio autoseleccionado sobre la fuerza en los subtipos de la enfermedad Charcot-Marie-Tooth	PubMed	6/10
11	(Pagliano, y otros, 2017)	Intensive strength and balance training with the Kinect console (Xbox 360) in a patient with CMT1A	Entrenamiento intensivo de fuerza y equilibrio con la consola Kinect (Xbox 360) en un paciente con CMT1A	PubMed	6/10
12	(Bensoussan, Jouvion, Kerzoncuf, &	Orthopedic shoes along with physical therapy was effective in Charcot-Marie-Tooth patient over 10 years.	El calzado ortopédico junto con la fisioterapia resultó eficaz en pacientes con Charcot-Marie-Tooth durante 10 años.	SageJournals	6/10

	Delarque, 2016)				
13	(Ramdharry, Pollard, Grant, & Dewar, 2016)	A study of physical activity comparing people with Charcot-Marie-Tooth disease to normal control subjects	Un estudio de actividad física que compara a personas con enfermedades de Charcot-Marie-Tooth con sujetos de control normales	Google Scholar	7/10
14	(Duarte & Peñaherrera, 2015)	Charcot-Marie-Tooth disease	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth	GoogleScholar	7/10
15	(Lencioni, y otros, 2014)	Postural stabilization and balance assessment in Charcot-Marie-Tooth 1A subjects	Evaluación de la estabilización postural y el equilibrio en sujetos con Charcot-Marie-Tooth 1A	PubMed	7/10
16	(Piscosquito, y otros, 2014)	Is overwork weakness relevant in Charcot-Marie-Tooth disease?	¿Es la debilidad por exceso de trabajo relevante en la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth?	GoogleScholar	6/10
17	(Sman, y otros, 2014)	Randomised controlled trial protocol of foot and ankle exercise for children with Charcot-Marie-Tooth disease	Protocolo de ensayo controlado aleatorizado de ejercicio de pie y tobillo para niños con enfermedad de Charcot-Marie-Tooth	ScienceDirect	7/10

Elaborado por: Katherine Jazmín Cordones Moreno

Tabla 2. Recopilación de artículos científicos valorados según la escala de Newcastle-Ottawa

Nº	Autores	Título original del artículo	Título del artículo en español	Base de datos	Escala de Newcastle-Ottawa
18	(Ferraro, y otros, 2023)	Effects of intensive rehabilitation on functioning in patients with mild and moderate Charcot-Marie-Tooth disease: a real-practice retrospective study	Efectos de la rehabilitación intensiva sobre el funcionamiento en pacientes con enfermedad de Charcot-Marie-Tooth leve y moderada: un estudio retrospectivo de práctica real	PubMed	7/9
19	(Ramdharry, y otros, 2021)	Cardiopulmonary exercise performance and factors associated with aerobic capacity in neuromuscular diseases	Rendimiento del ejercicio cardiopulmonar y factores asociados a la capacidad aeróbica en enfermedades neuromusculares	PubMed	6/9
20	(Vita, Stancanelli, Foresta, Faraone, & Sframeli, 2020)	Psychosocial impact of sport activity in neuromuscular disorders	Impacto social de la actividad deportiva en los trastornos neuromusculares	Springer Nature	8/9
21	(Kennedy, y otros, 2019)	Falls in a pediatric Charcot-Marie-Tooth disease: a 6-month prospective cohort study	Caídas en la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth pediátrica: un estudio de cohorte prospectivo de 6 meses	PubMed	4/9
22	(Kennedy, y otros, 2019)	Physical activity of children and adolescents with Charcot-Marie-Tooth neuropathies: A cross-sectional case-controlled study	Actividad física de niños y adolescentes con neuropatías de Charcot-Marie-Tooth: un estudio transversal de casos y controles	PubMed	8/9
23	(Kennedy, McGinley, Paterson,	Gait and footwear in children and adolescents with Charcot-Marie-	Marcha y calzado en niños y adolescentes con enfermedad de	ScienceDirect	7/9

	Ryan, & Carroll, 2018)	Tooth disease: Across-sectional, case-controlled study	Charcot-Marie-Tooth: estudio transversal de casos y controles		
24	(Pinheiro, Santos, Aquino, Lima, & Garcez, 2018)	Evaluation of muscle strength, balance and functionality of individuals with type 2 Charcot-Marie-Tooth Disease	Evaluación de la fuerza, el equilibrio y la funcionalidad de individuos con enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2	ScienceDirect	6/9
25	(Prada, y otros, 2018)	Hand Rehabilitation Treatment for Charcot-Marie-Tooth Disease: An Open Label Pilot Study	Tratamiento rehabilitador de la mano para la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth: un estudio piloto abierto	PubMed	6/9
26	(Knak, Andersen, & Vissing, 2017)	Aerobic anti-gravity exercise in patients with Charcot-Marie-Tooth disease types 1A and X: A pilot study	Ejercicio aeróbico antigravedad en pacientes con enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipos 1A y X: un estudio piloto	PubMed	8/9
27	(Tozza, y otros, 2017)	Motor performance deterioration accelerates after 50 years of age in Charcot-Marie-Tooth type 1A patients	El deterioro del rendimiento motor se acelera después de los 50 años en pacientes con Charcot-Marie-Tooth tipo 1A	GoogleScholar	8/9
28	(Clarke, y otros, 2016)	Relationship between physical performance and quality of life in Charcot-Marie-Tooth disease: a pilot study	Relación entre el rendimiento físico y la calidad de vida en la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth: un estudio piloto	GoogleScholar	6/9
29	(Dimitrova, y otros, 2016)	The Role of Rehabilitation in the Management of Patients with Charcot-Marie-Tooth Disease: Report of Two Cases	El papel de la rehabilitación en el tratamiento de pacientes con enfermedad de Charcot-Marie-Tooth: Informe de dos casos	PubMed	6/9
30	(Eichinger, Odrzywolski, Sowden, &	Patient Reported Falls and Balance Confidence in Individuals	Caídas reportadas por pacientes y confianza en el equilibrio en personas	Sage Journals	6/9

	Herrmann, 2016)	with Charcot-Marie-Tooth Disease	con enfermedad de Charcot-Marie-Tooth		
31	(Pazzaglia, y otros, 2016)	Efficacy of focal mechanic vibration treatment on balance in Charcot-Marie-Tooth 1A disease: a pilot study	Eficacia del tratamiento con vibración mecánica focal sobre el equilibrio en la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth 1A: un estudio piloto	PubMed	6/9
32	(Tozza, y otros, 2016)	Postural instability in Charcot-Marie-Tooth 1A disease	Inestabilidad postural en la enfermedad de Charco-Marie-Tooth 1A	ScienceDirect	6/9
33	(Vita, Foresta, Russo, Lunetta, & Mazzeo, 2016)	Sport activity in Charcot-Marie-Tooth disease: A case study of a Paralympic swimmer	Actividad deportiva en la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth: estudio de casos de un nadador paralímpico	ScienceDirect	6/9
34	(Anens, Emtner, & Hellström, 2015)	Exploratory Study of Physical Activity in Persons with Charcot-Marie-Tooth Disease	Estudio exploratorio de la actividad física en personas con enfermedad de Charcot-Marie-Tooth	Scopus	6/9
35	(Ramdharry, y otros, 2014)	A pilot study of proximal strength training in Charcot-Marie-Tooth disease	Un estudio piloto de entrenamiento de fuerza proximal en la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth	PubMed	7/9

