

Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth o Atrofia muscular peronea

Reporte de un caso

Por los Dres.:

JOSÉ GONZÁLEZ DE ARMAS!*) Y OTTO HERNÁNDEZ-COSSÍO(**)

González de Armas, J. et al. *Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth o Atrofia muscular Peronea: Reporte de un caso*. Rev. Cub. Med. 11: 1, 1972.

Se reporta un caso de enfermedad de Charcot-Marie-Tooth en un paciente de 74 años, resallándose las características clínicas, anatomopatológicas y electromiográficas correspondientes a esta enfermedad.

Antes que *Charcot, Mario-* y *Taath*¹ describieran, en 1886, de forma simultánea el cuadro clínico de la atrofia muscular peronea, ya *Virchow, Friedreich* y *Scultze*³ habían hecho mención de pacientes tratados por ellos con esas características y *Eichhorst* en 1873 había reportado casos correspondientes a 6 generaciones.⁴

Posteriormente, el conocimiento de esta entidad nosológica fue enriqueciéndose al precisarse los hechos lesionales que la determinan, así como su localización topográfica, estando más de acuerdo con la hipótesis sustentada por *Tooth*, que opinaba se debía a cambios degenerativos en los nervios periféricos.

En los momentos actuales está bien precisado que se trata de una afección con caracteres clínicos bien definidos, de tipo heredofamiliar, pudiendo ser dominante, recesiva o recesiva ligada al 3^{er} sexo.^o Acompañándose de alteraciones

muscular secundaria, así como trastornos en la actividad de las unidades motoras y de la velocidad de conducción de los nervios periféricos.

Por ser una patología que no es vista frecuentemente, creemos útil la descripción de un caso estudiado en nuestros servicios.

CASO REPORTADO

H. C. 79611. E.H.S., de 74 años, blanco, natural de España. Desde la edad de 28 años, mientras trabajaba en el departamento de cachaza de un central azucarero, comenzó a notar dolores y debilidad en ambas piernas, por lo que consultó en repetidas ocasiones, siendo tratado como un artrítico, logrando sólo discreto alivio a sus síntomas con los tratamientos. Así continuó por muchos años, viendo cómo se le atrofiaban los pies y piernas de forma lentamente progresiva; mucho más recientemente comenzaron a atrofiarse los músculos de las manos, haciéndose la marcha trabajosa, cayendo al suelo con frecuencia, por lo que es ingresado en el hospital regional de Cienfuegos.

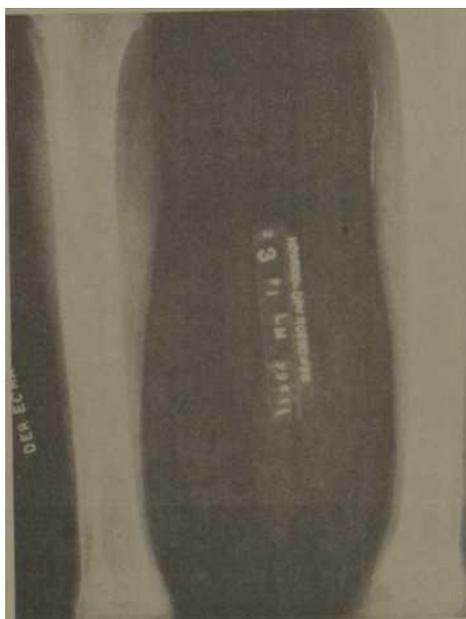
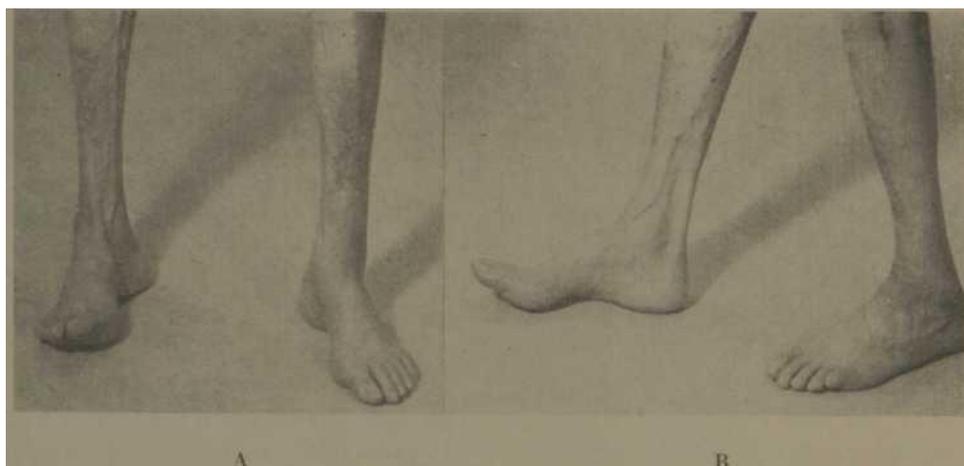
Por haber salido de España muy pequeño y no tener contacto con sus familiares, no se pudo precisar la presencia de otros individuos afectados en su familia.

