



Jornadas de Robótica y Bioingeniería

Sesión: <P>

Evaluación neuromecánica de la marcha humana en personas con síndrome de Charcot-Marie-Tooth: un estudio preliminar

Beviá, I.^a, López-Castellanos, J. M.^a, Jara, C. A.^a, Úbeda, A.^{a,*}

^a Grupo Human Robotics, Universidad de Alicante, Crta. de San Vicente del Raspeig S/N, 03690, Alicante, España.

Citar artículo: Beviá, I., López-Castellanos, J. M., Jara, C. A., Úbeda, A. 2023. **Evaluación neuro-mecánica de la marcha humana en personas con síndrome de Charcot-Marie-Tooth: un estudio preliminar** Jornadas Nacionales de Robótica y Bioingeniería 2023, 315-322. <https://doi.org/10.20868/UPM.book.74896>

Resumen

La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth es un grupo de trastornos neurológicos hereditarios que afecta a los nervios periféricos y, por regla general, se manifiesta inicialmente con debilidad y deformaciones en las piernas. Aunque esta no sea necesariamente la única parte afectada es la más degenerada en el transcurso del tiempo lo cual, provoca consecuencias patológicas en la marcha. Por este motivo, en este estudio se ha realizado una evaluación neuromecánica de la marcha sobre este tipo de pacientes para construir representaciones gráficas y simulaciones de la locomoción con los que comprender mejor los movimientos y la actividad electromiográfica que caracterizan el trastorno y con ello, aportar conocimiento con el que abordar ayudas y mejorar la calidad de vida en personas con esta patología.

Palabras clave: neuromecánica, síndrome de Charcot-Marie-Tooth, electromiografía, cinemática.

Neuromechanical evaluation of human gait in people with Charcot-Marie-Tooth syndrome: a preliminary study

Abstract

Charcot-Marie-Tooth syndrome is a group of hereditary neurological conditions affecting the peripheral nerves and, as a general rule, initially manifesting with weakness and deformity of the legs. Although the lower limbs are not the only affected body part, they are commonly the most degenerate in time, causing pathological effects in the patient's gait. For this reason, in this study, a neuromechanical evaluation of gait on this type of individuals has been performed to construct graphical representations and simulations of locomotion and better understand pathological movement and electromyographic activity that characterizes this condition and, from there, provide knowledge of how to address assistance and improvement of quality of life of people with this pathology.

Keywords: neuromechanics, Charcot-Marie-Tooth syndrome, electromyography, kinematics.

1. Introducción

La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT) es una forma de nombrar un grupo de patologías relacionadas que se pueden definir en conjunto como un síndrome polineuropático sensitivo-motor, desmielinizante o axonal, que se transmite por herencia autosómica dominante, autosómica recesiva o ligada al cromosoma X [1]. Asimismo, esta enfermedad se caracteriza por una penetrancia reducida, un desorden heterogéneo genético y una expresividad variable ya que se pueden

manifestar síntomas muy distintos hasta en pacientes de un mismo tipo [2]. Estas anomalías se presentan con el fenotipo de una neuropatía progresiva crónica y son debidas a una gran complejidad molecular asociada a más de 80 genes que suelen afectar principalmente a la estructura, función de las células y axones de Schwann de los nervios periféricos [3].

La CMT, aun siendo vista como una enfermedad rara, es considerada una de las enfermedades neurológicas más frecuentes teniendo una prevalencia variable según la región que oscila entre 10 y 28 habitantes por cada 100.000 personas

*Autor para correspondencia: andres.ubeda@ua.es

Attribution-NonCommercial-ShareAlike 4.0 International (CC BY-NC-SA 4.0)

[3] y más concretamente en España se acerca a los 28 casos por cada 100.000 personas [1]. Entre las manifestaciones más comunes en sus afectados se puede encontrar debilidad, pérdida de sensibilidad y atrofia muscular en las extremidades inferiores acompañadas de posteriores y progresivas deformaciones en los pies que terminan formando un pie cavo y dedos en martillo [4]. Con el paso del tiempo, todo esto da lugar a dificultad al caminar y la aparición de marcha en equino.

