

Original Article

Aspects Concerning Physical Therapy's Role in Helping the Patient Suffering From Charcot-Marie-Tooth Disease Recover

Neagoe Ioana Cristina^{1*}

¹University of Pitești, Targu din Vale, no. 1, Pitești, 110040, Romania

DOI: 10.29081/gsjesh.2020.21.2.03

Keywords: *Charcot-Marie-Tooth disease, physiotherapy, rehabilitation*

Abstract

Charcot-Marie-Tooth disease is a heterogenous group of genetic disorders, presenting the phenotype of a chronic progressive neuropathy affecting both the motor nerves, and the sensitive ones. The disease generally develops before the age of 20 years in the lower limbs. The evolution is chronic and progresses slowly. Charcot-Marie-Tooth disease is one of most commonly inherited neurological disorders, affecting about one in 2,500 people in the United States and 2,8 million people around the world. The present paper intends to be a contribution to improving kinetic treatment programme for Charcot-Marie-Tooth during adolescence. For the research purposes we have monitored an adolescent male patient who benefited from a customized kinetic treatment for six months. The analysis of our recorded data highlighted the progress made (increased joint mobility, improvement of dynamic balance, pain reduction, improvement of foot aesthetics, as well as increase of the quality of life).

1. Introduction

Charcot-Marie-Tooth disease (CMT) is a heterogenous group of genetic disorders, presenting the phenotype of a chronic progressive neuropathy affecting both the motor nerves, and the sensitive ones, causing significant muscular deficits in the affected patients, which also restricts daily activities and involves a severe disability (Corrado, Ciardi, & Bargigli, 2016).

CMT is a progressive disorder which will eventually results in foot deformities (unusually high arches, weak muscles in the legs and especially ankles and hammertoes), and hands can also be affected as the disease progresses.

Continuous rehabilitation plays a major role in managing the Charcot-Marie-Tooth disease, due to the lack of curative medical treatments and problematic outcomes of surgical interventions. Also, the use of orthotic devices (orthotics) completes the kinesitherapeutic approach, their use being important to maintain

* E-mail: necsoi_cristina@yahoo.com, tel. 0724267497

joint mobility and walking (Kenis-Coskun, & Matthews, 2016).

Some studies have highlighted the existence of depressions, anxiety and sleep disorders, for example, are significant and more common in CMT during the general population. Therefore, a holistic approach to rehabilitation in CMT could include, besides physiotherapy and occupational therapy, voluntary psychological guidance, coping strategies for sensory loss and neuropathic pain (Mannil, Kadian, Futterlieb, & Sereda, 2014).

An important aspect is that related to static and dynamic balance, because falls in patients with CMT are very common. Future management to reduce the disease burden should investigate the effects of a timely multidisciplinary approach to manage balance dysfunction, and strategies to reduce falls in this population (Williams, Singer, & Lamont, 2017).

2. Material and methods

This paper's *goal* is to increase the quality of life and independence of persons suffering from Charcot – Marie – Tooth disease, by identifying its symptomatology and putting in place a rehabilitation program designed to that effect.

The initial *hypothesis* of this research was: we believe that early implementation of an individualised kinetic program in patients with CMT will lead to reduction of the disease-induced negative impact and will help these persons maintain /increase their quality of life to optimal parameters.

This paper proposes a case study: a 16-year old male patient, diagnosed with Charcot – Marie – Tooth disease; the patient came to the kinesiotherapy room, complaining of feet pain. When the patient was 12 years old, so four years before, he had undergone a surgical intervention to remedy some of the bone deformities on the feet. He had undergone another surgery when he was 14 years old but unfortunately, the bone deformity on the feet became worse.

The functional recovery activity was carried out within a kinesiotherapy room, three times per week, for six months (December 2018- May 2019); the three stages were complied with: warming up for physical effort, actual effort and after-exercise recovery.

The patient was assessed in order to determine his diminished functional capacity for the purpose of deciding what kinesitherapeutic and physical therapy means he would require. The key objective was to make the foot aesthetic, pain-free and functional. We conducted initial, intermediary and final-like tests, to note whether the recovery program had been effective or not.

To achieve the objectives proposed, the kinetic treatment included the following techniques (Neagoe, & Burcea, 2019):

- To improve foot's joint mobility: akinetic and kinetic techniques, dynamic, passive, dynamic active kinetic techniques, stretching, neuromuscular facilitation techniques;
- To improve muscle strength in the foot: kinetic static techniques,
- Kinetic dynamic active techniques, neuromuscular facilitation techniques;

- To improve controlled stability and foot capacity: kinetic dynamic active techniques, neuromuscular facilitation.

