

Enfermedad de Charcot Marie Tooth, intervención desde terapia ocupacional. Revisión sistemática

Jurado-Ruiz, V. Begines-Fernández, L. Aguilar-Martín, M.
"Enfermedad de Charcot Marie Tooth, intervención desde terapia ocupacional.
Revisión sistemática"
SANUM 2023, 7(4) 46-57

AUTORAS

Virginia Jurado Ruiz.

Terapeuta ocupacional en U.G.C. Medicina Física y Rehabilitación, Hospital Juan Ramón Jiménez. Servicio Andaluz de Salud. Huelva, España.

Luna Begines Fernández.

Terapeuta ocupacional. Desempleada. España.

Miriam Aguilar Martín.

Terapeuta ocupacional en Unidad de Medicina Física y Rehabilitación, Hospital Santiago de Vitoria. Servicio Vasco de Salud (Osakidetza). País Vasco, España.

Autora de correspondencia:

Virginia Jurado Ruiz

✉ virxy_811@hotmail.com

Tipo de artículo:

Revisión.

Sección:

Terapia ocupacional.

F. recepción: 03-07-2023

F. aceptación: 05-09-2023

Resumen

Introducción. La enfermedad de Charcot Marie Tooth afecta a 1 de cada 2500 personas a nivel global, la falta de tratamientos farmacológicos y el avance constante de la enfermedad limitando la calidad de vida de la persona nos lleva a realizar la presente revisión, donde se pretende contrastar la información que hay en relación a la intervención de terapia ocupacional en pacientes con esta enfermedad.

Metodología. Se desarrolló una revisión sistemática para la cual se realizaron búsquedas en abril de 2023 mediante el protocolo Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses (PRISMA), en las bases de datos Pubmed, Scopus, Web Of Science y OTseeker, incluyendo todos los artículos científicos encontrados hasta la fecha, basándose en una pregunta de investigación planteada mediante el acrónimo PICO (Patient, Intervention, Comparison, Outcome).

Resultados. Se seleccionaron 9 estudios donde se habla de la intervención de terapia ocupacional en la enfermedad. Los resultados se agruparon en función de evaluación, tratamiento y reevaluación que se realizan, ya que, para poder poner en marcha el tratamiento es necesario evaluar previamente al usuario.

Conclusiones. Se han encontrado estudios donde se aborda la intervención de terapia ocupacional en esta enfermedad, pero no en exclusiva, ya que se tiene una perspectiva multidisciplinar. Tras analizar todos los artículos vemos la necesidad de que se realicen más estudios específicos de terapia ocupacional que permitan seguir una intervención clara y concisa de dicha enfermedad.

Palabras clave:

Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth;

Neuropatía Hereditaria Motora y Sensorial;

Rehabilitación;

Terapia Ocupacional;

Tratamiento.

Charcot Marie Tooth disease, intervention from occupational therapy. Systematic review

Abstract

Introduction. Charcot Marie Tooth disease affects 1 in 2500 people globally, the lack of pharmacological treatments and the constant progress of the disease limiting the quality of life of the person leads us to conduct this review, where we intend to contrast the information that exists in relation to the intervention of occupational therapy in patients with this disease.

Methodology. A systematic review was developed for which searches were carried out in April 2023 using the Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses (PRISMA) protocol, in the Pubmed, Scopus, Web Of Science and OTseeker databases, including all scientific articles found to date, based on a research question posed by the acronym PICO (Patient, Intervention, Comparison, Outcome).

Results. Nine studies discussing occupational therapy intervention in the disease were selected. The results were regrouped according to the evaluation, treatment and re-evaluation carried out, since, in order to be able to implement the treatment, it is necessary to previously evaluate the user.

Conclusions. Studies have been found where occupational therapy intervention in this disease is addressed, but not exclusively, since it has a multidisciplinary perspective. After analyzing all the articles, we see the need for more specific occupational therapy studies to follow a clear and concise intervention.

Key words:

Charcot-Marie-Tooth Disease;
Hereditary Sensory and Motor
Neuropathy;
Rehabilitation;
Occupational Therapy,
Therapeutics.

Introducción

La enfermedad de Charcot Marie Tooth (CMT) también conocida como neuropatía sensorial motora hereditaria, HMSN (1) with an overall prevalence of 1:2500. In recent years, the use of so-called next-generation sequencing (NGS, fue descubierta en 1886 por dos médicos franceses, Charcot y Marie, y un médico inglés, Tooth (2), de ahí su nombre, aunque en un principio ellos la denominaron "Una forma particular de atrofia muscular progresiva"⁽³⁾.