En este tipo de enfermedades neurológicas donde las piernas son destacablemente afectadas y existe una evidente alteración del desplazamiento, son de especial interés los estudios neuromecánicos de la marcha [5] en los que se combina un análisis más clásico para obtener parámetros cinemáticos y cinéticos con la recolección de señales electromiográficas de los músculos responsables del desplazamiento locomotor. Al tener presente estos datos sincronizados, se abre la posibilidad de analizar patrones de activación musculares que expongan alteraciones en la marcha estableciendo así una base para determinar la causa de la anomalía [6]. En definitiva, gracias a estos estudios muchas actividades en el ámbito de la salud se ven considerablemente beneficiadas [6] mediante el apoyo al diagnóstico, el apoyo para el diseño de cirugías en los pacientes, el respaldo de decisiones de tratamiento, el diseño de terapias y su evaluación o el desarrollo de informes cuantitativos.

En este estudio se pretende realizar una evaluación neuromecánica de la marcha en personas que padezcan de CMT gracias a la colaboración de varios sujetos afectados por el tipo IA de esta patología (CMT1A) con el objetivo principal de obtener biomarcadores neuromecánicos que se puedan relacionar con la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth y así, extraer conclusiones útiles para evaluar este síndrome y comprender mejor los mecanismos de control motor ante la presencia de limitaciones en el movimiento del individuo, con el fin de contribuir a aportar conocimiento sobre esta enfermedad rara que no presenta un elevado número de estudios en comparación a otras más comunes.

2. Materiales y métodos

2.1. Setup experimental

Para generar la base de datos, se han realizado pruebas de marcha en las cuales se han medido los movimientos y la actividad de varios músculos de forma simultánea en la pierna derecha de los usuarios.

Para recoger los ángulos articulares se han utilizado 4 unidades de medición inercial (IMU), más concretamente el sensor IMU BWT901CL de la empresa Wit Motion. Este dispositivo permite capturar varios parámetros como los ángulos o el campo magnético, la velocidad angular y la aceleración con una frecuencia de muestreo de 100 Hz. A partir de estos ángulos recogidos, se han calculado los correspondientes a la cadera, la rodilla y el tobillo relacionando los resultados entre dos IMUs estratégicamente colocadas para cada movimiento.

Por otro lado, para medir las señales eléctricas producidas por los músculos, se ha empleado del equipo de Noraxon junto

con software de la misma empresa que soporta su funcionamiento. Este equipo consta de 4 sensores EMG inalámbricos con una frecuencia de muestreo de 1500 Hz por lo que ha sido necesario seleccionar cuidadosamente aquellos músculos que tienen especial implicación en la locomoción y se ven alterados en la marcha patológica producida por el síndrome de CMT. Para resolver esta cuestión, se contactó con una neuróloga especialista que trata con los pacientes de CMT1A que se van a someter a estas pruebas y que recomendó capturar el tibial anterior, el gemelo interno, el peroneo y el soleo.

Estos dispositivos se colocaron en función de las recomendaciones del software de Noraxon y lo consultado en SENIAM. Finalmente, los sensores inerciales y EMG han sido dispuestos en el cuerpo como se muestra en la Figura 1 teniendo en cuenta las diferencias propias en la fisiología de cada individuo.



Figura 1: Distribución de los sensores inerciales y EMG en el cuerpo

Como ambos sistemas funcionan de forma independiente uno del otro, se han sincronizado mediante una placa Arduino UNO la cual actúa de mediador y controlador para enviar mensajes desde el software desarrollado para usar las IMUs al programa de Noraxon. Con ello, se ha mantenido activa y almacenado junto con el resto de señales EMG una señal de sincronización mientras se capturaba el movimiento.

2.2. Participantes y protocolo de pruebas

Durante las pruebas, se ha tomado medidas de 12 sujetos voluntarios de entre los cuales 6 sufren de CMT1A y otros 6 representan a la población de control (Tabla 1).

Tabla 1: Información de los usuarios

Usuario	Edad	Sexo	Altura (cm)	Peso (kg)
Pacientes del síndrome de CMT				
Sujeto 1 (S1)	55	F	162	72
Sujeto 2 (S2)	29	F	167	67
Sujeto 3 (S3)	54	F	156	59
Sujeto 4 (S4)	50	F	160	71
Sujeto 5 (S5)	49	F	155	67
Sujeto 6 (S6)	32	M	176	72
Individuos sanos				
Sujeto 7 (S7)	21	F	168	57

Sujeto 8 (S8)	43	F	169	80
Sujeto 9 (S9)	21	F	160	55
Sujeto 10 (S10)	55	F	165	57
Sujeto 11 (S11)	24	F	173	64
Sujeto 12 (S12)	22	M	181	86

Además de los datos de la Tabla 1, hay que destacar que el S7 y S9 indicaron tener problemas de rodilla; el S1 hace uso normal de plantillas y presenta un posible edema de Morton; el S2 hace un uso muy poco frecuente de plantillas y destaca tener problemas recientes de cadera; el S3 hace uso normal de plantillas y presenta deformaciones particulares de las extremidades inferiores (patas de cigüeña) y; el S5 también hace uso normal de plantillas y a temprana edad fue sometido a varias cirugías de los pies.