Elaborado por: Katherine Jazmín Cordones Moreno

4. CAPÍTULO IV. RESULTADOS Y DISCUSIÓN

4.1 Resultados

Tabla 3. Manifestaciones clínicas en pacientes con la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth

Autor	Tipo de estudio	Población	Intervención	Resultados
(Vita, Stancanelli, Foresta, Faraone, & Sframeli, 2020)	Estudio multicéntrico	<ul style="list-style-type: none"> - G1: 38 pacientes que practicaban deporte. - G2: 39 pacientes que no practican deporte. 	Se utilizaron procedimientos de prueba para evaluar la autoestima, el trastorno de ansiedad y depresión, el rasgo de personalidad y la calidad de vida (CdV).	Los pacientes que practicaban deporte tenían una autoestima significativamente más alta, un nivel más bajo de depresión, mayor identidad social propia y adherencia y CdV. La frecuencia de la actividad deportiva puede representar una terapia complementaria en trastornos neuromusculares para mejorar el bienestar mental y social.
(Kennedy, y otros, 2019)	Estudio de cohorte prospectivo	<p>60 niños y adolescentes de entre 4 y 18 años.</p> <ul style="list-style-type: none"> - G1: 30 con CMT - G2: con desarrollo típico (TD) 	Evaluación de caídas durante 6 meses	Veintidós niños con CMT informaron haber caído al menos una vez en 6 meses en comparación con ocho niños con TD. Diecinueve de estos niños con CMT sufrieron lesiones al caerse, de los cuales doce de estas lesiones requirieron tratamiento, a diferencia de los niños con TD que solo dos caídas provocaron lesiones y ninguna requirió de un tratamiento adicional.
(Mori, y otros, 2019)	Ensayo controlado aleatorio	<ul style="list-style-type: none"> - 53 pacientes con CMT1A 	Todos los sujetos se sometieron a diferentes evaluaciones: marcha, equilibrio y una evaluación subjetiva de la calidad de vida y la capacidad para caminar.	Al analizar los datos basales, como se esperaba, se encontró una fuerte correlación entre la marcha y la evaluación del equilibrio, lo que demuestra la validez de estas pruebas para investigar el deterioro funcional en sujetos con CMT1A. En particular, se observó que los sujetos con mejor control del equilibrio caminan a

				mayor velocidad y perciben menos limitaciones en sus actividades físicas o habilidades motoras. Esto se puede atribuir a que la estabilidad del tobillo depende de diferentes factores, como la integridad anatómica, la fuerza muscular y la propiocepción.
(Kennedy, McGinley, Paterson, Ryan, & Carroll, 2018)	Estudio transversal de casos y controles	<ul style="list-style-type: none"> - 30 niños con CMT - 30 niños con desarrollo normal (TD) 	Evaluación de la marcha a una velocidad seleccionada por el niño en una pasarela electrónica, descalzo y con dos tipos de calzado propio: óptimo y subóptimo	Los niños con CMT caminaron más lentamente con pasos más cortos, con base de apoyo más amplia y mayor variabilidad de la misma, en comparación con los niños TD, la marcha fue más rápida en el calzado óptimo, mientras que en el calzado subóptimo fue más variable en comparación con el andar descalzo y el calzado óptimo.
(Pinheiro, Santos, Aquino, Lima, & Garcez, 2018)	Estudio observacional	<ul style="list-style-type: none"> - 15 personas con CMT2 	Evaluación de la fuerza muscular, equilibrio y rendimiento funcional.	La debilidad de los flexores dorsales y plantares está presente hasta cuando la gravedad de la enfermedad es leve. En pacientes considerados moderados/graves, además de la debilidad de los músculos de las piernas, la pérdida de propiocepción contribuye al deterioro del equilibrio.
(Tozza, y otros, 2017)	Estudio transversal de casos y controles	<ul style="list-style-type: none"> - G1: 70 pacientes con CMT1A - G2: 70 controles sanos emparejados por sexo y edad 	El objetivo del estudio fue describir, mediante un diseño de casos y controles y trasversal, la correlación entre el deterioro clínico y la edad en pacientes con Charcot-Marie-Tooth tipo 1A (CMT1A).	El deterioro del rendimiento motor se correlacionó con la edad en ambos grupos, con una pendiente mayor en los pacientes con CMT1A. El deterioro de todas las medidas clínicas, con excepción del cuestionario SF-36, mostró un cambio estructural a los 50 años. La tasa de deterioro no varió entre pacientes y controles hasta los 50 años, momento en el que se volvió significativamente mayor en los pacientes con CMT1A.

(Eichinger, Odrzywolski, Sowden, & Herrmann, 2016)	Estudio piloto exploratorio	28 personas - 13 mujeres - 15 hombres	Evaluación del equilibrio en adultos con CMT	Las caídas y el desequilibrio son problemas de salud importantes para las personas con CMT, estos problemas junto con la disminución de la confianza en el equilibrio, pueden contribuir a una menor calidad de vida relacionada con la salud
(Tozza, y otros, 2016)	Estudio observacional	21 pacientes con CMT1A	Evaluar la influencia del deterioro somatosensorial, la debilidad muscular distal y las deformidades del pie en el equilibrio utilizando una plataforma baropodométrica.	En este estudio, demostramos una alteración del equilibrio en pacientes con CMT1A durante la bipedestación. El desequilibrio en nuestros pacientes con CMT parece estar relacionado con la debilidad de los músculos dorsiflexores del tobillo más que con la alteración sensorial ni con las deformidades del pie. Estos resultados podrían deberse a una población con CMT1A levemente afectada, evaluada en una etapa temprana de la enfermedad.
(Duarte Peñaherrera, & 2015)	Reporte de caso	- 1 paciente	Se presenta el caso de una paciente con polineuropatía hereditaria sensitivo-motora, previamente diagnosticada de manera errónea, y se realiza posteriormente una discusión acerca de la enfermedad con el propósito de brindar una actualización sobre el tema.	La paciente refleja los síntomas característicos de las afecciones nerviosas periféricas de origen congénito, por su inicio temprano e insidioso. Ante estos casos, la administración oportuna de medidas de soporte permite mejorar la calidad de vida, mientras que un diagnóstico inicial incorrecto tiene repercusiones importantes en la misma. El adecuado conocimiento de patologías como esta permite a los médicos tener herramientas adecuadas para la detección temprana y manejo adecuado.
(Lencioni, y otros, 2014)	Artículo clínico	- 47 pacientes con CMT1A	Evaluación de la capacidad de estabilización postural y el equilibrio en sujetos con Charcot-Marie-Tooth	Los peores resultados mostrados por los sujetos con CMT1A en la fase de estabilización (valores elevados de I, el índice global de rendimiento en estabilización postural) parecen estar asociados con una reducción de la fuerza muscular y la pérdida de grandes fibras

				nerviosas sensoriales. La debilidad muscular distal parece afectar tanto la estabilización postural como la postura erguida en reposo. El protocolo presentado y el análisis de los parámetros de estabilización postural proporcionan información útil sobre los trastornos del equilibrio relacionados con CMT1A.
(Piscosquito, y otros, 2014)	Casos clínicos	- 271 pacientes adultos con CMT1A	Se compara la fuerza muscular intrínseca bilateral de manos y piernas con pruebas manuales, así como la destreza manual.	No se observaron diferencias significativas entre los lados en la fuerza del primer interóseo dorsal, el abductor corto del pulgar, el tibial anterior y el tríceps sural. Los músculos del lado dominante no se debilitaron más que los del no dominante con el aumento de la edad y la gravedad de la enfermedad (evaluada con la Escala de Neuropatía CMT); de hecho, el tríceps sural dominante fue ligeramente más fuerte que el no dominante con el aumento de la edad y la gravedad de la enfermedad.