Forma parte de un grupo de neuropatías periféricas hereditarias, afecta a los nervios periféricos y sensoriales, puede afectar a los axones o a la vaina de mielina, y causa una discapacidad en el sujeto lenta y progresiva a lo largo de la vida. Afecta a 1 de cada 2500 personas a nivel global sin guardar relación con género o edad. Su etiología es genética^(1,3-7) with an overall prevalence of 1:2500. In recent years, the use of so-called next-generation sequencing (NGS).

Los síntomas suelen comenzar en la infancia, avanzando en adolescencia y edad adulta, y son debilidad muscular, atrofia muscular a nivel distal, dorsiflexión de tobillo debilitada, pérdida de reflejos propioceptivos, parálisis del nervio peroneo, disminución de los reflejos tendinosos, pie cavo, dedos en garra, también hay afectación a nivel sensorial distal, dolor neuropático, escoliosis, déficits cognitivos, temblor, dificultades en el habla, disfagia y dificultades respiratorias. Los nervios de miembro inferior suelen verse afectados antes que los de miembro superior, por este motivo la afectación de miembro superior suele ser tardía y aparecer tras años de evolución.

Hay varios tipos de CMT, se diferencian según la velocidad de conducción nerviosa y la herencia genética, son la desmielinizante o CMT1, la axonal o CMT2 y la intermedia que es la que tiene características de ambas. Cuando fueron avanzando los estudios genéticos y descubrieron los genes involucrados le asignaron letras ordenadas alfabéticamente, actualmente hay más de 100 genes asociados con CMT. A nivel degenerativo es el grupo de trastornos más común.

"La terapia ocupacional (TO) se define como el uso terapéutico de las ocupaciones de la vida diaria con personas, grupos o poblaciones con el propósito de mejorar o permitir la participación"⁽¹³⁾. "El Terapeuta Ocupacional utiliza, con finalidad terapéutica, la actividad con propósito y el entorno donde se realiza dicha actividad para la promoción de la salud, prevención, rehabilitación, mejora, mantenimiento o compensación y adaptación de las posibles limitaciones funcionales,

con el objetivo de conseguir el máximo nivel de salud, autonomía personal e integración en el entorno de la persona y/o grupos, y permitir así la justicia social y una participación plena en la Comunidad"⁽¹⁴⁾. Por tanto, la intervención del profesional puede ser beneficiosa para las personas con dicha enfermedad.

Actualmente no hay un tratamiento que lleve a su cura, se trata desde un ámbito multidisciplinar paliando los síntomas y ralentizando su avance, posibilitando mantener una vida independiente, adaptada a las necesidades de la persona. El tratamiento es abordado por fisioterapeutas, técnicos ortoprotésicos y terapeutas ocupacionales^(6,15).

El objetivo de esta revisión sistemática, es comprobar mediante una búsqueda bibliográfica si hay evidencia científica sobre la intervención de esta enfermedad desde la TO.

Metodología

Diseño

Se realiza una revisión sistemática, basándonos en Preferred Reporting Items for Systematic Review and Meta-Analysis (PRISMA)⁽¹⁶⁾, que permite indagar sobre la evidencia publicada hasta la fecha, siguiendo estos pasos: definir cuál es la pregunta de investigación, definir los criterios de inclusión y exclusión, seleccionar las bases de datos, buscar los artículos con determinados marcadores booleanos, seleccionar los artículos mediante la lectura del título y resumen, lectura profunda de los artículos seleccionados, elegir los artículos adecuados, extraer los datos y sintetizar los resultados.

Criterios de selección

La pregunta de investigación planteada fue ¿Hay evidencia científica sobre la intervención de terapia ocupacional en pacientes con la enfermedad de Charcot Marie Tooth incluyendo a personas desde la infancia a la adultez?

Criterios de inclusión: personas de cualquier edad, desde niños hasta adultos, cualquier sexo, artículos en cualquier idioma, no se delimita en fecha.

Criterios de exclusión: estudios retirados que solo se puedan consultar como referencia histórica, dada su desactualización, y estudios que no hablen de intervención de terapia ocupacional específicamente.

Cada artículo fue revisado por dos autores de forma independiente y posteriormente poniéndolo en común (VJR-LBF) resolviendo los desacuerdos con un tercer autor (MAM).

Estrategia de búsqueda

Las búsquedas fueron realizadas en abril de 2023 en las bases de datos Pubmed, Scopus, Web Of Science y OTseeker, ésta última específica de TO, en la cual no se obtuvieron resultados. Se realizó la

búsqueda en inglés y texto completo, sin descartar artículos completos en otros idiomas. Las estrategias de búsqueda fueron realizadas mediante el uso de operadores booleanos OR y AND y se realizaron tal cual se muestran en la tabla I.