En la experimentación, antes de comenzar ningún proceso, los sujetos han sido totalmente informados y han dado su consentimiento para participar y ceder sus datos al estudio (protocolo UA-2021-06-21-01, aprobado el 29 de junio de 2021). Posterior a la firma, se ha preparado el equipo de recogida y la piel del individuo mediante diversos productos que mejoran la señal. Después, se han colocado todos los dispositivos como en la Figura 1 y se han explicado los ejercicios que se debían realizar en cada prueba que han consistido en caminar en línea recta en situaciones diferentes variando la longitud de paso aproximada.

El número de ciclos de marcha por prueba y la longitud del paso han sido escogidos en función del tamaño del laboratorio y diversas consideraciones para que cualquier sujeto patológico pueda realizar los movimientos sin problemas. Finalmente se escogieron las siguientes medidas:

- Un paso corto/normal de 40 centímetros durante 4 ciclos de marcha en individuos sanos y afectados por la enfermedad.
- Un paso largo de 60 centímetros durante 4 ciclos de marcha en individuos sanos.
- Un paso largo de 50 centímetros durante 3 ciclos de marcha en individuos afectados por la enfermedad.

Y para los afectados que hayan realizado los anteriores ensayos con plantillas y puedan desplazarse sin éstas una prueba adicional:

- Un paso de tamaño variable para evitar someterlos a un esfuerzo excesivo durante 4 ciclos de marcha.

Cada una de estas pruebas ha sido repetida 5 veces por individuo exceptuando el último caso que ha podido terminar antes en función de condicionantes como dolor o incapacidad por parte de los participantes. Asimismo, al empezar y finalizar dentro cada ensayo se hicieron pausas de 5 segundos donde el sujeto permanecía quieto para facilitar la segmentación posterior. Cabe destacar que aunque se ha considerado que estas pruebas no requieran de gran esfuerzo físico, igualmente se hicieron breves descansos y una pausa de 3 minutos al cambiar de ejercicio.

Adicionalmente, antes de cada secuencia de pruebas se ha recogido la desviación base de las articulaciones en los sujetos ocasionada por las deformidades o estructura corporal y para ello se han medido los ángulos de las zonas objetivo estando las personas erguidas durante 10 segundos.

Al terminar las pruebas de un sujeto, estas son recortadas para guardar únicamente los datos sincronizados. Cabe destacar que la frecuencia de muestreo de recogida es mucho mayor que las IMUs por lo que se han muestreado los ángulos obtenidos a la frecuencia del EMG. A partir de este fichero único y otros cálculos como la desviación en la postura del sujeto, se ha creado la base de datos desde la cual se ha trabajado.

2.3. Análisis cinemático

Este análisis tiene como objetivo obtener conclusiones a partir de la visualización la cinemática media de un ciclo de marcha. Para segmentar los distintos ciclos de marcha se optó por basarse en los ángulos recogidos de la articulación de la cadera desde donde se puede aproximar que el inicio y final de un paso corresponderá con el momento de máximo desplazamiento de la pierna y, por tanto, el momento de ángulo máximo de la cadera.

Siguiendo esta estrategia se segmentaron los ángulos, se eliminó la desviación derivada de la fisiología de cada sujeto y se calculó la media de los ciclos de todos los ensayos. El resultado medio se ha representado junto a su desviación.

2.4. Análisis muscular

El análisis muscular se ha planteado de forma similar buscando obtener conclusiones a partir de la visualización de la activación media de cada músculo durante un ciclo de marcha para lograr así que sean fácilmente comparables con la cinemática.

Antes de proceder a segmentar, se ha realizado un procesado inicial para las señales EMG que consistió en un rectificado y suavizado de la señal original. A continuación, se ha implementado la misma estrategia de segmentación y mediado que el caso anterior para obtener representaciones gráficas similares donde se muestre la media de la actividad y la desviación entre pruebas.