Elaborado por: Katherine Jazmín Cordones Moreno

Tabla 3. En la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth las manifestaciones clínicas varían según el tipo, pero entre las principales están incluidas la debilidad muscular, falta de equilibrio y por ende las caídas constantes, alteraciones en la marcha muchas veces debido a las deformidades como pie cavo y escoliosis, y en casos más graves afectaciones respiratorias y parálisis en las cuerdas vocales. La CMT1 presenta limitación motora progresiva, mientras que la CMT4 es de rápida progresión con síntomas severos. Cabe mencionar que, la debilidad muscular en los miembros inferiores es de gran impacto a diferencia de la debilidad en miembros superiores que es de menor impacto. Sin embargo, todas y cada una de las manifestaciones clínicas mencionadas, afectan de una u otra forma la calidad de vida del paciente que padece Charcot-Marie-Tooth.

Tabla 4. Rehabilitación Física en pacientes con enfermedad de Charcot-Marie-Tooth

Autor	Tipo de estudio	Población	Intervención	Resultados
(Chuadthong, Lekskulchai, Hiller, & Ajjimaporn, 2023)	Ensayo clínico aleatorizado y controlado de viabilidad	60 niños - 30 AVG - 30GC	Sesenta niños fueron asignados aleatoriamente a un grupo experimental (AVG; n = 30) o un grupo control (GC; n = 30). El grupo AVG jugó 2 videojuegos seleccionados, Catching Fish y Russian Block, mientras que el GC recibió un programa de ejercicios tradicional. Ambos se programaron para 30 minutos al día, 3 veces por semana, durante 4 semanas en casa. Consistía en un calentamiento activo de 5 minutos, un ejercicio principal de 20 minutos y un enfriamiento de 5 minutos.	Se evidencia de que un programa de entrenamiento de ejercicios en el hogar de 4 semanas de AVG puede tener un efecto terapéutico positivo y significativo determinado por la mejora del equilibrio estático, la capacidad del pie y el tobillo y medidas clave de motivación intrínseca (es decir, interés/disfrute, presión/tensión y valor/utilidad).
(Dudziec, Lee, Massey, Tropman, & Skorupinska, 2023)	Ensayo controlado aleatorio	- 14 participantes con CMT tipo 1A	Programa de entrenamiento del equilibrio multisensorial y fortalecimiento proximal en el hogar. Respaldado por tres visitas domiciliarias de un fisioterapeuta.	Trece participantes completaron el estudio. La intervención se aplicó con éxito y fue bien tolerada con altos niveles de participación. El equilibrio y la marcha mostraron gran efecto a favor del entrenamiento. Además, la estabilidad postural mostró grandes mejoras.
(Ferraro, y otros, 2023)	Estudio retrospectivo de práctica real	37 pacientes con CMT - 14 hombres - 23 mujeres	Ejercicio guiado, entrenamiento aeróbico, terapias instrumentales, estimulación eléctrica de los músculos afectados y terapias físicas analgésicas dependiendo del	El estudio dio como resultado primario el aumento de la fuerza muscular, la cual fue evaluada en los músculos proximales y distales de las extremidades inferiores. Además de caminar de forma independiente

			caso, además del autocuidado del paciente.	con algunas limitaciones, dando como resultados una discapacidad menor y solo algunas restricciones en la vida cotidiana.
(Pazzaglia, y otros, 2022)	Estudio observacional, descriptivo	31 pacientes - G1: 14 practican deporte - G2: 17 no practican deporte	El estudio tiene como objetivo investigar los beneficios inducidos por la actividad física/deporte. Se administraron evaluaciones clínicas para evaluar la discapacidad, la autoestima, la depresión, la calidad de vida y el dolor. El análisis estadístico reveló diferencias significativas en términos de género en el grupo sin deporte en comparación con el grupo deportivo	El estudio confirma que los pacientes con CMT1A que practican deporte, con una gravedad de discapacidad similar, pueden tener una mejor calidad de vida física y sufrir menos dolor neuropático que sus compañeros que no practican deporte. Los resultados recomiendan la prescripción de actividad de deporte a pacientes con CMT1A.
(Ramdharry, y otros, 2021)	Investigación clínica	- G1: 22 personas con CMT - G2: 17 personas con IBM	Los participantes fueron sometidos a una prueba de ejercicio cardiopulmonar máxima en una cohorte de personas con enfermedad de CMT tipo 1A y miositis por cuerpos de inclusión IBM	El grupo con CMT tuvo un mejor rendimiento general que el grupo IBM, con valores significativamente mayores de consumo máximo de O ₂ . El análisis de regresión implicó la predicción del VO ₂ pico mediante el porcentaje de grasa corporal y la distancia recorrida en una caminata de 6 minutos. La distancia recorrida en una caminata de 6 minutos podría ser una posible medida indirecta de la aptitud cardiopulmonar.
(Mori, y otros, 2020)	Ensayo controlado aleatorio	- 53 pacientes ambulatorios con CMT1A	Dos grupos de tratamiento: uno se sometió a ejercicios de estiramiento y propiocepción, mientras que el	La mayoría de los pacientes mostraron una mejoría tras 3 meses y 6 meses de tratamiento. Tanto el estiramiento como el

			otro recibió tratamiento adicional con entrenamiento en cinta rodante. Todos los participantes fueron evaluados al inicio y a los 3 y 6 meses de tratamiento.	ejercicio propioceptivo, así como el entrenamiento en cinta, obtuvieron un beneficio objetivo en pacientes con enfermedad de CMT, sin causar debilidad por sobrecarga. No se reportaron eventos adversos en ninguno de los grupos.
(Zuccarino, Anderson, Shy, & Wilken, 2020)	Investigación clínica	- 314 personas	Se realizó una encuesta con el fin de evaluar la satisfacción de los pacientes con dispositivos y servicios ortopédicos en personas con CMT	Más de un tercio de los participantes respondieron negativamente, pues, la ortesis les provoca molestias, abrasiones o irritaciones y dolor, sin embargo, los servicios que da las ortesis fueron en general positivas.
(Kennedy, y otros, 2019)	Estudio transversal de casos y controles	- 50 niños con CMT	Actividad física semanal moderada a vigorosa	Los niños con CMT tuvieron discapacidad moderada y capacidad ambulatoria reducida en una prueba de caminata de seis minutos.
(Picardi, y otros, 2019)	Estudio de cohorte prospectivo simple	- 5 pacientes con CMT	Evaluación instrumentada del equilibrio y la marcha con el fin de investigar la eficacia de la rehabilitación	Después del programa de rehabilitación se muestra una mejora significativa en la resistencia a la marcha en todos los sujetos, en cuanto a la independencia se observó una leve mejoría en todos los sujetos, a excepción de uno, en la escala que evalúa el equilibrio se obtuvieron en dos sujetos niveles moderados de desequilibrio y se mantuvo constante después del tratamiento.
(Wallace, y otros, 2019)	Ensayo clínico	- G1: 23 personas con CMT - G2: 17 personas con IBM	Programa de entrenamiento aeróbico de 12 semanas con bicicletas estáticas	Los dos grupos mostraron altos niveles de participación y mostraron mejoras en la capacidad aeróbica