Al examen encontramos atrofia bilateral y bastante simétrica de los músculos de la pier-

(*) Especialista de 1^{er} grado. Jefe del Servicio de Medicina Interna, Hospital Regional "Héroes de Playa Girón", Cienfuegos, L.V.

na. pie y tercio inferior de arabos muslos, con piernas adelgazadas en forma de patas de cigüña (fig. 1) y pie cavo (fig. 2); también había atrofia de los interóseos y de las eminencias tenar e hipotenar (fig. 3). La fuerza muscular estaba disminuida en los miembros inferiores y superiores distalmente.

conservación de la motilidad y disminución de los reflejos osteotendinosos sin *Bubinski*. La parestesia estaba disminuida ligeramente en porciones distales de los miembros inferiores, la marcha era en "steppage" y no se encontraron alteraciones de los pares craneales.



Fin. I—Disminución marcada de volumen en porción distal de ambos miembros inferiores, debida principalmente a la atrofia de los músculos peroneos (A-B). Aumento de la radiodensidad ósea (C).

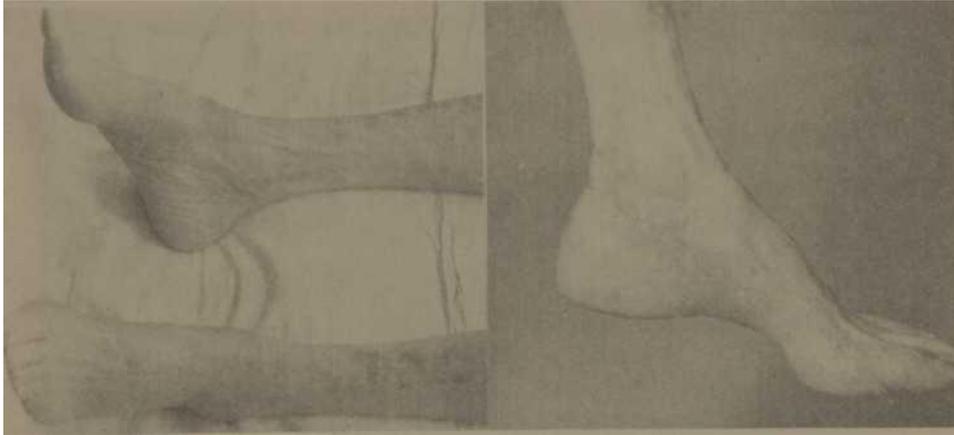
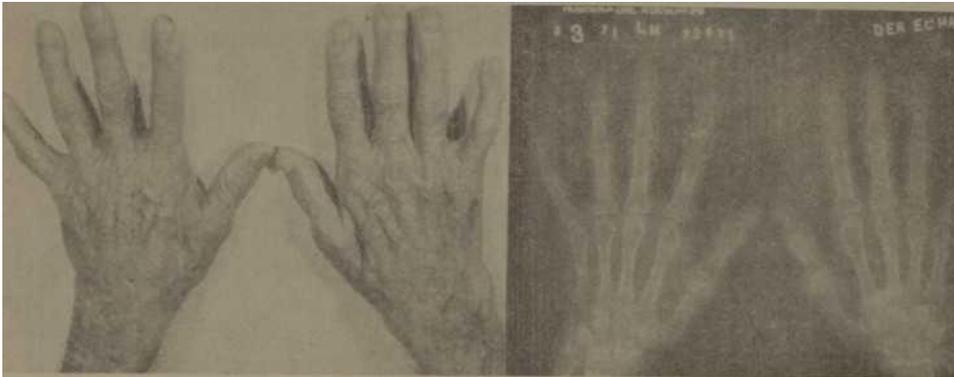


Fig. 2.—Pie cavo.



