



Curs: 2010-2011

2n de batxillerat.

INDEX

INTRODUCCIÓ, JUSTIFICACIÓ I OBJECTIUS.....	5
MÈTODE DE TREBALL I DIFICULTATS.....	8
Dificultats:	9
EIX CRONOLÒGIC.....	10
1- 2005.L'entrenador de futbol de l'Adrià contacta amb els pares de l'Adrià.....	14
2- 2005. Visita al cardiòleg.....	16
2.1-CARDIÒLEG.....	16
2.2-PROVA D'ESFORÇ.....	17
3- 2006. El professor d'educació física de l'Adrià d va comunicar als pares que li veia dificultats a l'hora de córrer.....	19
4- 2006. Els pares van observar evidències.....	21
5- 2008. Visita al traumatòleg infantil per possible dolor a la pelvis.....	22
5.1- TRAUMATÒLEG	22
5.1.1Tríceps sural Aquil·les.....	22
6- 2008. El traumatòleg va fer anar a l'Adrià a rehabilitació Li va dir també, que aquest escurçament podia ser el signe d'alguna malaltia neurològica i el va derivar al neuròleg de Vic.....	26
6.1-REHABILITACIÓ.....	26
6.1.1-Entrevista (Adrià)	26
6.1.2-Estiraments (Adrià)	27
6.2-NEURÒLEG.....	30
6.3- NOSALTRES I EL QUE ENS PERMET EL MOVIMENT.....	31
6.3.1-Tipus de músculs.....	32
6.3.2-La cèl·lula muscular.....	33
6.3.3-Procés de formació de les cèl·lules del múscul estriat.....	33
6.3.4-Parts de les cèl·lules musculars.....	35
6.4-PRÀCTICA DE L'OBSERVACIÓ DE LES CÈL·LULES MUSCULARS.....	40
6.4.1-OBJECTIU	40
6.4.2-MATERIALS	40
6.4.3-PROCEDIMENTS	40
6.4.4-RESULTATS	43
6.4.5-CONCLUSIONS.....	45
6.5-FORMACIÓ DEL MÚSCUL	45
7- 2008. El neuròleg de Vic li va fer una analítica (anàlisi de sang) , i un electromiograma que van sortir anormals.....	48

7.1-ANALÍTICA.....	48
7.2-ELECTROMIOGRAMA.....	48
7.3-LA CONTRACCIÓ MUSCULAR.....	49
7.3.1-Motoneurona.....	49
7.3.2-Unió neuromuscular.....	50
7.3.3-CONTRACCIÓ.....	50
8- 2008-2009. El neuròleg de l'hospital de Vic el va derivar al neuròleg de Barcelona, que aquest li va diagnosticar una miopatia, en concret una miotonia congènita.....	54
8.1-LES MIOPATIES.....	54
8.1.1-Malalties miotòniques.....	54
8.1.2-Patogènia de les malalties miotòniques.....	56
8.1.3-Miotonia congènita.....	59
9- 2009. Visita al neuròleg de tota la família. Detecció d'un altre familiar afectat.....	62
9.1-Miotonia congènita de Thomsen.....	62
9.1.1-Herència autosòmic dominant:.....	63
9.2-Miotonia congènita de Becker.....	63
9.2.1-Herència autosòmica recessiva:.....	64
9.3 -PERQUÈ HI HA UNA DIFERÈNCIA D'EXPRESSIVITAT ENRE EL MEU GERMÀ I JO?.....	65
9.3.1- Penetrància i expressivitat d'un gen.....	66
9.4-Pronòstic.....	66
9.5-Teràpia.....	67
9.6-Prevenició.....	68
10- 2010. Visites al neuròleg amb l'espera de l'estudi genètic.....	69
10.1-Estudi Genètic.....	69
10.2-EXPERIÈNCIA I SENTIMENT PERSONAL.....	70
CONCLUSIONS.....	73
AGRAÏMENTS.....	75
BIBLIOGRAFIA.....	76
GLOSSARI.....	78
ANNEX.....	80
Annex-1- CONTRACCIÓ MUSCULAR.....	80
Annex-2- ENTREVISTA ONLINE al NEURÒLEG, Jaume Colomer Oferil.....	92
Annex-3-Resultats del cardiòleg.....	95
Annex-4-Informe del traumatòleg.....	96

Annex-5-Resultats de l'analítica	97
Annex-6- Informe pel professor d'educació física. (Cristina)	98
Annex-7- Informe pel professor d'educació física. (Adrià).....	99
Annex-8- Informe per el metge de família.(Cristina)	100
Annex-9- Informe pel metge de família.(Adrià)	101

INTRODUCCIÓ, JUSTIFICACIÓ I OBJECTIUS

Aquest treball és un estudi exhaustiu sobre una malaltia, la miotonia congènita (específicament la de Becker). Descriu els símptomes que apareixen, les proves per diagnosticar-la, la causa, els efectes pel pacient, el tractament, la curació i la prevenció per futures generacions.