Tabla I. Búsquedas realizadas

Base de datos	Artículos encontrados	Búsquedas realizadas con descriptores booleanos
PubMed	45	Occupational therap* AND (charcot marie tooth OR hereditary motor and sensory neuropath*) AND (treatment OR intervention)
Scopus	14	Occupational therap* AND (charcot marie tooth OR hereditary motor and sensory neuropath*) AND (treatment OR intervention)
Web Of Science	7	Occupational therap* AND (charcot marie tooth OR hereditary motor and sensory neuropath*) AND (treatment OR intervention)
Otseeker	0	Occupational therap* AND (charcot marie tooth OR hereditary motor and sensory neuropath*) AND (treatment OR intervention)

Fuente: elaboración propia

Resultados

La búsqueda bibliográfica encuentra 66 artículos en las distintas bases de datos, tras una primera criba se eliminan los que están duplicados quedando

52 artículos, tras la lectura del resumen, se eliminan 24, y se evalúa detalladamente 28 para finalmente elegir 9. El diagrama de flujo de la selección de artículos se realiza mediante las recomendaciones PRISMA⁽¹⁶⁾, figura 1.

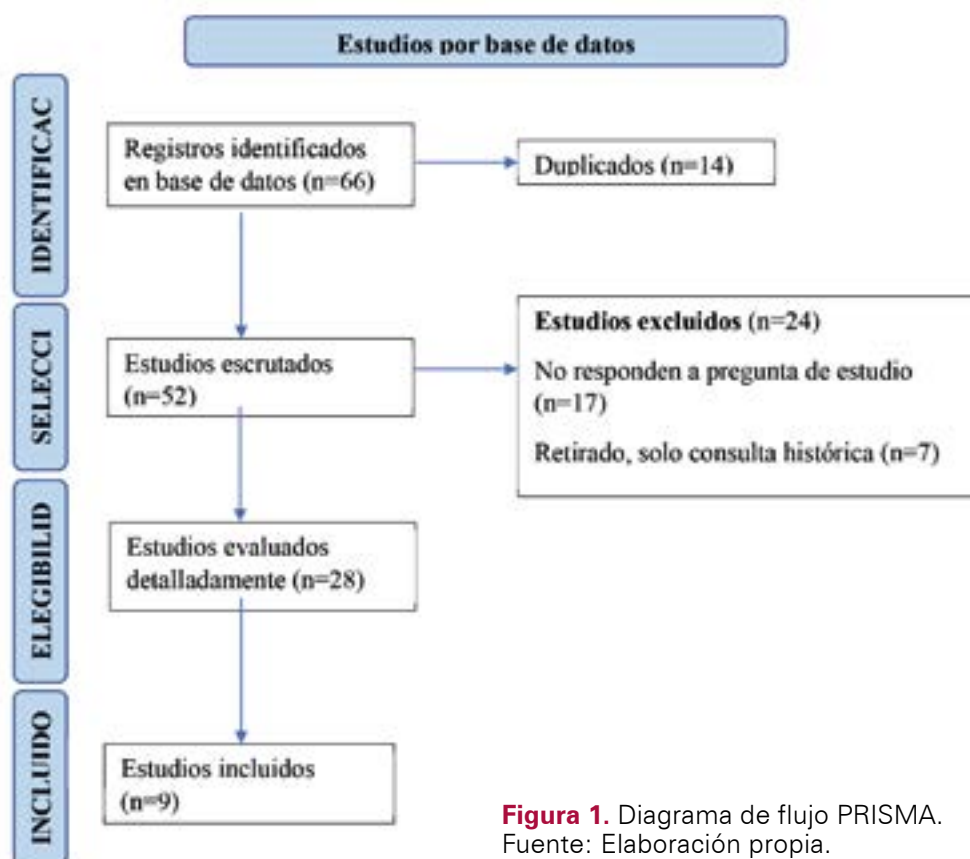


Figura 1. Diagrama de flujo PRISMA.
Fuente: Elaboración propia.