(Prada, y otros, 2018)	Estudio piloto	- 9 pacientes con CMT	Protocolo rehabilitador que incluye reclutamiento muscular, estiramientos y ejercicios propioceptivos para las manos	El protocolo rehabilitador fue bien tolerado y ningún paciente abandono el tratamiento, no se observó decline en ninguna de las escalas que fueron utilizadas, al contrario, todos los parámetros evaluados mostraron una mejoría, especialmente en la mano dominante.
(Burns, y otros, 2017)	Ensayo aleatorizado, doble ciego y controlado con placebo	- 60 niños de 6 A 17 años con CMT	Programa de ejercicios de fortalecimiento, ejercicio de resistencia progresiva o entrenamiento simulado	En 6 meses de ejercicio de resistencia progresiva los niños preservaron la fuerza de dorsiflexión, pero no la aumentaron. Tras 24 meses, el entrenamiento produjo una ganancia general del 5% en la fuerza de dorsiflexión en comparación con un deterioro del 23% del grupo de control. Los mayores beneficios del grupo de intervención respecto al grupo de control se han mostrado a los 24 meses.
(Djordjevic, Fell, & Baker, 2017)	Revisión retrospectiva de historias clínicas	- 297 pacientes	Se realizó una revisión retrospectiva de historias clínicas de 297 pacientes con CMT. Los resultados de ejercicio y fuerza auto informados de pruebas estandarizadas con dinamómetro se obtuvieron de las primeras visitas de pacientes adultos. Los valores se convirtieron y analizaron con base en valores normativos emparejados por edad y sexo previamente informados.	Los participantes con CMT2 tuvieron mayores valores de fuerza que aquellos con CMT1 en agarre de mano, flexión de codo y dorsiflexión. Los participantes con CMT1 y CMT2 que hicieron ejercicio fueron estadísticamente significativamente más fuertes en flexión de codo y dorsiflexión que aquellos que no hicieron ejercicio.

(Knak, Andersen, & Vissing, 2017)	Estudio piloto	- 5 pacientes adultos	El estudio consistió en un período de control de vida diaria normal de 10 semanas seguido de un período de ejercicio supervisado de 10 semanas con caminata o carrera 3 veces por semana durante 30 minutos, que consistió en 5 minutos de calentamiento y 25 minutos de intensidad aeróbica moderada del 70-80% de la frecuencia cardíaca máxima (FC) en una cinta de correr antigraavedad.	Hubo una diferencia positiva significativa en la escala de equilibrio de Berg y en la prueba de estabilidad postural entre las ocasiones de prueba, y la distancia caminada en la prueba de caminata de 6 minutos tendió a aumentar.
(Pagliano, y otros, 2017)	Informe de caso	- 1 paciente de 9 años con CMT1A	Ejercicios de tobillo y actividades físicas dirigidas por el videojuego Kinect (Xbox 360/sensor de movimiento) que tenían como objetivo mejorar el equilibrio y la fuerza de las extremidades.	El programa se administró 3 veces por semana durante 5 semanas. El niño fue evaluado al inicio, después de 5 semanas y 3 y 6 meses después. Al final del seguimiento, el equilibrio y la resistencia del niño habían mejorado, pero la fuerza del tobillo no.
(Bensoussan, Jouvion, Kerzoncuf, & Delarque, 2016)	Reporte de caso clínico	- Paciente femenino de 66 años con CMT	Uso de zapatos ortopédicos hechos a medida, junto con fisioterapia dos veces por semana durante un período de 10 años.	Durante los 10 años de seguimiento, los parámetros del examen físico se habían estabilizado. Las caídas, los esguinces y la distancia de caminata habían mejorado en comparación con los años antes del estudio, el dolor se había aliviado y los parámetros de la marcha habían mejorado y se habían estabilizado a los años siguientes.
(Clarke, y otros, 2016)	Estudio piloto	10 participantes - 5 hombres - 5 mujeres	Evaluación de la Calidad de vida (CdV), la eficiencia en caídas (FES), el equilibrio, la movilidad, la fuerza	Se observó que una mayor potencia en la prensa de piernas estaba fuertemente relacionada con una mejor calidad de vida, se

			muscular y la potencia de los participantes	obtuvo una mejor velocidad al caminar y algunas medidas de fuerza se relacionaron con una mayor confianza para realizar tareas de movilidad sin temor a caerse.
(Dimitrova, y otros, 2016)	Informe de dos casos	2 pacientes - Paciente DR, de 51 años - Paciente KH, de 78 años	Terapia de ejercicios para las extremidades inferiores, terapia ocupacional, andar en bicicleta estática. corriente galvánica, ejercicios acuáticos y ortesis de tobillo y pie para ambas piernas.	La terapia aplicada no dio cambios significativos en el estado neurológico clínico de los pacientes, pero sí proporcionó cierta mejoría en las contracturas del tobillo, mejor movilidad y una marcha más estable.
(Pazzaglia, y otros, 2016)	Estudio piloto	14 pacientes - 8 mujeres - 6 hombres	Tratamiento de vibración mecánica focal (fMV) durante 3 días en cuádriceps y tríceps sural, con el fin de evaluar los efectos de la fMV en pacientes con CMT 1A	El tratamiento aplicado en las extremidades inferiores de los pacientes con CMT 1A determinó una mejora del equilibrio detectada por la Escala de equilibrio de Berg. La mejora concurrente de las variables estabilométricas en la condición de ojos cerrados solo sugiere que el fMV actúa principalmente en las aferencias somatosensoriales.
(Ramdharry, Pollard, Grant, & Dewar, 2016)	Estudio de investigación	- 20 personas con CMT - 20 controles emparejados en una medición de actividad física durante 7 días	Compara la actividad física, los patrones de sedentarismo y el gasto energético total de personas con CMT y controles sanos emparejados.	Los resultados mostraron una disminución en los pasos diarios en el grupo CMT, pero, paradójicamente, presentan periodos más cortos de actividad sedentaria y transiciones más frecuentes de comportamientos sedentarios a activos. No se observaron diferencias en el gasto energético ni en el tiempo dedicado a actividad sedentaria, moderada o vigorosa.

<p>(Vita, Foresta, Russo, Lunetta, & Mazzeo, 2016)</p>	<p>Informe de caso</p>	<p>- 1 paciente con CMT4A</p>	<p>Este estudio informa sobre los cambios físicos, emocionales y psicosociales positivos inducidos por la actividad deportiva en un nadador paralímpico con Charcot-Marie-Tooth (CMT) tipo 4A.</p>	<p>Al comparar las evaluaciones previas al inicio de la actividad deportiva con las realizadas tras cinco años de actividad competitiva, se observó: mayor fuerza en los músculos proximales de las extremidades superiores; mayor capacidad para impulsar la silla de ruedas de forma independiente; mejor calidad de vida; reducción de la ansiedad rasgo y una notable mejoría de la depresión; mayor autoestima</p>
<p>(Anens, Emtner, & Hellström, 2015)</p>	<p>Estudio exploratorio</p>	<p>- 44 personas suecas con enfermedad de CMT</p>	<p>Explorar y describir los facilitadores y las barreras percibidos para la actividad física, y examinar los correlatos de la actividad física en personas con enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT)</p>	<p>Factores personales como la fatiga, el desequilibrio, la debilidad muscular y el dolor constituyeron barreras importantes para la actividad física. Los factores facilitadores de la actividad física fueron la autoeficacia para la actividad física, los factores relacionados con la actividad y los dispositivos de asistencia.</p>
<p>(Ramdharry, y otros, 2014)</p>	<p>Estudio piloto</p>	<p>- 32 pacientes</p>	<p>Investigación de los efectos que tiene un entrenamiento de resistencia en el hogar durante 4 meses</p>	<p>El estudio mostró un gran rendimiento por parte de los pacientes. Ramdharry registra un aumento de la fuerza de los flexores, pero solo en la cadera izquierda, no en la derecha. El entrenamiento en casa ha sido bien tolerado y no ha habido deterioro de la fuerza por exceso de trabajo en ninguno de los pacientes, sin embargo, este estudio no ha mostrado mejora en la velocidad de la marcha.</p>