Inicialment no tenia previst fer el treball sobre aquest tema. Primer vaig escollir fer un treball sobre les salamandres i el comportament de les seves cries a diferents temperatures. Com que les salamandres són animals protegits, jo no podria manipular-les i per tant el treball va quedar denegat. Vaig estar molt temps intentant decidir sobre el tema del treball però no acabava de decidir-me entre els següents temes: els cecs, el carboni, la suor, l'àloe vera o experiments amb alguns animals. Tots els temes m'intrigaven, i m'agradaven, però no n'estava gens convençuda.

Un dia un dels meus professors, concretament el d'Educació Física (Josep Coll), em va donar la idea ja que aquest tema m'afectava a les seves classes i en parlàvem sovint. Jo no m'ho havia plantejat en cap moment, tot i que era un tema en el que pensava constantment. De cop en vaig estar molt convençuda i vaig decidir fer-lo. Crec que aquest tema em va motivar ja que és un tema personal i que forma part de la meva vida. La meva tutora va demanar autorització als meus pares, i ells ho van acceptar.

Aquest treball és un treball cronològic introspectiu sobre la meva malaltia i la del meu germà. Això m'ha comportat ampliar molt els meus coneixements sobre la fisiologia humana per tal d'entendre el que m'està passant.

Aquest treball com ja he dit anteriorment és cronològic, és a dir, està ordenat segons van passar els fets, que són totes les accions que va efectuar la meva família per tal de detectar i diagnosticar la malaltia. Els fets comencen el 2005 i acaben tractant sobre el futur.

En aquest treball podràs trobar: entrevistes a metges, proves de diagnòstic, entrevista personal al meu germà i pares, recerca d'aspectes relacionats en genètica i fisiologia humana, pràctiques de laboratori... Tota la meva experiència personal davant aquesta malaltia. Els meus sentiments i les meves emocions.

Els meus objectius principals son:

1. Estudiar a fons la patologia que patim jo i el meu germà.
2. Descriure els passos que es segueixen per detectar una malaltia de forma personal.

3. Estudiar el diagnòstic de la malaltia.
4. Conèixer les causes i factors que provoquen la malaltia.
5. Descriure el progrés de la patologia.
6. Descriure els efectes de la malaltia al cos humà.
7. Estudiar les possibles teràpies o tractaments.
8. Conèixer els riscos que hi ha de que les futures generacions pateixin la patologia.

MÈTODE DE TREBALL

- Reflexió personal- Introspecció.
- Entrevista als pares.
- Diccionaris per l'explicació dels tipus de metges.
- També he fet ús d'internet per tal d'ampliar informació i trobar imatges.
- Entrevista al meu germà (l'Adrià).
- Entrevista a l'antic entrenador de futbol del meu germà.

OBJ.1: Observar a partir d'experiències personals els passos que es segueixen per determinar una malaltia. També conèixer els tipus de metges i les evidències que han fet possible aquest resultat.

- Llibre d'histologia animal.
- Dur a terme una pràctica al laboratori.
- Observar mostres ja preparades dels diferents tipus de teixit muscular.
- Internet per algunes imatges.

OBJ.2: Aprofundir els coneixements sobre les cèl·lules que formen el teixit muscular i el mateix teixit.

- Llibres de fisiologia muscular.
- Internet per les imatges i per efectuar esquemes.

OBJ.3: Conèixer l'aparell locomotor i fixar-nos en la contracció muscular duta a terme pels músculs.

- Llibre sobre les miopaties.
- Diccionaris i enciclopèdies mèdiques.
- Internet per buscar més informació. Pàgines segures.

OBJ.4: Conèixer el concepte de miopatia i el concepte de Miotonia Congènita des de un punt de vista extern.

- Llibre sobre les miopaties.
- Pàgines d'Internet que el neugòleg em va recomanar.

OBJ.5: Ampliar els meus coneixements sobre la miotonia congènita.

- Entrevista i preguntes durant les visites al neuròleg de Sant Joan de Deu.
- Internet per ampliar la informació.