En la tabla II se muestran las características principales de los artículos elegidos. En la tabla III, tras revisar los artículos seleccionados el resultado

obtenido es que, para realizar un correcto tratamiento hay que hacer una evaluación previa y reevaluación posterior, de la siguiente manera:

Tabla II. Características principales de los artículos seleccionados

Autor	Año	Tipo de estudio	Objetivos	Población	Metodología	Resultados
Sautreuil et al ⁽¹⁷⁾	2017	Estudio cualitativo observacional	Dar a conocer la experiencia del hospital de día del Servicio de Rehabilitación Neuroortopédica del Hospital Rothschild	Adulta	Programa de rehabilitación centrado en estiramientos propiocepción y refuerzo muscular	No hay datos
Opal ⁽¹⁸⁾	1993	Revisión de la literatura	Informar sobre el diagnóstico, tratamiento y vigilancia de la neurodegeneración relacionada con GAN y asesoramiento genético	Niños y adultos	Recopilar información sobre diagnóstico, tratamiento y vigilancia de la neurodegeneración relacionada con GAN y asesoramiento genético	No hay datos
Azzedine y Salih ⁽¹⁹⁾	1993	Revisión de la literatura	Informar sobre diagnóstico, tratamiento, vigilancia de La neuropatía sensitiva y motora hereditaria relacionada con SH3TC2 (SH3TC2-HMSN) y asesoramiento genético	Niños y adultos	Recopilar información sobre diagnóstico, tratamiento, vigilancia de la neuropatía sensitiva y motora hereditaria relacionada con SH3TC2 (SH3TC2-HMSN) y asesoramiento genético	No hay datos
Züchner ⁽²⁰⁾	1993	Revisión de la literatura	Informar sobre diagnóstico, tratamiento, vigilancia de la neuropatía sensitiva y motora hereditaria MFN2 (MFN2-HMSN) y asesoramiento genético	Niños y adultos	Recopilar información sobre diagnóstico, tratamiento, vigilancia de la neuropatía sensitiva y motora hereditaria MFN2 (MFN2-HMSN) y asesoramiento genético	No hay datos
Bird ⁽²¹⁾	1993	Revisión de la literatura	Informar sobre diagnóstico, tratamiento, vigilancia de la neuropatía motora y sensitiva hereditaria relacionada con GDAP1 (GDAP1-HMSN) y asesoramiento genético	Niños y adultos	Recopilar información sobre diagnóstico, tratamiento, vigilancia de la neuropatía motora y sensitiva hereditaria relacionada con GDAP1 (GDAP1-HMSN) y asesoramiento genético	No hay datos

Autor	Año	Tipo de estudio	Objetivos	Población	Metodología	Resultados
Matyjasik-Liggett y Wittman ⁽²²⁾	2013	Encuesta	Investigar la utilización de los servicios de TO en personas con CMT, para comprender mejor si se brindan los servicios, los tipos de intervenciones y la satisfacción de los servicios	115 personas de entre 4 y 84 años	Se eligió una encuesta como método de investigación. Cuestionario de 14 preguntas en línea para más de 1000 personas con CMT en cualquier parte del mundo	TO no es utilizada adecuadamente para las personas con CMT. Las personas que no recibieron los servicios informaron del desconocimiento de sus médicos de atención primaria. 94,4 % informó que la debilidad de la mano era un síntoma que afectaba en actividades como abrir contenedores, girar llaves, escribir a máquina y escribir, solo un poco más de la mitad de las personas que recibieron TO tuvieron un programa de ejercicios en el hogar para fortalecer la mano, y solo 1/3 recibió equipo de adaptación
McCorquodale et al ⁽²³⁾	2016	Revisión de la literatura	Discutir varias tendencias importantes en los factores de investigación de CMT que requerirán un enfoque multidisciplinario colaborativo	Niños y adultos	Enfoque multidisciplinario que incluye el desarrollo de grandes registros multicéntricos de pacientes, instrumentos clínicos estandarizados para evaluar la progresión de la enfermedad y la discapacidad, y un mayor reconocimiento y uso de medidas de resultados informadas por los pacientes. Estos desarrollos continuarán guiando las estrategias en esfuerzos multidisciplinarios a largo plazo para mantener la calidad de vida y preservar la funcionalidad en pacientes con CMT	Varias tendencias importantes en la investigación de CMT, incluido el desarrollo de grandes registros multicéntricos, instrumentos clínicos estandarizados para evaluar la progresión de la enfermedad y la discapacidad, y un mayor reconocimiento de los factores informados por los pacientes probablemente lograrán mejoras significativas en la calidad de vida de los pacientes con CMT