2.5. Simulación de la marcha

Para la simulación de la marcha de los sujetos se ha hecho uso del software de código abierto OpenSim que permite a los usuarios crear o utilizar modelos biomecánicos 3D para representar la dinámica del movimiento.

En primer lugar, se ha eliminado la desviación de los ángulos capturados en las pruebas de desplazamiento y se han construido ficheros Motion que son necesarios para indicar las órdenes de acción en este software. Estos archivos se han cargado sobre el modelo de una pierna que nace de la modificación del ejemplo predeterminado (leg39) donde se han establecido como fijos ciertos movimientos en el espacio de los que no tenemos información y se han eliminado los músculos y fuerzas actuantes. En definitiva, el resultado se visualiza como una pierna esquelética con tres articulaciones activas (Figura 2): la cadera, la rodilla y el tobillo.

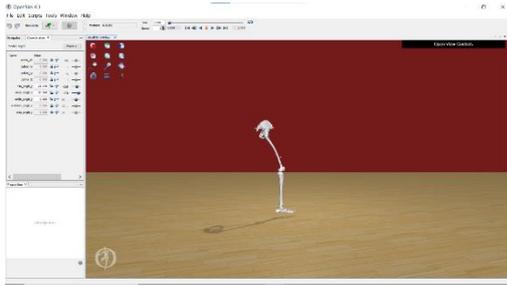


Figura 2: Interfaz de OpenSim y modelo biomecánico para la representación de la marcha en una pierna

3. Resultados y discusión

Para el análisis del comportamiento cinemático y muscular se han elaborado un total de 27 representaciones de entre las cuales 12 pertenecen a individuos sanos y 15 a casos patológicos. En este artículo se muestran las más significativas. Cabe destacar que el sujeto 1, el sujeto 3 y el sujeto 5 necesitan hacer uso de plantillas para caminar por lo que, como se ha comentado anteriormente, se han realizado pruebas de desplazamiento de paso corto y largo con este apoyo y adicionalmente, se ha capturado un ejercicio sin su uso adaptando el movimiento a sus condiciones. Estas pruebas sin plantilla se van a comentar al final de los apartados.

3.1. Comportamiento cinemático

En este punto, para entender correctamente la orientación en el movimiento sobre las articulaciones en las gráficas, se han establecido como ángulos nulos (iguales a 0) la posición representada en la Figura 3 donde también se han indicado que movimientos han sido considerados con ángulos positivos o negativos.

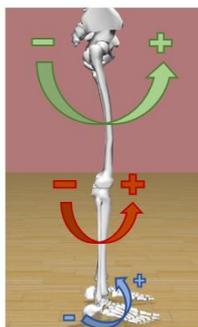


Figura 3: Esquema del movimiento en función del signo en las gráficas

Con respecto al movimiento de cadera de los enfermos de CMT, se mantiene una forma de parábola similar a la capturada en los sujetos sanos y aunque no se destacan diferencias muy significativas, se aprecian ciertas variaciones entre los ejercicios de paso normal y paso largo donde en la mayoría de los pacientes, la diferencia entre el valor máximo y mínimo entre ejercicios es considerablemente reducida en comparación por lo que se deduce que harán uso de otros movimientos para lograr una mayor longitud de paso.

En el movimiento de rodilla, los sujetos sanos presentan una zona estable próxima a los 0° la cual corresponde al balanceo sobre la pierna estudiada que aunque no es perfectamente constante y es muy variable entre casos, es fácilmente diferenciable. Por el contrario, en la población afectada no se puede señalar este mismo comportamiento. Únicamente, es distinguible en el paso corto del sujeto 1 (Figura 7) aunque tampoco es claro y además, particularmente, se puede destacar que el sujeto 2 se aleja bastante de alcanzar a posicionar la rodilla recta a diferencia del resto.

En relación al tobillo y al contrario que en los movimientos anteriores, se puede observar mayor diversidad de formas en la población sana. Aunque todos estos individuos tienen un comienzo similar, durante el balanceo de la pierna en algunos casos se repite una flexión que se puede deber a la preparación para aterrizar con el talón (Figura 5) mientras que, en otros casos, se da una extensión constante hasta el final que se puede deber a una pisada inicial con toda la planta del pie por una corta longitud del paso (Figura 4). Todos los casos patológicos coinciden con este último comportamiento lo cual concuerda con la falta de equilibrio normal por las deformaciones o debilidades dadas por la enfermedad.