Also, during the rehabilitation program, the subject benefited from heat therapy, hydrotherapy and massage, as they play a significant role when used in parallel with the other kinesiotherapy means in patients suffering from dystonia or muscle deficits (Rabolu, 2009).

We used the following for evaluation: articular movement (Necşoi, 2011, p. 40), Berg balance scale and the McGill quality of life questionnaire.

3. Results and Discussions

The analysis and interpretation of results consist of comparing data obtained from the initial, intermediary and final tests; the scores obtained will be entered in tables and graphically represented as follows:

Table 1. Results obtained in the goniometric assessment for the dorsal flexion movement

Dorsal flexion	Initial test	Intermediary test	Final test
Left foot	10 ⁰	15 ⁰	20 ⁰
Right foot	9 ⁰	13 ⁰	19 ⁰

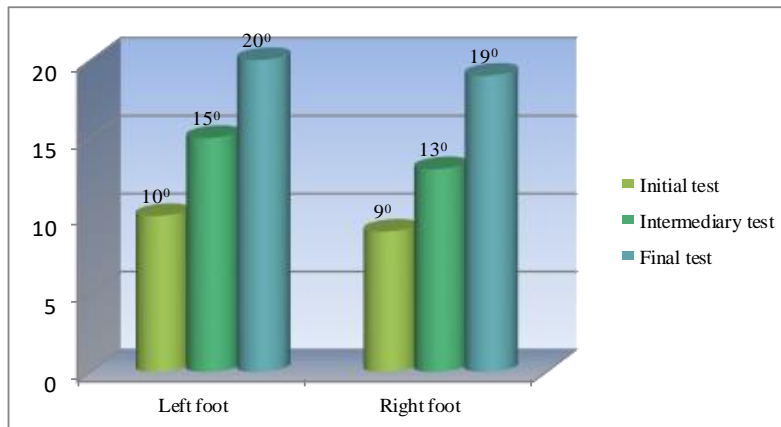


Figure 1. Range of motion evolution for the dorsal flexion movement

As it follows from the previous table and chart as well, we note that, further to the implementation of the kinetic program, joint mobility for the dorsal flexion movement improved by 10% on each leg.

This is a significant evolution for an adolescent patient with CMT disease, who had previously undergone surgical interventions after which the bone deformities became worse.

Table 2. Results obtained in the goniometric assessment for the plantar flexion movement

Plantar flexion	Initial test	Intermediary test	Final test
Left foot	30 ⁰	35 ⁰	40 ⁰
Right foot	32 ⁰	36 ⁰	42 ⁰

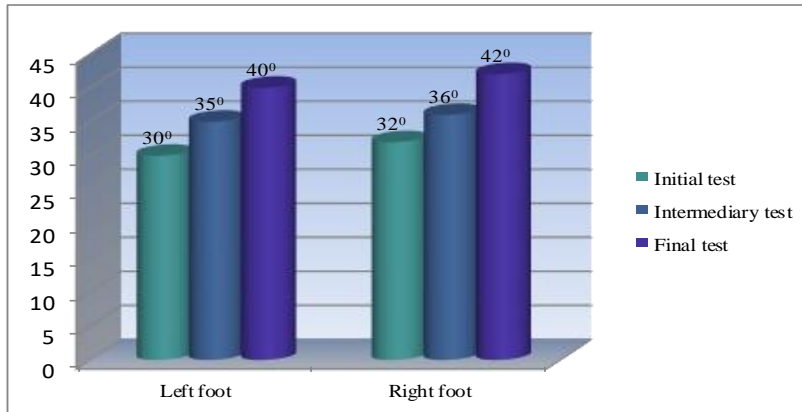


Figure 2. Range of motion evolution for the plantar flexion movement

We may note that further to joint mobility's testing for the plantar flexion movement, there is a slightly different mobility degree from one leg to the other, because the bone deformity is slightly different. Throughout the kinetic program's execution, a slight improvement (10%) was noted in both feet, which highlights the kinetic intervention's effectiveness.