Enfermedad de Charcot Marie Tooth, intervención desde terapia ocupacional

Autor	Año	Tipo de estudio	Objetivos	Población	Metodología	Resultados
Saporta y Shy ⁽²⁴⁾	2013	Revisión de la literatura	Revisar la biología de las neuropatías periféricas hereditarias, delinear las principales características fenotípicas de los subtipos de CMT y sugerir estrategias para enfocar las pruebas genéticas	Niños y adultos	Describir las características de varias formas de CMT, su sustrato biológico, así como la estrategia actual para las pruebas genéticas	Se continúan encontrando nuevos genes que causan CMT, se continúa estudiando la prevalencia y las recomendaciones para las pruebas seguirán evolucionando con el tiempo. Creciente comprensión de los procesos biológicos involucrados en la CMT ha ofrecido nuevos objetivos terapéuticos para el desarrollo de fármacos y las nuevas herramientas desarrolladas recientemente prometen un descubrimiento de fármacos aún más rápido en la CMT
Dimitrova et al ⁽²⁵⁾	2016	Informe de dos casos	El objetivo es presentar dos casos con atrofia muscular peronea, los procedimientos de rehabilitación aplicados y el resultado de la rehabilitación	Paciente de 51 años y 78 años	El programa de rehabilitación incluyó terapia de ejercicios para las extremidades inferiores, terapia ocupacional, bicicleta estacionaria, corriente galvánica, ejercicios acuáticos y ortesis de tobillo y pie para ambas piernas	La terapia aplicada no tuvo cambios significativos en el estado neurológico clínico de los pacientes, pero aun así proporcionó cierta mejoría en las contracturas del tobillo, mejor movilidad y una marcha más estable
<p>Abreviaturas: TO : Terapia ocupacional. CMT: Charcot Marie Tooth. GAN: Neuropatía axonal gigante. HMSN: Neuropatía hereditaria motora y sensorial. SH3TC2: tipo de gen afectado. MFN2: tipo de gen afectado. GDAP1: tipo de gen afectado.</p> <p>Fuente: Elaboración propia</p>						

Tabla III. Comparativa de los artículos entre evaluación, tratamiento y reevaluación que se realiza desde terapia ocupacional

Autor	Año	Idioma	Método de evaluación del terapeuta ocupacional	Tratamiento del terapeuta ocupacional	Reevaluación
Sautreuil et al ⁽¹⁷⁾	2017	Francés	Evalúa mano y prehensión mediante: <ul style="list-style-type: none"> – Evaluación funcional de Kapandji – Evaluación de 400 puntos – Evaluación de prehensión – Purdue Pegboard – Valoración gestual – Sensibilidad termoalgésica – Sensibilidad discriminativa – Sensibilidad propioceptiva estática – Sensibilidad propioceptiva cinestésica 	<ul style="list-style-type: none"> – Tratamiento sensorio motor – Movilidad escapular – Movilidad musculatura intrínseca y extrínseca de la mano – Fabricación de ortesis – Ejercicios de estiramientos 	Tras 8 semanas
Opal ⁽¹⁸⁾	1993	Inglés	<ul style="list-style-type: none"> – Evaluación de movilidad – Habilidades de autoayuda – Habilidades motoras finas – Actividades de la vida diaria – Necesidad de productos de apoyo 	<ul style="list-style-type: none"> – Habilidades motoras finas – Reeducar en actividades de la vida diaria – Recomendar productos de apoyo para movilidad, alimentación y vestido – Recomendar adaptaciones en el hogar 	Frecuente debido al avance rápido
Azzedine y Salih ⁽¹⁹⁾	1993	Inglés	<ul style="list-style-type: none"> – Evaluar habilidades motoras finas – Actividades de la vida diaria – Necesidad de productos de apoyo 	<ul style="list-style-type: none"> – Trabajar función de la mano 	Cada 6 meses
Züchner ⁽²⁰⁾	1993	Inglés	<ul style="list-style-type: none"> – Evaluar habilidades motoras finas – Destrezas de afrontamiento – Actividades de la vida diaria – Necesidad de productos de apoyo 	<ul style="list-style-type: none"> – Desarrollar destrezas para afrontar los déficits motores finos (abotonado o deslizar una tarjeta de crédito) – Orientación profesional o laboral por la debilidad de manos y pies 	Revisión anual
Bird ⁽²¹⁾	1993	Inglés	<ul style="list-style-type: none"> – Evaluar debilidad muscular – Deambulación – Necesidad de productos de apoyo para la movilidad 	<ul style="list-style-type: none"> – Ejercicios que pueda afrontar dentro de su capacidad – Productos de apoyo para la movilidad – Orientación laboral debido a la debilidad de manos y pies 	No aporta datos
Matyjasik-Liggett y Wittman ⁽²²⁾	2013	Inglés	Se evalúa miembro superior mediante: <ul style="list-style-type: none"> – Prueba de clavijas de 9 orificios – Dinamómetro Jamar – Pinzómetro – Semmes-Weinstein – Manómetro de Rotterdam 	<ul style="list-style-type: none"> – Ejercicios para mantener fuerza y función de mano – Productos de apoyo para AVD y AIVD – Adaptación de espacio laboral y del hogar – Dar técnicas compensatorias para mantener autonomía – Realización de férulas para prevenir deformidades de la mano en garra – Tras alta tratamientos de ejercicios en hogar – Educación sobre conservación de energía y simplificación de la actividad 	No aporta datos