Por otro lado, en el desplazamiento sin herramientas de apoyo del sujeto 3 y el sujeto 5 (Figura 8), los valores del movimiento de la cadera se alejan bastante del rango medio observado en su movimiento normal con plantillas. En este cambio, mientras que en el primero disminuye en todos sus valores, por el contrario, en el segundo aumenta pudiéndose destacar que no llega nunca a estar próximo a una posición recta como en el desplazamiento con soporte. En los otros ángulos medidos no se han encontrado diferencias tan destacables a excepción del movimiento de rodilla del sujeto 3 donde aparece una zona relativamente estable y cambia notablemente la medida de la flexión.

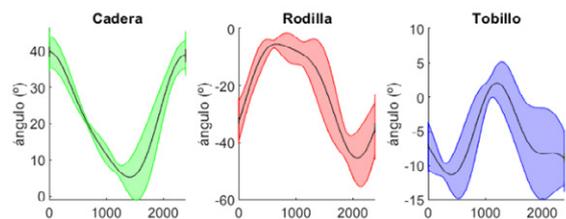


Figura 4: Representación gráfica del comportamiento cinemático en el paso normal del sujeto 10 (sano)

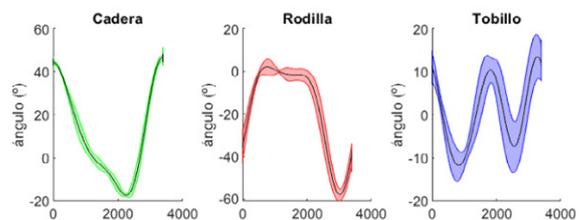


Figura 5: Representación gráfica del comportamiento cinemático en el paso largo del sujeto 8 (sano)

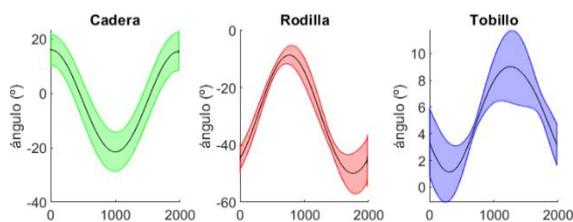


Figura 6: Representación gráfica del comportamiento cinemático en el paso normal del sujeto 4 (patológico)

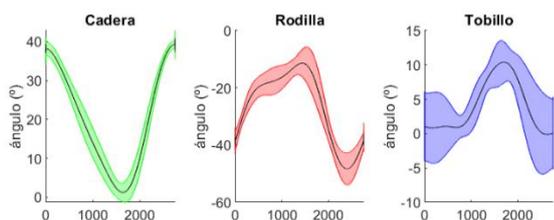


Figura 7: Representación gráfica del comportamiento cinemático en el paso normal con plantillas del sujeto 1 (patológico)

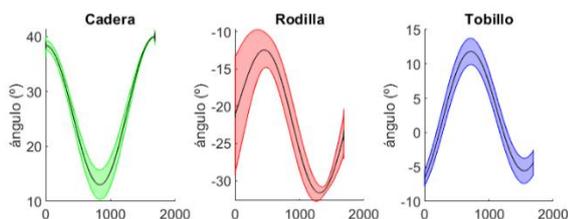


Figura 8: Representación gráfica del comportamiento cinemático sin plantillas del sujeto 5 (patológico)

3.2. Comportamiento muscular

En estos sujetos afectados se pueden encontrar alteraciones distintas entre ellos debido a la expresividad variable característica de la enfermedad. A pesar de esto, teniendo en cuenta todos los resultados sobre el comportamiento muscular, se han podido extraer anomalías repetidas o comunes en los pacientes en comparación con la población sana.

En la gran mayoría de los enfermos de CMT, las activaciones de los 4 músculos se dan en el mismo periodo del ciclo como se puede observar en la Figura 10. Este fenómeno, se contradice con la relación antagónica entre el tibial (asociado a la flexión del tobillo) y el conjunto sinérgico (asociado a la extensión del tobillo) compuesto por el soleo, el peroneo y el gemelo que observamos en la población sana (Figura 9). Además, al mantener este último grupo su relación en la población afectada se ha deducido que la latencia de activación aunque ha aumentado claramente en todos los músculos ya que en ningún caso coincide la excitación con sus movimientos correspondientes, presenta un retraso mayor en el tibial y, por este motivo, se puede intuir que posiblemente pueda estar más afectado.