(Sman, y otros, 2014)	Ensayo controlado aleatorio	- 60 niños (6 a 17 años)	Pacientes fueron asignados aleatoriamente para ser sometidos a un programa de ejercicios de resistencia progresiva de alta intensidad para pies y tobillos de 24 semanas, tres veces por semana o a un programa de control de ejercicios de baja intensidad para pies y tobillos.	El resultado principal es aumento en la fuerza isométrica de dorsiflexión, medida mediante dinamometría manual. Los resultados secundarios incluyen mejoría en la discapacidad, la marcha, la calidad de vida, la inestabilidad funcional del tobillo y el volumen muscular y la infiltración grasa del compartimento anterior de la pierna (determinada mediante resonancia magnética).
-----------------------	-----------------------------	--------------------------	---	--

Elaborado por: Katherine Jazmín Cordones Moreno

Tabla 4. Los artículos científicos recopilados para la investigación e incluidos en esta tabla concuerdan con que la fisioterapia en la mayoría de los casos aporta efectos positivos a los pacientes con la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, tales como el prevenir o mejorar deformidades, aumento en la fuerza muscular, mejoría en el equilibrio y la marcha, así como en su estabilidad postural, disminución en el dolor neuropático, también existen un aumento en su capacidad aeróbica, mejorando así la calidad de vida de los pacientes.

4.2 Discusión

La enfermedad de Charcot Marie Tooth es una condición genética, causada por más de 90 genes que afectan los nervios periféricos causando debilidad muscular, pérdida de sensibilidad y deformidades en las extremidades, especialmente en los miembros inferiores. La enfermedad progresa gradualmente, causando mayor o menor discapacidad. En ocasiones, también se presenta debilidad en las partes distales de las extremidades superiores. Los síntomas suelen aparecer a temprana edad o en la adultez. (Eichinger, Odrzywolski, Sowden, & Herrmann, 2016) refiere que la disfunción motora y sensorial en la CMT causa diversas deficiencias y limitaciones funcionales, incluyendo dificultades para caminar y caídas.

Asimismo, (Kennedy, McGinley, Paterson, Ryan, & Carroll, 2018) sostiene que los niños y niñas con enfermedad de Charcot-Marie-Tooth suelen presentar dificultades para caminar, como problemas de equilibrio, tropiezos y caídas frecuentes, y dificultades para caminar con cierto tipo de calzado, menciona que la principal afectación de las extremidades inferiores en la CMT es la debilidad distal progresiva que afecta a pies y tobillos, los niños con CMT caminan más despacio que sus compañeros con desarrollo normal, con una longitud de paso más corta, menor fuerza muscular en la pantorrilla al impulsarse y caída de pie al balancearse. Sin embargo, con un calzado óptimo la marcha sería más rápida y con menor variabilidad paso a paso que la marcha con un calzado subóptimo.

Por otro lado, (Prada, y otros, 2018) en su estudio se centra en la extremidad superior, es decir, la mano, y nos manifiesta que los pacientes con CMT junto con debilidad y deterioro funcional pueden mostrar dos tipos de deformidades: como la mano en garra y la mano de simio, lo que es un problema real y grave pues la disfunción de la mano estrechamente está relacionado con la calidad de vida y la autonomía de los pacientes, por lo cual nos recalca la importancia de utilizar un enfoque de tres componentes para la rehabilitación de la mano en pacientes con CMT, basado en el fortalecimiento, el estiramiento y la propiocepción.

Además, (Djordjevic, Fell, & Baker, 2017) menciona la utilidad del ejercicio como tratamiento para pacientes con enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, pues en el estudio que realizó mediante pruebas estandarizadas con dinamómetro en la extremidad superior, sus resultados sugieren que el ejercicio autodirigido se asocia con una mayor fuerza en pacientes con CMT, pues demostró que los pacientes que realizaron ejercicio fueron

significativamente más fuertes en flexión de codo y dorsiflexión que aquellos que no lo hicieron, lo que ayuda a reducir la discapacidad en esta población.

(Anens, Emtner, & Hellström, 2015) revelo que factores personales como la fatiga, el desequilibrio, la debilidad muscular y el dolor eran obstáculos importantes para la actividad física. (Ramdharry, Pollard, Grant, & Dewar, 2016) también relata que las personas con CMT presentan niveles reducidos de actividad diaria, lo que genera preocupación ya que la inactividad física aumenta el riesgo de diversas comorbilidades.

Aunque no hay cura para la CMT, si hay tratamientos disponibles para mejorar la calidad de vida, es aquí donde denota su importancia la fisioterapia, pues (Mori, y otros, 2020) refiere que la fisioterapia puede ralentizar la progresión de los síntomas. En particular, los ejercicios aeróbicos, el fortalecimiento muscular, los estiramientos, los tratamientos propioceptivos y estiramientos como con cinta de correr. Además, (Dimitrova, y otros, 2016), afirman que los tratamientos buscan mejorar el deterioro motor y las alteraciones sensoriales. Los procesos de rehabilitación se dirigen a la prevención de contracturas, el mantenimiento de la circulación, el fortalecimiento de los músculos restantes no afectados, la mejora de la marcha y por tanto su calidad de vida.

Los autores (Burns, y otros, 2017) en sus investigaciones indican que los ejercicios de resistencia progresiva de intensidad moderada y a corto plazo, dirigido a los dorsiflexores del pie, con un manguito de ejercicio ajustable, podría atenuar la progresión a largo plazo de la debilidad en la dorsiflexión sin afectar negativamente la morfología muscular ni otros signos de debilidad por sobrecarga.

La electroterapia también se ha utilizado como parte del tratamiento, (Dimitrova, y otros, 2016) resalta el uso de las corrientes galvánicas debido a su efecto excitatorio, así como corrientes diadinámicas para reducir el dolor. Además, señala que algunos autores para la rehabilitación de pacientes con CMT recomiendan iontoforesis, estimulación eléctrica (indirecta y directa), corrientes diadinámicas (síncope rítmico), corrientes de frecuencia media con régimen alternativo o constante con frecuencia de 100 a 150 Hz, profundidad del 100%, así como ejercicios en agua, parafinaterapia y masaje manual.

Entre otro de los métodos de rehabilitación que se hallaron gracias a la búsqueda bibliográfica está el ejercicio aeróbico antigraedad, según (Knak, Andersen, & Vissing, 2017) algunos pacientes están demasiados afectados como para caminar con la gravedad a una intensidad o duración suficientes para obtener beneficios. Esto es posible en una cinta

de correr antigravedad, que levanta la carga de las extremidades inferiores. El estudio mostro un cambio positivo significativo en el equilibrio y una tendencia a la mejora en la capacidad de marcha con el entrenamiento antigravedad en cinta de correr en los pacientes con CMT

Finalmente basándonos en algo más actual, como es la tecnología (Pagliano, y otros, 2017) relata un programa de rehabilitación que consistía en ejercicios de tobillo y actividades físicas dirigidas por el videojuego Kinect, utilizando una consola Xbox 360 con sensor de movimiento, los resultados fueron alentadores pues al final del entrenamiento el equilibrio y la resistencia mejoraron de forma notoria.