Table 3. Results obtained after using Berg balance scale

Berg scale	Initial test	Intermediary test	Final test
Score achieved	45	49	52

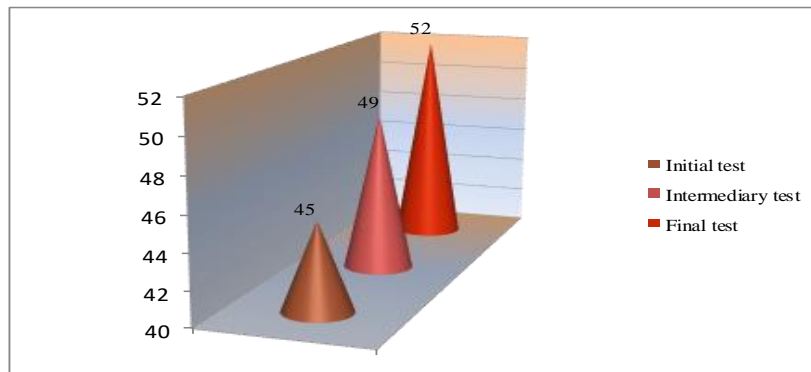


Figure 3: Evolution of balance after using Berg scale

Berg balance scale is used to predict a patient's risk of falls and we deemed it necessary, since such incidents can lead to trauma, which aggravates foot deformity. The chart presented shows that the patient's initial score was 45; this is the threshold the patient had to surpass so that the high risk of falls would lower. The maximum score that can be reached is 56, and the subject scored 52 in the final test, which points out an improvement in balance.

Table 4. Results obtained after using the McGill questionnaire

McGill questionnaire- quality of life assessment	Initial test	Final test
Score recorded	80	125

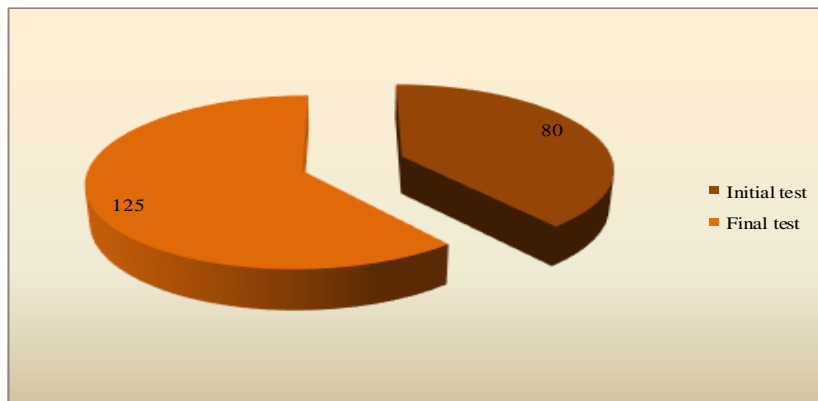


Figure 4. Evolution of the quality of life quantified by the McGill questionnaire

Table 4 shows the scores recorded after the McGill quality of life questionnaire was used, whose goal is to get additional data on health status, physical function, emotional and social functions and symptomatology. The data obtained shows an improvement in the quality of life, the patient stating that the kinetic treatment gave him a series of physical and mental benefits, making him have self-respect and improving his communication to other people (Neagoe, & Burcea, 2019).

4. Conclusions

Sadly, there is no cure for patients suffering from Charcot – Marie – Tooth disease, so the physical therapy protocol plays the most important part. Orthosis is also important in managing CMT; isolated data showed it as associated it with a significant improvement in ankle dorsiflexion, thus allowing a better walking kinematic (Corrado, Ciardi & Bargigli, 2016).

Patient's comprehensive and correct evaluation, his pain level after exercise, functional status, as well as related pathologies enable us to develop an

individualised kinesitherapeutic program, focused on the patient's needs and diminished functional capacity. Pathology-specific tests were used to assess the patient, which quantified and compared the progress registered. Determination of each recovery specific objective enhanced the patient's involvement degree, consolidating a quality and effective kinetic program.

The application of rehabilitation procedures in patients with Charcot – Marie – Tooth disease can improve their functional status and walking stability (Dimitrova, et al., 2016).