A B
Fig. 3.—Atrofia de músculos interóseos (A) con osteoporosis (B).

Los exámenes complementarios incluyeron hemograma, eritrosedimentación, serología, glicemia, hiperglicemia provocada, orina, heces fecales, líquido cefalorraquídeo y EKG con resultados normales en todos. Los RX de tórax fueron normales y en las extremidades no se observaron deformidades óseas y sólo osteoporosis en los huesos de las manos.

Para completar su estudio fue trasladado al Instituto de Neurología, donde se le realizó biopsia del nervio safeno externo izquierdo, encontrándose una pérdida importante de axones con alteraciones de los axones remanentes que consisten en tumefacción, fragmentación y aspecto en rosario (fig. 5); los fascículos nerviosos son de calibre muy variable y aparecen separados por abundante colágeno; no se observaron signos inflamatorios (fig. 4). En el músculo gemelo izquierdo se encontró aumento del tejido adiposo y grandes grupos de fibras musculares atroficas (fig. 6). Se estudiaron

electrográficamente los músculos cuádriceps, tibial anterior, peroneo lateral, gemelo y pedio, determinándose la velocidad de conducción en los nervios cubital, ciático-poplíteo externo y tibial anterior, apareciendo potenciales aislados con grandes unidades motoras polifásicas a la contracción voluntaria y numerosas fibrilaciones en reposo; la velocidad de conducción fue normal en los miembros superiores y en los inferiores osciló entre 0 y 10 m/seg.

DISCUSION

El cuadro clínico de este enfermo reúne la mayoría de los elementos señalados por Charcot y Marie en su trabajo,¹ quienes los resumían como sigue:

—atrofia muscular progresiva, que



Fig. 4.—Corle microscópico del nervio sufen o externo izq., ilonde se observa atrofia de los fascículos nerviosos con un gran alimento del tejido colágeno perineural (hemntoxilina-eosinu).



Fig. 5.—Pérdido de axones, con alteraciones en los remanentes consistentes en tumefacción, aspecto en rosario y fragmentación (técnica de plata para axones).

primero toma pies v piernas y sólo aparece en las manos y después en antebrazos varios años más tarde, siendo de evolución lenta.

relativa integridad de la musculatura proximal, con integridad de los músculos del tronco, hombros y cara.

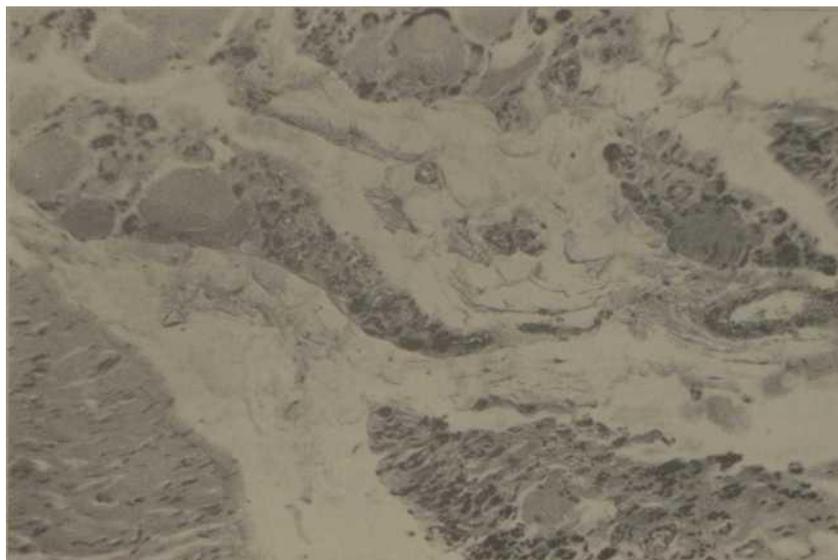


Fig. 6.—En los músculos estudiados se aprecia aumento del tejido adiposo y grandes grupos de fibras musculares atróficas (hematoxilimi-eosina).