McCorquodale et al ⁽²³⁾	2016	Inglés	Evaluación de la funcionalidad de la extremidad superior	<ul style="list-style-type: none"> – Recomendar ejercicios para miembro superior – Proponer productos de apoyo – Adaptar el entorno – Dar pautas para adaptar y mejorar la independencia en AVD para mantener la calidad de vida y funcionalidad 	No aporta datos
Saporta y Shy ⁽²⁴⁾	2013	Inglés	No aporta datos	<ul style="list-style-type: none"> – Desarrollar estrategias para ayudar a los pacientes a que puedan realizar las actividades de la vida diaria – Movilizaciones de miembro superior para obtener el alargamiento de tendones, ya que es muy significativo el acortamiento y debilidad muscular que presentan 	No aporta datos
Dimitrova et al ⁽²⁵⁾	2016	Inglés	No aporta datos	<ul style="list-style-type: none"> – Necesidad de productos de apoyo para autonomía – Ortesis de muñeca y mano – Adaptación laboral 	No aporta datos

Fuente: elaboración propia.

Evaluación

Se evalúa la mano y prehensión, motricidad fina, funcionalidad de la extremidad superior al completo⁽¹⁷⁻²³⁾, fuerza, resistencia, flexibilidad, evaluación gestual, sensibilidad termoalgésica, sensibilidad discriminativa, sensibilidad propioceptiva estática y cinestésica⁽¹⁷⁾, para ello se usan diferentes instrumentos de valoración como la evaluación funcional de Kapandji, evaluación genérica de 400 puntos, prueba de prehensión, prueba de destreza de Purdue Pegboard, prueba de clavijas de 9 orificios, Dinamómetro Jamar, Pinzómetro, prueba de discriminación en dos puntos, Semmes-Weinstein, Manómetro de Rotterdam^(17,22).

También se evalúan movilidad, deambulación^(18,21), habilidades de autoayuda y destrezas de afrontamiento^(18,20), actividades de la vida diaria⁽¹⁸⁻²⁰⁾ y la necesidad de productos de apoyo⁽¹⁸⁻²¹⁾.

Tratamiento

Se realiza un tratamiento sensoriomotor, mediante relajación muscular de todo el miembro superior (incluyendo movilidad y estabilidad de escápula) y la armonización de los músculos intrínsecos/extrínsecos de las manos⁽¹⁷⁾, permitiendo adquirir destrezas para afrontar los déficits motores fino⁽²⁰⁾. También se enseña al usuario a realizar ejercicios de mantenimiento, mediante estiramientos que eviten las retracciones articulares de los dedos y muñeca, a usar masillas de diferentes durezas, que permitan

trabajar la extensión de los dedos, flexión de los músculos intrínsecos, flexión-extensión y abducción-oposición del pulgar, y a que no se excedan y sufran fatiga muscular⁽¹⁷⁾. Estas movilizaciones sirven para obtener el alargamiento de tendones, ya que es muy significativo el acortamiento y debilidad muscular que presentan⁽²⁴⁾. Para prevenir la deformidad de la mano en garra o apoyo para la caída de la muñeca se realiza la fabricación de ortesis^(17,22,25).

También la reeducación en actividades de la vida diaria, mediante estrategias y pautas para mantener la calidad de vida y la funcionalidad conforme progresa la enfermedad^(18,22-24) y la recomendación de productos de apoyo para movilidad, alimentación y vestido ya que ayudan a la autonomía de las actividades de la vida diaria^(18,21-23,25) junto con adaptaciones del hogar^(18,22,23) y de todo el entorno⁽²³⁾ incluido el laboral^(22,23) si fuera necesario.

Sin olvidar la orientación profesional o laboral para compensar la debilidad de manos y pies^(20,21), y educación sobre conservación de energía y simplificación de la actividad⁽²²⁾.

Reevaluación

Solo hay 4 artículos que aportan este dato, se proponen reevaluaciones a las 8 semanas⁽¹⁷⁾, cada 6 meses⁽¹⁹⁾, de forma anual⁽²⁰⁾ y en otro nos indica que si el avance es rápido debería realizarse frecuentemente sin aportar cifra exacta⁽¹⁸⁾.

Discusión

Un correcto tratamiento, requiere una evaluación previa, mediante el uso de instrumentos de valoración que permiten identificar las limitaciones y dificultades de la persona, facilitando el planteamiento del tratamiento que principalmente parte de un enfoque rehabilitador y compensador, evitando así la pérdida de las destrezas motoras y sensitivas del miembro superior, para no perder la autonomía de las actividades de la vida diaria.