References

1. CORRADO, B., CIARDI, G., & BARGIGLI, C. (2016). Rehabilitation Management of the Charcot-Marie-Tooth Syndrome: A Systematic Review of the Literature. *Medicine*, 95(17), e3278.
2. DIMITROVA, E. N., BOŽINOVIKJ, I., RISTOVSKA, S., PEJCIKJ, A. H., KOLEVSKA, A., & HASANI, M. (2016). The Role of Rehabilitation in the Management of Patients with Charcot-Marie-Tooth Disease: Report of Two Cases. *Open access Macedonian journal of medical sciences*, 4(3), 443–448.
3. KENIS-COSKUN, O., & MATTHEWS, D.J. (2016). Rehabilitation issues in Charcot-Marie-Tooth disease. *Journal of Pediatric Rehabilitation Medicine*, 9(1):31-4.
4. MANNIL M, KADIAN C, FUTTERLIEB E, & SEREDA, MW. (2014). Rehabilitation in Charcot-Marie-Tooth disease type 1. *Advances in clinical neuroscience and rehabilitation. Rehabilitation article*, ACNR 2014;14(4):25-26.
5. NEAGOE, I.C., & BURCEA, C.C. (2019). The importance of physical therapy as mean for correcting clubfoot (varus- equin). *The European Proceedings of Social & Behavioural Sciences EpSBS*, ISSN: 2357-1330, 1283-8.
6. NECȘOI, I.C. (2011). *Ghid practic de evaluare în kinetoterapie*, Pitești: Editura Universității din Pitești, 40.
7. RABOLU, E. (2009). *Masaj și tehnici complementare de masaj*, Craiova: Editura Universitaria, 117.
8. WILLIAMS, S., SINGER, B., & LAMONT, P. (2017). Balance and falls in people with Charcot-Marie-Tooth disease: A cohort survey. *International Journal of Therapy and Rehabilitation*, 25(1).

Aspecte Privind Rolul Fizioterapiei în Recuperarea Pacientului cu Boala Charcot-Marie-Tooth

Neagoe Ioana Cristina

Universitatea din Pitești, Târgu din Vale, nr. 1, Pitești, 110040, România

Cuvinte cheie: boala Charcot-Marie-Tooth, fizioterapie, reabilitare

Rezumat

Boala Charcot-Marie-Tooth este un grup eterogen de tulburări genetice care prezintă fenotipul unei neuropatii progresive cronice care afectează atât nervii motori, cât și cei senzitivi. Boala Charcot-Marie-Tooth este compusă din tipuri de tulburări neurologice moștenite care afectează nervii periferici motori și senzoriali, având ca rezultat slăbiciunea musculaturii. Boala este una dintre cele mai frecvente tulburări neurologice moștenite, afectând aproximativ 1 din 2500 de persoane din Statele Unite și 2,8 milioane de persoane din întreaga lume. Lucrarea de față are rolul de a evidenția și demonstra rolul programului de tratament kinetic pentru pacienții cu boala Charcot-Marie-Tooth în perioada adolescenței. În acest studiu a fost evaluat un pacient de sex masculin, adolescent care a beneficiat de tratament kinetic individualizat pe o perioadă de 6 luni. Analiza datelor înregistrate a evidențiat progresele realizate în ceea ce privește creșterea mobilității articulare, îmbunătățirea echilibrului dinamic, reducerea durerii, ameliorarea esteticii piciorului precum și creșterea calității vieții.

1. Introducere

Boala Charcot - Marie - Tooth (CMT) este un grup eterogen de tulburări genetice care prezintă fenotipul unei neuropatii progresive cronice și afectează atât nervii motori, cât și cei senzitivi determinând importante deficite musculare la pacienții afectați ceea ce limitează activitățile zilnice și implică un handicap sever (Corrado, Ciardi, & Bargigli, 2016).

CMT este o afecțiune progresivă care va duce la deformarea piciorului (arcade plantare înalte, slăbiciune musculară la nivelul picioarelor și gleznelor în special, degetele picioarelor curbate), iar afectarea mâinilor poate să apară pe măsură ce evoluează boala.

Reabilitarea continuă este esențială în boala Charcot - Marie - Tooth datorită lipsei tratamentelor medicale curative și rezultatelor nesigure ale intervențiilor chirurgicale. De asemenea utilizarea dispozitivelor medicale ortopedice (ortezele) completează abordarea kinetoterapeutică, utilizarea acestora fiind importantă în menținerea mobilității articulare și a mersului (Kenis-Coskun, & Matthews, 2016).

Unele studii au evidențiat faptul că depresia, anxietatea și tulburările de somn, de exemplu, sunt semnificativ mai frecvente la pacienții cu CMT decât în populația generală. O abordare holistică prin urmare, spre reabilitare în CMT ar putea include, pe lângă fizioterapie și terapie ocupațională, îndrumare psihologică voluntară, strategii de combatere a pierderilor senzoriale și a durerii neuropatice (Mannil, Kadian, Futterlieb, & Sereda, 2014).