- existencia de fibrilaciones en los músculos afectados.
- ausencia de contracturas y retracciones tendinosas.
- sensibilidad casi siempre conservada.
- calambres frecuentes.
- reacción de degeneración en los músculos atróficos.
- comienzo a edad relativamente temprana y entre varios individuos de una misma familia.

En nuestro paciente no se precisó el elemento hereditario por desconocer él la situación de sus ascendientes. La osteoporosis reportada también ha sido mencionada por *Smith*,^e quien la encontró asociada a deformidades vertebrales y a otras anomalías congénitas.⁷ Como se comprueba en este caso, la enfermedad no afecta el pronóstico vital llegándose a edades avanzadas,⁶ pudiendo lograrse con la ayuda de prótesis ortopédicas una actividad casi normal.

Las biopsias de nervio y músculo revelaron alteraciones que se correspon-

den con una neuropatía periférica del tipo descrito por *Charcot, Marie y Tooth*. Donde se pueden ver alteraciones que incluyen disminución del número de células de las astas anteriores de la médula y del número de fibras mielinadas en los nervios periféricos, aumento del endoneurio y a veces degeneración cordonal posterior, por lo que *Cambier*⁸ opina que responde a una degeneración neuronal primitiva. Sin embargo, *Haase y Sky*⁹ encontraron en 10 de los 17 casos estudiados por ellos cambios miopáticos que sugieren una enfermedad primaria muscular. Nuestra opinión coincide con la de *Adams y Denny-Brown*¹⁰ en estimar que la atrofia muscular es secundaria a las alteraciones de las fibras motoras de los nervios periféricos, lo que ha sido confirmado por *Drachman*¹¹ que halló los cambios considerados por *Haase y Sky* como miopáticos pueden ser el resultado de una denervación crónica.

La interpretación del estudio electromiográfico corresponde a una atrofia

muscular por denervación severa en ambas extremidades inferiores como indica la presencia de fibrilaciones y de potenciales aislados con unidades motoras polifásicas grandes, expresión de que las fibras de las unidades están ampliamente dispersadas, siendo su topografía predominantemente neural periférica sobre todo distal. El enlentecimiento de la velocidad de conducción es uno de los hechos más característicos y constantes, pudiendo llegar a ser tan marcado como en las polineuritis crónicas,¹² refiriendo *Lamben* hallazgos de

cifras muy por debajo de lo normal.^{18*14*15*16} *Gilliatt*¹⁷ señala un caso con 11 metros/segundo y en el estudiado por nosotros fue de 10 m/secs. en el nervio tibial anterior, mientras que en el cubital fue normal. El estudio de la velocidad de conducción ha sido utilizado para delimitar los casos afectados en familias con herencia dominante de esta enfermedad^{18*10*} y también en familias con atrofia peronea y manifestaciones de lesión de la vía corticoespinal diferenciándose estos casos de los nuestros por su velocidad de conducción normal.⁰

SUMMARY

González de Armas, J., et al. *Charcot-Marie-Tooth disease or peroneal muscular atrophy. A case report.* Rev. Cub. Med. 11: 1, 1972.

A case of Charcot-Marie-Tooth disease is reported in a 74-year old patient clinical, pathological and electromyographic features regarding to this illness are stressed.

RESUME

González de Armas, J., et al. *La maladie de Charcot-Marie-Tooth ou V atrophie musculaire péronier. A propos d'un cas.* Rev. Cub. Med. 11: 1, 1972.

On refere un cas de la maladie de Charcot-Marie-Tooth chez un patient de 74 ans. On souligne les caractéristiques cliniques, anatomopathologiques et électromyographiques correspondants à cette maladie.