Una limitación que hemos encontrado es la escasa cantidad de artículos metodológicos hallados, la mayoría son revisiones de la literatura, dificultando así la validez metodológica de los mismos. Los artículos no abordaban exclusivamente la intervención de terapia ocupacional, incluyendo a otras profesiones, considerando de especial necesidad la investigación en este campo.

En la actualidad se ponen en práctica tratamientos a pacientes con enfermedades neurodegenerativas a modo general⁽²⁶⁾. Encontramos de especial interés abordar esta patología concreta mediante un abordaje específico.

Discussion

A correct treatment requires a previous evaluation, through the use of assessment instruments that allow identifying the limitations and difficulties of the person, facilitating the treatment approach that mainly starts from a rehabilitative and compensatory approach, thus avoiding the loss of motor and sensory skills of the upper limb, in order not to lose the autonomy of daily life activities.

One limitation we have found is the small number of methodological articles found, most of which are reviews of the literature, thus hindering their methodological validity. The articles did not deal exclusively with occupational therapy intervention, including other professions, considering that research in this field is especially necessary.

Currently, treatments for patients with neurodegenerative diseases are generally implemented⁽²⁶⁾. We find it of special interest to address this specific pathology through a specific approach.

Conclusiones

No se han encontrado estudios exclusivos de la intervención de los profesionales de terapia ocupacional en pacientes con la enfermedad CMT, por tanto, tras analizar todos los artículos seleccionados en esta revisión sistemática, es necesario que se realicen estudios específicos donde se aborde la intervención de terapia ocupacional en la enfermedad CMT.

Hemos de destacar que los terapeutas ocupacionales pueden proporcionar a los pacientes herramientas y dispositivos que faciliten las tareas cotidianas para llevar una vida más plena y activa⁽²⁷⁾.

Conclusions

No exclusive studies have been found on the intervention of occupational therapy professionals in patients with CMT disease, therefore, after analyzing all the articles selected in this systematic review, it is necessary to carry out specific studies addressing occupational therapy intervention in CMT disease.

We have to emphasize that occupational therapists can provide patients with tools and devices that facilitate daily tasks to lead a fuller and more active life⁽²⁷⁾.

Declaración de transparencia

La autora principal (defensora del manuscrito) asegura que el manuscrito es un artículo honesto, adecuado y transparente; que ha sido enviado a la revista científica SANUM, que no ha excluido aspectos importantes del estudio y que las discrepancias del análisis se han argumentado, siendo registradas cuando éstas han sido relevantes. Todos los autores han contribuido sustancialmente en el diseño, análisis, interpretación, revisión crítica del contenido y aprobación definitiva del presente artículo.

Fuentes de financiación

Sin fuentes de financiación.

Conflicto de intereses

Sin conflicto de intereses.

Publicación

Este trabajo no ha sido presentado en ningún evento científico (congreso o jornada).