También, se ha podido observar en casi todos los casos patológicos que, con el fin de preservar el equilibrio, se mantenían en tensión varios músculos mediante un comportamiento intermitente o repetido en la señal. El músculo que más predomina en relación a este factor es el

soleo, aunque también se puede destacar la actividad del peroneo en algunos pacientes. Asimismo, en aquellos sujetos sanos con problemas de rodilla también se ha observado este tipo de comportamiento para mantener el equilibrio, pero en estos casos destacan el tibial (responsable también del movimiento de inmersión) y el soleo.

De forma más particular, vale la pena señalar que el sujeto 3 (Figura 11) es bastante diferente al resto ya que, como se ha indicado, presenta una deformación en las piernas que desemboca en un aspecto conocido como de patas de cigüeña y se puede relacionar con su comportamiento general en casi todos sus músculos para conservar el equilibrio en el desplazamiento.

En lo que se refiere a la actividad muscular sin plantillas, al comparar los resultados del sujeto 1 se puede afirmar que su uso es responsable de hacer que aparezcan nuevas fuerzas para modificar su actuación en la marcha y dar un posible paso más cómodo. Aun así, aunque en el sujeto 3 también se pueden observar pequeñas diferencias en la latencia, para el sujeto 3 y el sujeto 5 no varía significativamente la actividad muscular. Igualmente, considerando las sensaciones generales de los usuarios, queda claro que en el caso de no usarlas, aunque si se dificulta el desplazamiento, lo más grave son los dolores consecuentes de la deformación en la planta del pie.

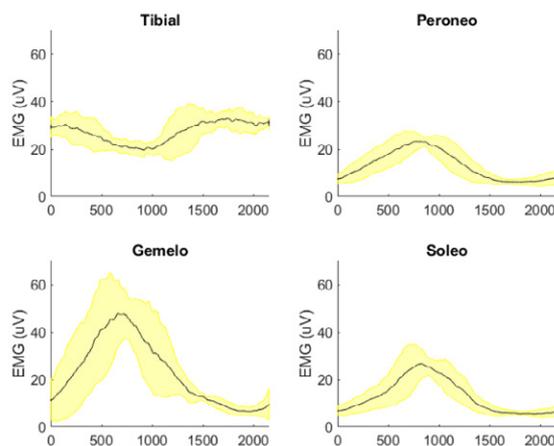


Figura 9: Representación gráfica del comportamiento muscular en el paso normal del sujeto 11 (sano)

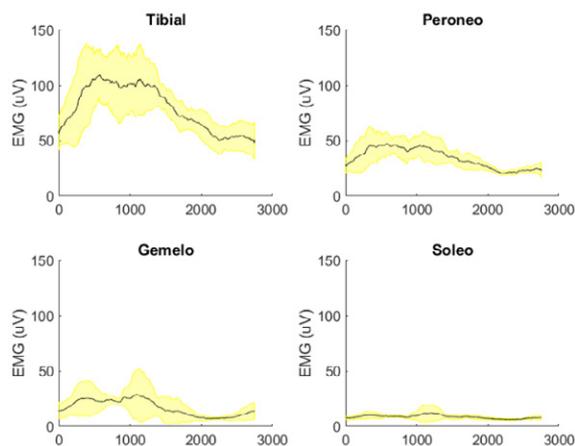


Figura 10: Representación gráfica del comportamiento muscular en el paso normal del sujeto 6 (patológico)

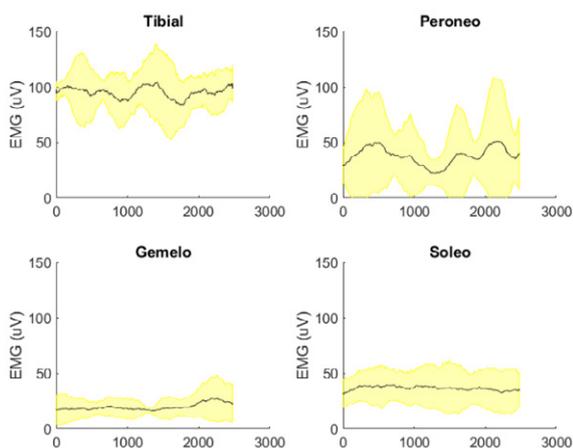


Figura 11: Representación gráfica del comportamiento muscular en el paso largo con plantillas del sujeto 3 (patológico)

3.3. Resultados de simulación

Para el análisis de la marcha patológica a partir de la observación del desplazamiento simulado, se han escogidos varios sujetos y pruebas en base a los resultados expuestos en los apartados anteriores. De entre estos, se van a comentar y comparar con casos sanos el sujeto 2 como un sujeto patológico “común” y el sujeto 3 por su deformación especial.