Un aspect important este cel legat de echilibru static și dinamic, deoarece căderile la pacienții cu CMT sunt foarte frecvente. Managementul acestei afecțiuni ar trebui să cuprindă o abordare multidisciplinară în timp util pentru a gestiona disfuncția echilibrului și strategiile de reducere a căderilor în această populație. (Williams, Singer, & Lamont, 2017).

2. Material și metode

Lucrarea are ca scop creșterea calității vieții și independenței unei persoane cu boala Charcot – Marie – Tooth, prin identificarea simptomatologiei acestei boli și aplicarea unui program de recuperare destinat acestui caz.

În acest studiu am plecat de la următoarea ipoteză: considerăm că aplicarea timpurie a unui program kinetic individualizat la pacienții cu CMT va conduce la diminuarea efectelor negative induse de boală și la menținerea/creșterea calității vieții acestor persoane la parametri optimi.

Lucrarea de față propune un studiu de caz: un pacient în vârstă de 16 ani, de gen masculin, diagnosticat cu boala Charcot – Marie – Tooth; pacientul s-a prezentat la sala de kinetoterapie, deoarece avea dureri la nivelul picioarelor. În urmă cu 4 ani, atunci când pacientul avea 12 ani, a fost supus unei intervenții chirurgicale pentru a se mai remedia din deformațiile osoase de la nivelul picioarelor. La vârsta de 14 ani, acesta a mai suferit o intervenție chirurgicală, dar din păcate, deformația osoasă de la nivelul picioarelor s-a agravat.

Activitatea de recuperare funcțională s-a desfășurat în cadrul unei săli de kinetoterapie, cu o frecvență de 3 ori pe săptămână, tip de 6 luni (decembrie 2018 – mai 2019), acesta respectând cele 3 etape, încălzire pentru efort, efortul propriu-zis și revenire după efort.

A fost evaluat pacientul în vederea stabilirii restantului funcțional al pacientului, cu scopul de a stabili mijloacele kinetoterapeutice și fizioterapeutice având ca obiectiv fundamental asigurarea unui picior estetic, fără durere și funcțional. Am efectuat evaluări de tip inițial, intermediar și final, pentru a observa progresivitatea pacientului, respectiv eficacitatea programului de recuperare.

Pentru realizarea obiectivelor propuse, tratamentul kinetic a inclus următoarele tehnici (Neagoe, & Burcea, 2019):

- pentru îmbunătățirea mobilității articulației piciorului: tehnici akinetice, tehnici kinetice dinamice pasive, tehnici kinetice dinamice active, tehnici de stretching, tehnici de facilitare neuromusculară;

- pentru îmbunătățirea forței musculare a piciorului: tehnici kinetice statice, tehnici kinetice dinamice active, tehnici de facilitare neuromusculară;

- pentru îmbunătățirea stabilității controlate și abilității piciorului: tehnici kinetice dinamice active, tehnici de facilitare neuromusculară.

De asemenea în timpul programului de reabilitare subiectul a beneficiat de termoterapie, hidroterapie și masaj, acestea având un rol important aplicate în paralel cu celelalte mijloace ale kinetoterapiei la pacienții care prezintă distonii sau deficiențe musculare (Rabolu, 2009).

Pentru evaluare am utilizat: bilanțul articular (Necșoi, 2011, p. 40), scala de echilibru Berg, chestionarul de evaluare a calității vieții McGill.

3. Rezultate și Discuții

Analiza și interpretarea rezultatelor constă în compararea datelor obținute la testarea inițială, testarea intermediară și la testarea finală, iar scorurile obținute vor fi înregistrate în tabele și vor fi reprezentate grafic după cum urmează:

Tabel 1. Rezultate obținute la testarea goniometrică pentru mișcarea de flexie dorsală

Flexie dorsală	Testare inițială	Testare intermediară	Testare finală
Picior stâng	10 ⁰	15 ⁰	20 ⁰
Picior drept	9 ⁰	13 ⁰	19 ⁰