5. CAPÍTULO V. CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES

5.1 Conclusiones

En base a la información obtenida durante la investigación bibliográfica y en base al objetivo planteado se pudo determinar que los efectos de la fisioterapia en pacientes con la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tienen un impacto positivo y significativo, pues se evidenció que los diversos enfoques terapéuticos como el entrenamiento de resistencia progresivo, estiramientos, masaje manual, electroterapia, propiocepción, hidroterapia, ejercicios aeróbicos, cinesiterapia, entre otros, contribuyen a mejorar la calidad de vida de los pacientes.

Estos efectos se traducen principalmente en una disminución del dolor neuropático, mejora en la velocidad al caminar, aumento de la fuerza muscular, lo que se relaciona con una mayor confianza para realizar tareas de movilidad sin temor a caerse, disminuyendo la discapacidad en pacientes que padecen CMT. Todo esto se refleja en una mejora integral del estado físico y emocional del paciente.

Asimismo, se identificó la importancia de realizar un diagnóstico correcto desde la primera aparición de la enfermedad y un abordaje individualizado del tratamiento. Adaptar la intervención fisioterapéutica a cada caso clínico, basarse en una evaluación detallada y en objetivos bien definidos, ayudarán a la toma de decisiones al momento de elegir el mejor tratamiento para la CMT lo que permitirá obtener mejores resultados y optimizar el proceso de rehabilitación.

5.2 Recomendaciones

Definitivamente una de las recomendaciones más importantes es el que se siga realizando estudios de casos, ensayos e investigaciones de los efectos que tiene la fisioterapia en pacientes con la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, pues se necesita información más amplia, ya que, pese a que esta neuropatía es de las más comunes, hasta hoy en día se desconoce de un programa de rehabilitación eficaz, adecuado y que sea a largo plazo para los pacientes que la padecen.

Es importante que los pacientes con la enfermedad de CMT se sometan a tratamientos de rehabilitación en primera instancia cuando se les diagnostica la enfermedad, esto con el fin de prevenir discapacidades secundarias, mantener la amplitud de movimiento articular, evitar el dolor y las contracturas, además de maximizar las capacidades restantes. Cabe mencionar que los ejercicios deben adaptarse a la capacidad de cada paciente. Finalmente es recomendable educar a los pacientes sobre el control del peso, pues la obesidad podría dificultar el movimiento.

Finalmente con todo lo visto a lo largo de la investigación, el tratamiento más recomendable para los pacientes con enfermedad de Charcot Marie Tooth es el realizar ejercicios de intensidad baja a moderada pues conlleva beneficios sistémicos para la salud, es crucial el diseñar programas de rehabilitación y en ellos sugerir patrones de actividades de la vida diaria en base a las necesidades de cada paciente, además es recomendable someterse a al menos dos periodos de rehabilitación por año para prevenir la regresión de las mejoras obtenidas.

BIBLIOGRAFÍA

- Anens, E., Emtner, M., & Hellström, K. (2015). Exploratory Study of Physical Activity in Persons With. *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*, 96(2), 260-268. doi:<https://doi.org/10.1016/j.apmr.2014.09.013>
- Bensoussan, L., Jouvion, A., Kerzoncuf, M., & Delarque, A. (2016). Orthopaedic shoes along with physical therapy was effective in Charcot-Marie-Tooth patient over 10 years. *40*(5), 636-642. doi:doi.org/10.1177/0309364615584657
- Burns, J., Sman, A., Cornett, K., Wojciechowski, E., Walker, T., & Menezes, M. (2017). Safety and efficacy of progressive resistance exercise for Charcot-Marie-Tooth disease in children: a randomised, double-blind, sham-controlled trial. *The Lancet Child & Adolescent Health*, 1(2), 106-113. doi: [https://doi.org/10.1016/S2352-4642\(17\)30013-5](https://doi.org/10.1016/S2352-4642(17)30013-5)
- Cassini, A., & García, A. (2024). Clínica, diagnóstico y tratamiento de la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth desde el punto de vista de la fisioterapia. *Revista Sanitaria de Investigación*, 5(9). Obtenido de <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=9905433>
- Centro Medico ABS. (2024). *Qué es neuropatía*. Obtenido de <https://centromedicoabc.com/revista-digital/que-es-neuropatia/>
- Charcot-Marie-Tooth Association. (2022). *¿Qué es el sistema nervioso?* Obtenido de <https://www.cmtausa.org/understanding-cmt/what-is-the-nervous-system/>
- Chuahthong, J., Lekskulchai, R., Hiller, C., & Ajjimaporn, A. (2023). A Home-Based Exercise Program With Active Video Games for Balance, Motor Proficiency, Foot and Ankle Ability, and Intrinsic Motivation in Children With Chronic Ankle Instability: Feasibility Randomized Controlled Trial. *JMIR Publications*. Obtenido de <https://games.jmir.org/2023/1/e51073>
- Clarke, D., Fornusek, C., Saigal, N., Halaki, M., Burns, J., & Nicholson, G. (2016). Relationship between physical performance and quality of life in Charcot-Marie-Tooth disease: a pilot study. *Journal of the Peripheral Nervous System*, 21(4), 357-364. Obtenido de <https://doi.org/10.1111/jns.12191>

- Corrado, B., Ciardi, G., & Bargigli, C. (2016). Rehabilitation Management of the Charcot-Marie-Tooth Syndrome: A Systematic Review of the Literature. *Medicine (Baltimore)*, 95(17). doi:10.1097/MD.00000000000003278
- Dimitrova, E., Božinovikj, I., Ristovka, S., Pejčikj, A., Kolevska, A., & Hasani, M. (2016). The Role of Rehabilitation in the Management of Patients with Charcot-Marie-Tooth Disease: Report of Two Cases. *Maced J Med Sci*, 14(4), 443-448. Obtenido de <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC5042631/>
- Djordjevic, D., Fell, S., & Baker, S. (2017). Effects of Self-Selected Exercise on Strength in Charcot-Marie-Tooth Disease Subtypes. *Canadian Journal of Neurological Sciences*, 44(5). doi:10.1017/cjn.2017.204
- Dong, H., Qin, B., Zhang, H., & Wu, S. (2024). Current Treatment Methods for Charcot-Marie-Tooth Diseases. *Biomolecules*, 14(9). doi:<https://doi.org/10.3390/biom14091138>
- Duarte, C., & Peñaherrera, A. (2015). Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth. *Revista Mexicana de Neurociencia*, 16(6). Obtenido de <https://previous.revmexneurociencia.com/wp-content/uploads/2016/03/RevMexNeuroci-No-6-Nov-Dic-2015-54-62-RC.pdf>
- Dudziec, M., Lee, L., Massey, C., Tropman, D., & Skorupinska, M. (2023). Home-based multi-sensory and proximal strengthening program to improve balance in Charcot-Marie-Tooth disease Type 1A: A proof of concept study. *Muscle & Nerve*, 69(3), 354-361. doi:doi.org/10.1002/mus.28032
- Eichinger, K., Odrzywolski, K., Sowden, J., & Herrmann, D. (2016). Patient Reported Falls and Balance Confidence in Individuals with Charcot-Marie-Tooth Disease. *Journal of Neuromuscular Diseases*, 3(2), 289-292. Obtenido de <https://doi.org/10.3233/JND-160159>
- Ferraro, F., Calafiore, D., Curci, C., Fortunato, F., Carantini, I., Genovese, F., . . . de Sire, A. (2023). Effects of intensive rehabilitation on functioning in patients with mild and moderate Charcot-Marie-Tooth disease: a real-practice retrospective study. *Neurol Sci*, 45, 289-297. doi:10.1007/s10072-023-06998-0
- Gibbons, J. (2020). Sistema nervioso periférico. En *The Vital Nerves: A practical Guide for Physical Therapists*. California: Editorial Paidotribo.