Además, antes de comenzar, es necesario destacar que se han comprobado los dos tipos de apoyos ligeramente distintos planteados en función de los ángulos recogidos a partir del primer incremento.

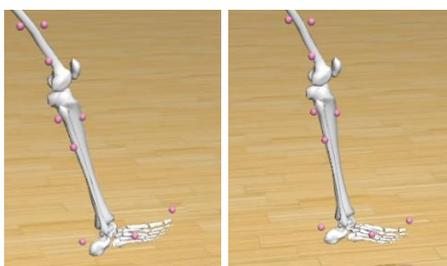


Figura 12: Posición de la pierna en el momento del apoyo para el paso largo sujeto 8 en la ilustración izquierda y el paso normal del sujeto 10 en la ilustración derecha

Comparando el movimiento del sujeto 2, se puede destacar que durante el apoyo en el caso patológico se observa la pierna ligeramente flexionada sin llegar en ningún momento a estar recta como en el conjunto de control y que, en el momento de despegue, se observa un movimiento general más exagerado.



Figura 13: Posición de apoyo durante el balanceo de la pierna contraria en el paso largo del sujeto 2

Por otro lado, comparando la marcha del sujeto 3, en las simulaciones utilizando plantillas solo se destaca un movimiento más amplio de la cadera y rodilla pero, cuando no hace uso de estas, se pueden observar otras anomalías como una posición constante de puntillas (figura 14) durante la marcha y en reposo, un mayor rango de desplazamiento hacia la zona anterior al cuerpo por parte de la cadera y una elevación mucho menor de la rodilla a la hora de hacer el apoyo que da un descenso menor en la pisada.



Figura 14: Postura recta del sujeto 3 sin plantillas

4. Conclusiones

En este estudio se han presentado un análisis neuromecánico de la marcha en sujetos afectados por la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth de tipo 1A. Los resultados obtenidos a partir de pruebas en pacientes reales han servido para destacar características y así, proponer biomarcadores neuromecánicos en relación a movimientos en extremidades inferiores y a la actividad muscular del peroneo, el soleo, el tibial anterior y el gemelo en el desplazamiento.

En el futuro, se propone utilizar sobre estos datos técnicas de inteligencia artificial o aprendizaje máquina a fin de explorar el conjunto y desarrollar nuevas herramientas sobre los datos recogidos. Entre estas aplicaciones, se destaca aplicar machine learning no supervisado para identificar diferencias y relaciones formadas en base a los propios datos y así, también estudiar que biomarcadores (cinemáticos o musculares) permiten separar mejor los sujetos patológicos de los sanos.

Agradecimientos

Los autores quieren agradecer a todos los usuarios, especialmente a los afectados por CTA, su participación en el procedimiento experimental.

Referencias

- [1] M^a Pilar Gimeno Uruen, Esther Tapia Burillo, (2022, 3 octubre) Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth. Trabajo monográfico. RSI - Revista Sanitaria de Investigación.
- [2] Lara Aguilar, R. A., Juárez Vázquez, J., Juárez Rendón, K., Gutiérrez Amavizca, J., & Barros Núñez, P., (2012) Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth: actualidad y perspectivas. Arch Neurocién (Mex), 17(2), 110-8.
- [3] García Sobrino, (2021) T. Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth: caracterización clínica, electrofisiológica y molecular en población Gallega.
- [4] Szigeti, K., & Lupski, J. R., (2009) Charcot-Marie-Tooth disease. European journal of human genetics: EJHG, 17(6), 703–710.
- [5] Baker, R., (2006) Gait analysis methods in rehabilitation. Journal of neuroengineering and rehabilitation, 3, 1-10.
- [6] Sadikoglu, F., Kavalcioglu, C., & Dagman, B., (2017) Electromyogram (EMG) signal detection, classification of EMG signals and diagnosis of neuropathy muscle disease. Procedia computer science, 120, 422-429.