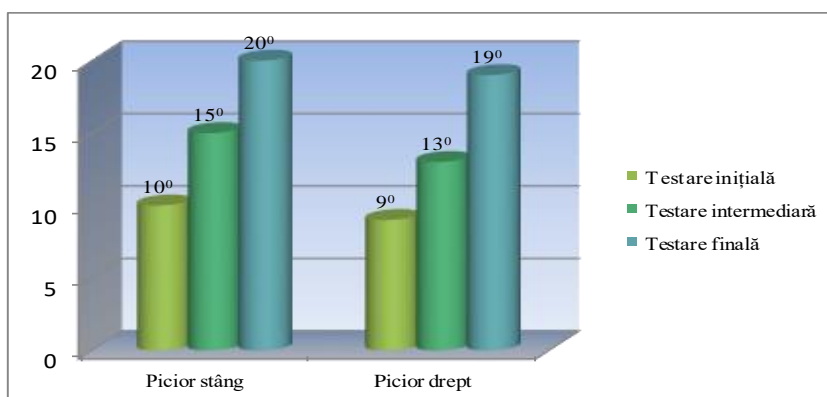


Figura 1. Evoluția amplitudinii articulare pentru mișcarea de flexie dorsală

Așa cum reiese din tabelul și graficul anterior, în urma aplicării programului kinetic observăm faptul că mobilitatea articulară pentru mișcarea de flexie dorsală a fost îmbunătățită cu 10⁰ pentru fiecare picior. Aceasta reprezintă o evoluție semnificativă pentru un pacient la vârsta adolescenței cu boala CMT care a suferit în prealabil intervenții chirurgicale în urma cărora deformațiile osoase s-au accentuat.

Tabel 2. Rezultate obținute la testarea goniometrică pentru mișcarea de flexie plantară

Flexie plantară	Testare inițială	Testare intermediară	Testare finală
Picior stâng	30 ⁰	35 ⁰	40 ⁰
Picior drept	32 ⁰	36 ⁰	42 ⁰

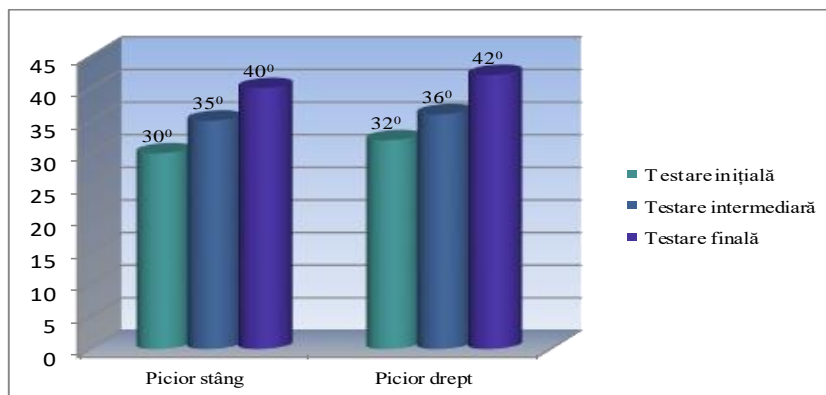


Figura 2. *Evoluția amplitudinii articulare pentru mișcarea de flexie plantară*

În urma testării mobilității articulare pentru mișcarea de flexia plantară, putem observa faptul că diferența de grade de mobilitate diferă puțin de la un picior la altul, deoarece gradul de deformare osoasă este puțin diferit. Pe parcursul executării programului kinetic am observat o ușoară îmbunătățire (10^0) la ambele picioare, ceea ce evidențiază eficiența intervenției kinetice.

Tabel 3. *Rezultate obținute în urma aplicării scalei de echilibru Berg*

Scala Berg	Testare inițială	Testare intermediară	Testare finală
Scor obținut	45	49	52