- Granda, V., Jaramillo, T., & Conza, L. (2019). Neuropatía sensitiva y motora hereditaria: Enfermedad de Charcot Marie Tooth. *Revista Médica Vozandes*, 30(1), 27-36.
- Kenis-Coskun, O., & Matthews, D. (2016). Rehabilitation issues in Charcot-Marie-Tooth. *Journal of Pediatric Rehabilitation Medicine*, 9(1), 31-34. doi:10.3233/PRM-160359
- Kennedy, R., Carrol, K., Hepworth, G., Paterson, K., Ryan, M., & McGinley, J. (2019). Falls in paediatric Charcot-Marie-Tooth disease: a 6-month prospective cohort study. *Arch Dis Child*, 535-540. doi:10.1136/archdischild-2018-314890
- Kennedy, R., Carroll, K., Paterson, K., Ryan, M., Burns, J., Rise, K., & McGinley, J. (2019). Physical activity of children and adolescents with Charcot-Marie-Tooth neuropathies: A cross-sectional case-controlled study. *PLoS One*. Obtenido de <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC6561632/>
- Kennedy, R., McGinley, J., Paterson, K., Ryan, M., & Carroll, K. (2018). Gait and footwear in children and adolescents with Charcot-Marie-Tooth disease: A cross-sectional, case-controlled study. *Gait Posture*. doi:10.1016/j.gaitpost.2018.03.029
- Knak, K., Andersen, L., & Vissing, J. (2017). Aerobic anti-gravity exercise in patients with Charcot-Marie-Tooth disease types 1A and X: A pilot study. *Brain and Behavior*, 7(12). doi:<https://doi.org/10.1002/brb3.794>
- Lencioni, T., Rabuffetti, M., Piscoquito, G., Pareyson, D., Padua, L., Stra, F., & Ferrarin, M. (2014). Postural stabilization and balance assessment in Charcot-Marie-Tooth 1A subjects. *Gait Posture*, 481. doi:10.1016/j.gaitpost.2014.07.006
- Libberecht, K., Vanganswinkel, T., Van Den Bosch, L., Lambrichts, I., & Wolfs, E. (2023). Proteostasis plays an important role in demyelinating Charcot Marie Tooth disease. *Biochemical Pharmacology*, 216. doi:doi.org/10.1016/j.bcp.2023.115760
- Martínez, R., & Sánchez, E. (2016). Avances en la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth. *Saber y Entender*, 3.
- Mena, S. (2018). Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth. *KidsHealth*.
- Mori, L., Prada, V., Señor, A., Pareyson, D., Piscoquito, G., & Padua, L. (2019). Outcome measures in the clinical evaluation of ambulatory Charcot-Marie-Tooth 1A subjects. *Eur J Phys Rehabil Med*, 47-55. doi:10.23736/S1973-9087.18.05111-0

- Mori, L., Signori, A., Prada, V., Pareyson, D., Piscoquito, G., Padua, . . . Fabrizini, G. (2020). Treadmill training in patients affected by Charcot-Marie-Tooth neuropathy: results of a multicenter, prospective, randomized, single-blind, controlled study. *European Journal of Neurology*, 27(2), 280-287. doi:doi.org/10.1111/ene.14074
- Nagappa, M., Sharma, S., & Taly, A. (2024). Charcot-Marie-Tooth Disease. *Instituto Nacional de Salud Mental y Neurociencias*. Obtenido de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK562163/>
- National Institutes of Health . (2018). *Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth*. Obtenido de <https://espanol.ninds.nih.gov/es/trastornos/forma-larga/enfermedad-de-charcot-marie-tooth>
- Pagliano, E., Foscán, M., Marchi, A., Corlatti, A., Aprile, G., & Riva, D. (2017). Intensive strength and balance training with the Kinect console (Xbox 360) in a patient with CMT1A. *Developmental Neurorehabilitation*, 21(8), 542-545. doi:doi.org/10.1080/17518423.2017.1354091
- Pazzaglia, C., Camerota, F., Germanotta, M., Sipio, Y., Celletti, C., & Padua, E. (2016). Efficacy of focal mechanic vibration treatment on balance in Charcot-Marie-Tooth 1A disease: a pilot study. *J Neurol*, 263(7), 1434-1441. doi:10.1007/s00415-016-8157-5
- Pazzaglia, C., Padua, L., Stancanelli, C., Fusco, A., Loreti, C., Castelli, L., . . . Giovannini, S. (2022). Role of Sport Activity on Quality of Life in Charcot-Marie-Tooth 1A Patients. *Journal of Clinical Medicine*, 11(23). doi:doi.org/10.3390/jcm11237032
- Picardi, M., Caronni, A., Tropea, P., Montesano, M., Pisciotta, C., Pareyson, D., & Corbo, M. (2019). Instrumented Balance and Gait Assessment in Patients with Charcot-Marie-Tooth Peripheral Neuropathy. *Converging Clinical and Engineering Research on Neurorehabilitation III*, 21, 410-414. doi:10.1007/978-3-030-01845-0_82
- Pinheiro, I., Santos, P., Aquino, E., Lima, L., & Garcez, C. (2018). Evaluation of muscle strength, balance and functionality of individuals with type 2 Charcot-Marie-Tooth Disease. *Gait & Posture*, 62, 463-467. Obtenido de <https://doi.org/10.1016/j.gaitpost.2018.04.001>
- Piscoquito, G., Reilly, M., Schenone, U., Fabrizi, G., Cavallaro, T., & Santoro, L. (2014). Is overwork weakness relevant in Charcot–Marie–Tooth disease? *J Neurol*

Neurosurg Psychiatry, 1354-1358. Obtenido de
<https://jnnp.bmj.com/content/85/12/1354>

- Prada, V., Schizzi, S., Poggi, I., Mori, L., Gemelli, C., Hamedani, M., & Accogli, S. (2018). Hand Rehabilitation Treatment for Charcot-Marie-Tooth Disease: An Open Label Pilot Study. *J Neurol Neurophysiol*, 9(44). doi:10.4172/2155-9562.1000465
- Quadros, A., & Zanoteli, E. (2018). Charcot-Marie-Tooth disease. *REVISTA MÉDICA CLÍNICA LAS CONDES*, 29(5), 521-529.
- Ramdharry, G., Pollard, A., Anderson, C., Laurá, M., Murphy, S., Dudziec, M., . . . Reilly, M. (2014). A pilot study of proximal strength training in Charcot-Marie-Tooth disease. *Journal of the Peripheral Nervous System*, 19(4), 328-332. doi:10.1111/jns.12100
- Ramdharry, G., Pollard, A., Grant, R., & Dewar, E. (2016). A study of physical activity comparing people with Charcot-Marie-Tooth disease to normal control subjects. *Disability and Rehabilitation*, 39(17), 1753-1758. Obtenido de <https://doi.org/10.1080/09638288.2016.1211180>
- Ramdharry, G., Wallace, A., Hennis, P., Dewar, E., Dudziec, M., Jones, K., & Pietrusz, A. (2021). Cardiopulmonary exercise performance and factors associated with aerobic capacity in neuromuscular diseases. *Muscle Nerve*, 64(6), 683-690. doi:10.1002/mus.27423
- Rodriguez, J., Alonso, F., & Peñas, C. (2015). Abordajes desde la fisioterapia y la terapia ocupacional. (Elsevier, Ed.) *Terapia acuática*.
- Sman, A., Raymond, J., Refshauge, K., Menezes, M., Walker, T., Ouvrier, R., & Burns, J. (2014). Randomised controlled trial protocol of foot and ankle exercise for children with Charcot-Marie-Tooth disease. *Journal of Physiotherapy*, 60(1), 55. Obtenido de <https://doi.org/10.1016/j.jphys.2013.12.015>
- Tozza, S., Aceto, M., Pisciotta, C., Bruzzese, D., Rosa, Y., Santoro, L., & Manganelli, F. (2016). Postural instability in Charcot-Marie-Tooth 1A disease. *Gait Posture*, 49, 353-357. doi:10.1016/j.gaitpost.2016.07.183
- Tozza, S., Bruzzese, D., Pisciotta, C., Yodice, R., Dubbioso, R., & Ruggiero, L. (2017). Motor performance deterioration accelerates after 50 years of age in Charcot-Marie-