AGRADECIMIENTO:

Agradecemos al Dr. Rafael Estrada su colaboración prestada en este caso.

PE3KME.

rOH3aJie3 JI3 ApMac X., K jrp. E0Jie3HB Charcot-Marie-Tooth iura MaJIO-
<3eiH&OBaH Mnmeraan aTpoáHK. Coómeme ojimoro cjiy^an. Rev. Cub. Med. ii:

npHBOmHTCfl cjiyqafi óojihHoñ B03pacTOM B 74 roja. OTMenamTca KJEHHHec
Küe.aHaTOMonaTOJiorirqecKHe h ajieKTpoMHOrpaáKHeKze xapaKtepncthkh stoÉ
(SojiesHz).

BIBLIOGRAFIA

1. —Charcot, *J. M., et Marie, P.*: Sur une forme particulière d'atrophie musculaire Progressive souvent familiale débutant par les pieds et les jambes et atteignant plus tard les mains, Rev. Med. 6: 97-138, 1886.
2. *Tootli, H.*: The peroneal type of Progressive muscular atrophy, Thesis, H. K. Lewis & Co., London, 1886.
3. *Hrodv, I. A., and Wilkins, R.* HChar-cot-Mariet-Tooth disease, Arch. Neurol. 17: 552-553, 1967.
4. —*Eichhorst, fl.*: (Citado por Dyck).
5. —*Grinker, R. R., and Sahs, A. L.*: Neurology, 6th. ed., Charles C. Tilomas, Springfield, 1966.

6. —Smith, C. K.: Vertebral deformities and other anomalies in Charcot-Marie-Tooth disease, *Neurology* 8: 181-486, 1958.
7. —Lemieux, O., and Neeme, J. A.: Charcot-Marie-Tooth disease and nephritis, *Cañad. Med. Ass. J.* 97: 1193-1199, 1967.
8. —Cambier, et Masson, M.: Les maladies des nerfs périphériques, *Presse Méd.* 78: 455-458, 1970.
9. Hilase, G. I., and Shy, G. M.: Pathological changes in muscle biopsies from patients with peroneal muscular atrophy, *Brain* 83: 631-637, 1960.
- 10.— Adams, R. D.; Denny-Brown, D., and Pearson, C. M.: Diseases of muscle, 2nd. ed., Harper & Row, New York, 1967.
- 11.— Drachman, D. H., et al.: "Myopathic" changes in chronically denervated muscle, *Arch. Neurol.* 19: 14-24, 1967.
12. —Licht, S.: Electrodiagnóstico y electromiografía, 2a. ed., Jims, Barcelona, 1970.
13. —Lambert, E. H.: Clinical examination in neurology, 2nd. ed., W. B. Saunders, Philadelphia, 1969.
14. — Blom, S.; Hagbarth, K. E., and Lundberg, P. O.: Motor conduction velocities in amyotrophic lateral sclerosis, polyradiculoneuritis and Charcot-Marie-Tooth's disease, *Acta Neurol. Scand.* 40: 6-12, 1964.
15. —Dyck, P. J., and Lambert, E. H.: Lower motor and primary sensory neuron diseases with peroneal muscular atrophy, *Arch. Neurol.* 18: 603-625, 1968.
16. —Limbirt, E. H.: Diagnostic value of electrical stimulation of motor nerves, *Electroenceph. Clin. Neurophysiol. Suppl.* 22, 1962.
17. —Gilliat, R. I., and Thomas, P. K.: Extreme slowing of nerve conduction in peroneal muscular atrophy, *Ann. Phys. Med.* 4: 104-106, 1957.
18. Dyck, P. J.; Lambert, E. H., and Mulder, W.: Charcot-Marie-Tooth disease: Nerve conduction and clinical studies of a large kinship, *Neurology* 13: 1-11, 1963.
19. —Amick, L. D., and Lemmi, H.: Electromyographic studies in peroneal muscular atrophy: Charcot-Marie-Tooth disease, *Arch. Neurol.* 9: 273-384, 1963.
20. —Myriantopoulos, V. E., et al.: Nerve conduction and other studies in families with Charcot-Marie-Tooth disease, *Brain* 87: 589-608, 1964.