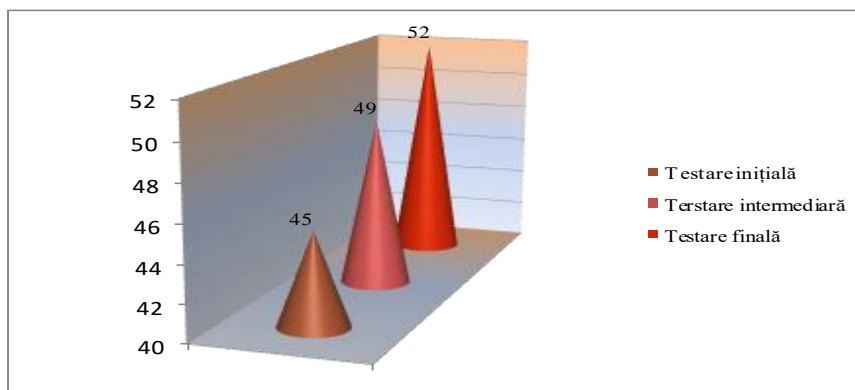


Figura 3. *Evoluția echilibrului în urma aplicării scalei Berg*

Scala de echilibru Berg ne arată riscul de cădere al pacientului și am considerat că este necesar a fi aplicat deoarece de la aceste incidente se poate ajunge la traumatisme care pot accentua deformarea piciorului. Din graficul prezentat observăm faptul că pacientul a obținut un scor inițial de 45, acesta fiind pragul pe care subiectul trebuie să îl depășească pentru a nu avea un risc crescut de a cădea. Scorul maxim care poate fi atins este 56, subiectul atingând valoarea 52 la testarea finală, ceea ce evidențiază îmbunătățirea echilibrului.

Tabel 4. Rezultate obținute în urma aplicării chestionarului McGill

Chestionarul McGill - evaluarea calității vieții	Testare inițială	Testare finală
Scor obținut	80	125

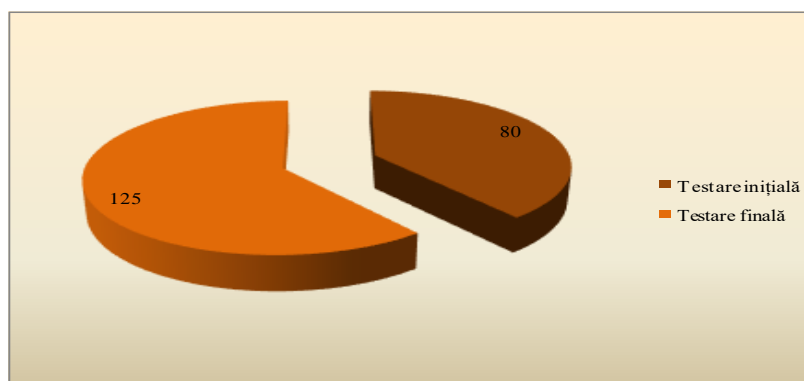


Figura 4. Evoluția calității vieții cuantificată prin aplicarea chestionarului McGill

În tabelul nr. 4 sunt prezentate scorurile obținute în urma aplicării chestionarului de evaluare a calității vieții al lui McGill, care are ca obiective obținerea de date suplimentare asupra stării de sănătate, funcției fizice, funcției afective, funcției sociale și simptomatologia acestuia. Din datele obținute reiese faptul că există o îmbunătățire a calității vieții, pacientul menționând faptul că tratamentul kinetic realizat i-a adus o serie de avantaje pe plan fizic și psihic, oferindu-i respect de sine și îmbunătățindu-i comunicarea cu alte persoane (Neagoe & Burcea, 2019).

4. Concluzii

Din păcate, pentru pacienții cu boala Charcot – Marie – Tooth nu există un tratament pentru vindecare, rolul cel mai important revenind protocolului fizioterapeutic. De asemenea, rolul ortezei în managementul CMT este unul important, unele studii evidențiind o îmbunătățire semnificativă în dorsiflexia gleznei, ceea ce permite o cinematică mai bună în mers. (Corrado, Ciardi, & Bargigli, 2016).

Evaluarea corectă și completă a pacientului, gradul de durere survenit în urma efortului, statusul funcțional, precum și patologiile asociate, ne permit aplicarea unui program kinetoterapeutic individualizat pe necesitățile și restantul funcțional al pacientului. În evaluarea pacientului au fost folosite teste specifice patologiei, care au cuantificat și comparat progresele înregistrate, iar stabilirea fiecărui obiectiv specific de recuperare a crescut gradul de implicare al pacientului, consolidând un program kinetic de calitate și eficient.

Aplicarea procedurilor de reabilitare la pacienții cu boala Charcot – Marie – Tooth poate îmbunătăți starea lor funcțională și stabilitatea la mers (Dimitrova, et al. 2016).



©2017 by the authors. Licensee „GYMNASIUM” - *Scientific Journal of Education, Sports, and Health*, „Vasile Alecsandri” University of Bacău, Romania. This article is an open access article distributed under the terms and conditions of the Creative Commons Attribution ShareAlike 4.0 International (CC BY SA) license (<http://creativecommons.org/licenses/by-sa/4.0/>).