- Tooth type 1A patients. *European Journal of Neurology*, 25(2), 301-306. Obtenido de <https://doi.org/10.1111/ene.13494>
- Uchoa, E., Cassia, R., Marques, W., & Moreira, O. (2023). Doença de Charcot-Marie-Tooth: dos marcos históricos no Brasil até as perspectivas atuais de cuidado. *Arq Neuropsiquiatr*, 81(10), 913-921. doi:10.1055/s-0043-1770348
- Valdebenito, R., & Ruiz, D. (2014). Aspectos relevantes en la rehabilitación de los niños con enfermedades neuromusculares. *Revista Médica Clínica Las Condes*, 25(2), 295-305.
- Vallejo, P., Zambrano, G., Bravo, G., & Moya, M. (2019). CAPÍTULO I: GENERALIDADES DEL SISTEMA NERVIOSO. *Medicina y Salud 3 Ciencias*, 7.
- van Paassen, B., van der Kooi, A., van Spaendonck, K., Verhamme, C., Baas, F., & de Visser, M. (2014). Neuropatías relacionadas con PMP22: enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1A y neuropatía hereditaria con tendencia a parálisis por presión. *Orphanet J Rare Dis*, 9(38). doi:doi.org/10.1186/1750-1172-9-38
- Vita, G., Foresta, S., Russo, M., Lunetta, C., & Mazzeo, A. (2016). Sport activity in Charcot-Marie-Tooth disease: A case study of a Paralympic swimmer. *Neuromuscular Disorders*, 26(9), 614-618. doi:10.1016/j.nmd.2016.06.002
- Vita, G., Stancanelli, C., Foresta, S., Faraone, C., & Sframeli, M. (2020). Psychosocial impact of sport activity in neuromuscular disorders. *Neurological Sciences*, 41, 2561-2567. Obtenido de <https://doi.org/10.1007/s10072-020-04345-1>
- Wallace, A., Pietrusz, A., Dewar, E., Dudzic, M., Jones, K., Hennis, P., & Sterr, A. (2019). Community exercise is feasible for neuromuscular diseases and can improve aerobic capacity. *Neurology*, 92(15). doi:10.1212/WNL.0000000000007265
- Zuccarino, R., Anderson, K., Shy, M., & Wilken, J. (2020). Satisfaction with ankle foot orthoses in individuals with Charcot-Marie-Tooth disease. *Muscle & Nerve*, 63(1), 40-45. doi:<https://doi.org/10.1002/mus.27027>

ANEXOS

Anexo 1. Escala Physiotherapy Evidence Database (PEDro)

Escala PEDro-Español

- | | |
|---|--|
| 1. Los criterios de elección fueron especificados | no <input type="checkbox"/> si <input type="checkbox"/> donde: |
| 2. Los sujetos fueron asignados al azar a los grupos (en un estudio cruzado, los sujetos fueron distribuidos aleatoriamente a medida que recibían los tratamientos) | no <input type="checkbox"/> si <input type="checkbox"/> donde: |
| 3. La asignación fue oculta | no <input type="checkbox"/> si <input type="checkbox"/> donde: |
| 4. Los grupos fueron similares al inicio en relación a los indicadores de pronóstico más importantes | no <input type="checkbox"/> si <input type="checkbox"/> donde: |
| 5. Todos los sujetos fueron cegados | no <input type="checkbox"/> si <input type="checkbox"/> donde: |
| 6. Todos los terapeutas que administraron la terapia fueron cegados | no <input type="checkbox"/> si <input type="checkbox"/> donde: |
| 7. Todos los evaluadores que midieron al menos un resultado clave fueron cegados | no <input type="checkbox"/> si <input type="checkbox"/> donde: |
| 8. Las medidas de al menos uno de los resultados clave fueron obtenidas de más del 85% de los sujetos inicialmente asignados a los grupos | no <input type="checkbox"/> si <input type="checkbox"/> donde: |
| 9. Se presentaron resultados de todos los sujetos que recibieron tratamiento o fueron asignados al grupo control, o cuando esto no pudo ser, los datos para al menos un resultado clave fueron analizados por “intención de tratar” | no <input type="checkbox"/> si <input type="checkbox"/> donde: |
| 10. Los resultados de comparaciones estadísticas entre grupos fueron informados para al menos un resultado clave | no <input type="checkbox"/> si <input type="checkbox"/> donde: |
| 11. El estudio proporciona medidas puntuales y de variabilidad para al menos un resultado clave | no <input type="checkbox"/> si <input type="checkbox"/> donde: |
-

Obtenido de: <https://pedro.org.au/spanish/resources/pedro-scale/>

Anexo 2. Escala de Newcastle-Ottawa (NOS)

NEWCASTLE - OTTAWA ESCALA DE EVALUACIÓN DE CALIDAD DE ESTUDIOS DE CASO Y CONTROL

Nota: Un estudio puede recibir un máximo de una estrella por cada elemento numerado dentro de las categorías de Selección y Exposición. Se puede otorgar un máximo de dos estrellas para Comparabilidad.

Selección

- 1) ¿Es adecuada la definición de caso?
 - a) sí, con validación independiente *
 - b) sí, por ejemplo, vinculación de registros o basado en autoinformes
 - c) sin descripción
- 2) Representatividad de los casos
 - a) series de casos consecutivas u obviamente representativas *
 - b) potencial para sesgos de selección o no declarado
- 3) Selección de Controles
 - a) controles comunitarios *
 - b) controles hospitalarios
 - c) sin descripción
- 4) Definición de Controles
 - a) sin antecedentes de enfermedad (criterio de valoración/endpoint) *
 - b) sin descripción de la fuente

Comparabilidad

- 1) Comparabilidad de casos y controles en base al diseño o análisis
 - a) controles de estudio para _____ (Seleccione el factor más importante.) *
 - b) controles de estudio para cualquier factor adicional * (Este criterio podría modificarse para indicar un control específico para un segundo factor importante.)

Exposición

- 1) Comprobación de la exposición
 - a) registro seguro (por ejemplo, registros quirúrgicos) *
 - b) entrevista estructurada donde hubo cegamiento del estado de caso/control *
 - c) entrevista no cegada al estado de caso / control
 - d) autoinforme escrito o registro médico únicamente
 - e) sin descripción
- 2) Mismo método de comprobación para casos y controles
 - a) sí *
 - b) no
- 3) Tasa de no respuesta
 - a) la misma tasa para ambos grupos *
 - b) descripción de quienes no tienen respuesta
 - c) tasa diferente y sin designación

Obtenido de: https://www.ohri.ca/programs/clinical_epidemiology/oxford.asp