

## MUSCULOS Y HUESOS EN EL SINDROME CHARGE INFORMACIÓN PARA PADRES

Marc S. Williams, M.D.

Department of Pediatrics, Gundersen Lutheran Medical Center, 1836 South Ave.  
LaCrosse, WI 54601    ✉ mwilliam@gc.gundluth.org    ☎ (608) 782-7300 X2363

### ESTRUCTURA NORMAL Y FUNCION

El sistema musculoesquelético (MS) consiste en cerca de 200 huesos y 500 músculos. Una descripción detallada va más allá de los objetivos de este manual. (Además, Yo nunca puedo recordarlos a todos)

Dos aspectos del sistema MS son críticos: estructura y función. La estructura normal significa que todos los componentes del sistema (que son los músculos y los huesos) están presentes y que hay relaciones apropiadas entre uno y otro. La función normal significa que los huesos están manteniendo la integridad estructural normal del esqueleto y los músculos (mediante la contracción) son capaces de mover porciones del esqueleto que se supone deben moverse (articulaciones). Todas las anomalías estructurales llevan a anomalías funcionales (aunque la gravedad de la anomalía puede no ser clínicamente significativa), pero no toda anomalía funcional llevan a anomalías estructurales. Un ejemplo de esto sería una persona que sufre una lesión en su médula. Los músculos y huesos están completamente normales, pero los músculos no son capaces de funcionar debido a la ausencia de señales nerviosas.

Los otros dos importantes conceptos son fuerza y tono. Mucha gente comprende la fuerza, pero el tono es un concepto más difícil de entender. La fuerza es la habilidad de un músculo, o grupo de músculos para trabajar contra un peso. Puede ser objetivamente medido. El tono sin embargo es una evaluación subjetiva de la función del músculo en descanso. Cuando estamos descansando (es decir no mover un músculo o grupo de músculos determinados) nuestros músculos no están completamente en descanso. Hay una línea de base o nivel de actividad que puede detectarse, pero no es fácil medirlo. Nos referimos a esto como tono muscular. El tono muscular ayuda con la postura y el mantenimiento de relaciones normales con el esqueleto. El tono puede ser normal, alto o bajo. El tono bajo es llamado hipotonía. Las personas con tono muscular bajo a menudo son descritas como blandos. Esto puede llevar a posturas quebradas, a problemas con el control de la cabeza, pararse, etc. el tono alto es llamado hipertonia o espasticidad. Las personas con espasticidad sienten como si los músculos estuvieran permanentemente contrayéndose. Esto puede llevar a posiciones articulares anormales y a caminar en punta de pie, a contracturas de rodilla y cadera, etc. Un médico experimentado o un terapeuta del desarrollo puede evaluar el tono, pero no hay modo para objetivar la medida del tono muscular. Las anomalías en el tono muscular pueden deberse a anomalías del sistema nervioso (cerebro, médula espinal, nervios de la médula, nervios periféricos o conexiones entre el nervio y el músculo) o a anomalías dentro del músculo mismo (miopatía). Puede ser difícil distinguir entre estas dos causas en un examen clínico.

### TIPO DE ANORMALIDADES MUSCULOESQUELETICAS EN CHARGE

Entre 30 y 50% de los pacientes con CHARGE nacen con algún tipo de anomalía esquelética. La gravedad puede variar desde los clínicamente no significativos (cambios menores en las rayas de las palmas debido a huesos cortos en la mano), a los muy severos (falta de dedos). Se ha informado sobre pacientes severos que tienen fusión de dedos de la mano o de los pies (sindactilia) o fisura de la mano o el pie.

El tono muscular bajo (hipotonía) es muy común en niños con CHARGE, especialmente en parte superior del cuerpo (tronco). No ha habido pacientes con CHARGE que tengan hipotonía debido a miopatía (anormalidad de los músculos en sí mismos). A menos que nueva información esté disponible, es probablemente seguro asumir que la hipotonía se debe a una anormalidad del sistema nervioso central (es decir, cerebro). El tono muscular bajo puede tener un efecto sobre el desarrollo: si la parte superior del cuerpo es blanda, será más difícil sentarse por sí solo o pararse. Si combinamos un tono débil con pérdida visual y problemas de equilibrio, y podemos tener un niño que no camina hasta los 5 o 6 años.

La escoliosis (curvatura de la columna vertebral) es común en niños con CHARGE. Aunque la escoliosis es generalmente considerada como un problema de los adolescentes, ha sido observada en niños pequeños con CHARGE. En los años de la adolescencia, una mayor parte de las personas con CHARGE pueden tener alguna escoliosis. Esto puede ser debido, al menos en parte, al bajo tono muscular en la parte superior del cuerpo.

## EXAMENES DIAGNOSTICOS

En muchos niños, el más importante examen diagnóstico es una cuidadosa observación física de su sistema MS. Los estudios por imágenes (tales como rayos X, ultrasonido) son indicados si hay, por la observación física, sospechas de una anormalidad. Un estudio del esqueleto (para observar todos los huesos del esqueleto) no es indicado habitualmente. Los exámenes del músculo (biopsia de músculo, electromiograma(EMG)) no son generalmente indicados, a menos que se sospeche de un problema muscular importante.

En niños más grandes, el examen físico regular por escoliosis es importante. Si se sospecho de escoliosis, el doctor puede ordenar rayos X para determinar la extensión de la escoliosis.

## ASISTENCIA Y SECUELA DE LAS ANOMALIAS DEL SISTEMA MS

La asistencia médica y quirúrgica está basado en el tipo de anomalía. Estas no son asistidas diferentemente si el niño tiene CHARGE o no. El resultado que sigue a la intervención es generalmente bueno, pero claramente depende de la gravedad del problema y del tratamiento que es necesario. La terapia ocupacional y la terapia física pueden ser de ayuda en el tratamiento del tono muscular bajo.