BIBLIOGRAFÍA

1. Eggermann K, Gess B, Häusler M, Weis J, Hahn A, Kurth I. Hereditary Neuropathies. Dtsch Arztebl Int. febrero de 2018;115(6):91-7.
2. Beloribi-Djefaflija S, Attarian S. Treatment of Charcot-Marie-Tooth neuropathies. Rev Neurol (Paris). 2023;179(1-2):35-48.
3. Granda-Vivanco V, Jaramillo-Herrera T, Conza González L. Neuropatía sensitiva y motora hereditaria: Enfermedad de Charcot Marie Tooth. Rev Medica Vozandes [Internet]. 1 de noviembre de 2019 [citado 10 de mayo de 2023];30(1). Disponible en: https://revistamedicavozandes.com/media/2019-1/RMV2019v30n104_REVISION_CLINICA01.pdf
4. Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth: Medline-Plus enciclopedia médica [Internet]. [citado 10 de mayo de 2023]. Disponible en: <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000727.htm>
5. Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth [Internet]. [citado 10 de mayo de 2023]. Disponible en: <https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/11876/enfermedad-de-charcot-marie-tooth>
6. Pousada T, Garabal Barbeira J, Groba B, Nieto-Riveiro L, Pereira J, Pazos A. Actualización en el abordaje ortoprotésico en las Enfermedades de Charcot-Marie-Tooth. Eur J Podiatry Rev Eur Podol. 9 de febrero de 2018;4:17-26.
7. Berciano J, Sevilla T, Casasnovas C, Sivera R, Vilchez JJ, Infante J, et al. Guía diagnóstica en el paciente con enfermedad de Charcot-Marie-Tooth. Neurología. 1 de abril de 2012;27(3):169-78.
8. Stavrou M, Sargiannidou I, Georgiou E, Kagiava A, Kleopa KA. Emerging Therapies for Charcot-Marie-Tooth Inherited Neuropathies. Int J Mol Sci. enero de 2021;22(11):6048.
9. Bird TD. Charcot-Marie-Tooth Hereditary Neuropathy Overview. En: Adam MP, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJ, Gripp KW, et al., editores. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993 [citado 10 de mayo de 2023]. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1358/>
10. Gareth J P. Charcot-Marie-Tooth Disorders: A Handbook for Primary Care Physicians [Internet]. Diane Pub Co; 1995 [citado 16 de mayo de 2023]. Disponible en: <https://www.biblio.com/book/charcot-marie-tooth-disorders-handbook-primary/d/846759722>
11. Berciano J, Gallardo E, García A, Pelayo-Negro AL, Infante J, Combarros O. Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth: revisión con énfasis en la fisiopatología del pie cavo. Rev Esp Cir Ortopédica Traumatol. 1 de marzo de 2011;55(2):140-50.
12. Kramarz C, Rossor AM. Neurological update: hereditary neuropathies. J Neurol. Septiembre de 2022;269(9):5187-91.
13. Occupational Therapy Practice Framework: Domain and Process—Fourth Edition. Am J Occup Ther. 31 de agosto de 2020;74(Supplement_2):7412410010p1-87.
14. Therapists WF of O. WFOT. WFOT; 2023 [citado 30 de mayo de 2023]. Definitions of Occupational Therapy from Member Organisations. Disponible en: <https://www.wfot.org/resources/definitions-of-occupational-therapy-from-member-organisations>
15. Charcot-Marie-Tooth Association [Internet]. [citado 22 de mayo de 2023]. Tratamiento y Gestión de CMT. Disponible en: <https://www.cmtausa.org/espanol/tratamiento-y-gestion-de-cmt/>
16. Page MJ, McKenzie JE, Bossuyt PM, Boutron I, Hoffmann TC, Mulrow CD, et al. Declaración PRISMA 2020: una guía actualizada para la publicación de revisiones sistemáticas. Rev Esp Cardiol. 1 de septiembre de 2021;74(9):790-9.
17. Sautreuil P, Delorme D, Baron A, Mane M, Missaoui B, Thoumie P. [Charcot Marie Tooth disease: principles of rehabilitation, physiotherapy and occupational therapy]. Med Sci MS. noviembre de 2017;33 Hors série n°1:49-54.
18. Opal P. GAN-Related Neurodegeneration. En: Adam MP, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJ, Gripp KW, et al., editores. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993 [citado 10 de mayo de 2023]. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1136/>
19. Azzedine H, Salih MA. SH3TC2-Related Hereditary Motor and Sensory Neuropathy. En: Adam MP, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJ, Gripp KW, et al., editores. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993 [citado 10 de mayo de 2023]. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1136/>

views® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993 [citado 10 de mayo de 2023]. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1340/>

20. Züchner S. MFN2 Hereditary Motor and Sensory Neuropathy. En: Adam MP, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJ, Gripp KW, et al., editores. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993 [citado 10 de mayo de 2023]. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1511/>

21. Bird TD. GDAP1-Related Hereditary Motor and Sensory Neuropathy. En: Adam MP, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJ, Gripp KW, et al., editores. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993 [citado 10 de mayo de 2023]. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1539/>

22. Matyasik-Liggett M, Wittman P. The utilization of occupational therapy services for persons with Charcot-Marie-Tooth disease. *Occup Ther Health Care*. julio de 2013;27(3):228-37.

23. McCorquodale D, Pucillo EM, Johnson NE. Management of Charcot-Marie-Tooth disease: improving long-term care with a multidisciplinary approach. *J Multidiscip Healthc*. 31 de diciembre de 2016;9:7-19.

24. Saporta MA, Shy ME. Inherited peripheral neuropathies. *Neurol Clin*. 2013;31(2):597-619.

25. Dimitrova EN, Božinovikj I, Ristovska S, Pejčikj AH, Kolevska A, Hasani M. The Role of Rehabilitation in the Management of Patients with Charcot-Marie-Tooth Disease: Report of Two Cases. *Open Access Maced J Med Sci*. 15 de septiembre de 2016;4(3):443-8.

26. Pousada T, Muñoz-Ortiz M, Soria L, Laguía M. Un servicio para la promoción de la autonomía de las personas con Enfermedades Neuromusculares en la Federación ASEM. *Rev Esp Discapac*. 1 de junio de 2013;01:215-23.

27. Marshwell P. Charcot Marie Tooth Disease: A Beginner's Quick Start Guide to Managing CMT Through Diet, With Sample Curated Recipes. No Fluff Publishing; 2022. 47 p.

