

## ANOMALIAS MUSCULOESQUELETICAS EN EL SINDROME CHARGE INFORMACION PARA MEDICOS

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

### TIPO Y FRECUENCIA DE ANOMALIAS MUSCULOESQUELETICAS EN EL SINDROME CHARGE

- ◆ La prevalencia de las anomalías musculoesqueléticas está entre 30-50%. Esto puede aumentar cuando más casos de escoliosis sean observados en personas mayores.
- ◆ Se han observado patrones de anomalías no consistentes, aunque la sindactilia de dedos de la mano y del pie parecen ser más frecuentes. Algunos de estos pacientes tienen una atípica deformidad en la mano. Hay frecuentemente un patrón específico que es una raya palmar distal llamada “palo de hockey” la que se incluye en un criterio diagnóstico menor.
- ◆ La gravedad de las anomalías va desde las menores (anomalías dermatoglíficas) a las moderadamente severas (displasia congénita de cadera, sindactilia, polidactilia, pie zambo)
- ◆ Se informó de un solo paciente con ausencia de músculos en una extremidad superior. Por otra parte, las anomalías musculares no han sido registradas.
- ◆ La hipotonía, es frecuente particularmente en la parte superior del cuerpo. Esto puede deberse a un problema neurológico o posiblemente a una mala interpretación de la presencia de la flaccidez ligamentosa. No se ha informado de casos de una miopatía importante en pacientes con CHARGE. La biopsia muscular no debería ser indicada, a menos que se sospeche de un segundo diagnóstico.
- ◆ La escoliosis es frecuente, comenzando entre los 6-7 años.
- ◆ La osteoporosis puede suceder en adultos con hipogonadismo no tratado
- ◆ La información es extraída de la revisión literaria de aproximadamente 300 informes de pacientes.

## EXAMENES DIAGNOSTICOS

La observación física cuidadosa del sistema musculoesquelético es el único examen indicado para todos los pacientes. Es importante evaluar por escoliosis comenzando en la edad escolar.

Otros exámenes diagnósticos (rayos X, ultrasonido) pueden ser indicados basado en los descubrimientos de la observación física.

Los rayos X obtenidos por otras razones (es decir, radiografía de pecho) deberían ser examinados cuidadosamente para la definición de la anatomía del esqueleto.

## ASISTENCIA MEDICA

El tratamiento es específico a la anomalía. Si el paciente es diagnosticado con síndrome CHARGE no hay diferencias en la terapia. Si la cirugía o sedación es necesaria, las precauciones con la anestesia son como en otros casos.

## REFERENCIAS

Williams MS, Rooney BL. Limb anomalies in CHARGE association. Poster presentation 27th Annual March of Dimes Clinical Genetics Conference, 1996.

Tellier AL, Cormier-Daire V, Abadie V, et al. CHARGE Syndrome: Report of 47 cases and review. Am J Med Genet 1998;76:402-409.

Davenport SLH, Hefner MA, Mitchell JA. The spectrum of clinical features in CHARGE syndrome. Clin Genet 1986; 39:298-310.

Harvey AS, Leaper PM, Bankier A. CHARGE association: clinical manifestation and developmental outcome. Am J Med Genetics 1991; 39:48-55.

Oley CA, Baraitser M; Grant DB. A reappraisal of the CHARGE association. J Medical Genetics 1988; 25:147-156.