OBJ.6: Conèixer quina de les dues variants de la miotonia congènita tenim (Thomsen o Becker). Conèixer les teràpies possibles, l'evolució de la malaltia, i els mètodes de prevenció per a futures generacions.

MÈTODE DE TREBALL I DIFICULTATS.

Mètode de treball:

- 1- **Observar a partir d'experiències personals els passos que cal seguir per determinar una malaltia.** També conèixer el tipus de metges i les evidències que han fet possible aquest resultat. Per poder assolir aquest objectiu, primer de tot he dividit el treball en apartats. Cada apartat tracta d'un pas que hem seguit la meva família i jo per detectar la malaltia. Per fer-ho he efectuat algunes entrevistes : als meus pares, una al meu germà i a l'antic entrenador de futbol del meu germà. A cada pas he anat explicant amb l'ajuda de diccionaris i informació dels tipus de metges que hi havia relacionats juntament amb l'explicació de les proves que s'havien dut a terme. He fet ús d'Internet per tal d'ampliar la informació que tenia en alguns apartats i per trobar algunes imatges. I, Finalment, hi he aportat la meva reflexió personal i introspecció.
- 2- **Aprofundir els coneixements sobre les cèl·lules que formen el teixit muscular i el mateix teixit.** Per poder assolir aquest objectiu he necessitat llibre/s d'histologia animal per tal de poder conèixer totes les parts de les cèl·lules i la formació del teixit muscular. Per posar en pràctica aquests coneixement he dut a terme una pràctica al laboratori per observar amb el microscopi òptic una cèl·lula muscular i intentar diferenciar les seves parts. Finalment, al mateix laboratori, he fet la observació de mostres ja preparades dels tres tipus diferents de teixits, per tal de poder-los diferenciar. He fet us d'Internet per tal de trobar algunes imatges i també per buscar la traducció en català d'algunes paraules, ja que la informació estava escrita en Castellà.
- 3- **Conèixer l'aparell locomotor i fixar-me en la contracció muscular** ja que té una gran importància en aquest treball. He necessitat llibres de fisiologia muscular per tal de poder entendre la contracció muscular. He fet ús d'Internet fer esquemes i per buscar algunes imatges.
- 4- **Conèixer el concepte de "miopatia" i el concepte de "miotonia congènita" des d'un punt de vista extern.** Per poder assolir aquest objectiu he necessitat un llibre sobre les miopaties, així com diccionaris i enciclopèdies mèdiques per alguns conceptes i per ampliar. He fet ús d'Internet per ampliar molt la informació i he buscat mitjançant pàgines segures.

- 5- **Ampliar els meus coneixements sobre la “miotonia congènita”.** He necessitat un llibre de les miopaties i pàgines d’Internet recomanades pel neuròleg.
- 6- **Conèixer quina de les dues variants de la “miotonia congènita” tenim el meu germà i jo (Thomsen o Becker).** Conèixer les teràpies possibles, l’evolució de la malaltia i els mètodes de prevenció per a futures generacions. He trobat informació al llibre de miopaties i l’he ampliat amb l’ajuda d’Internet i fent una entrevista al nostre neuròleg, el Dr. Jaume Colomer Oferil, de l’hospital Sant Joan de Deu (Barcelona).

Dificultats:

Respecte a les dificultats he de dir que és un treball bastant complex i que té un grau alt de dificultat. A continuació exposaré i justificaré els apartats en els quals n’he tingut més:

- **La contracció muscular.** La contracció muscular és un procés molt complex en el qual formen part ions, cations, proteïnes, membranes, canals, potencials, etc. És un apartat de la matèria de bioquímica. He hagut d’ampliar molt els meus coneixements i fer un gran esforç tant per comprendre el llenguatge com per entendre el procediment. El que també m’ha causat dificultats en aquest apartat han set els noms d’alguns components, ja que la majoria de fonts d’informació eren en castellà i m’ha costat bastant trobar la seva traducció al català.
- **La patologia.** La informació sobre la miotonia congènita és bastant reduïda, he hagut de buscar en moltes pàgines i , per sort, he trobat un llibre on en parlava escassament. El meu neuròleg em va recomanar una pàgina d’Internet on hi havia molta informació, i és molt segura. El problema està en que tota la informació d’aquesta pàgina estava en anglès. En aquest apartat, la major part de dificultats han set a causa de les llengües. He hagut de traduir moltes paraules i fer un esforç per entendre la informació escrita en anglès.
- **Patogènia,** ja que he hagut de lligar-la amb la contracció i relaxació muscular.

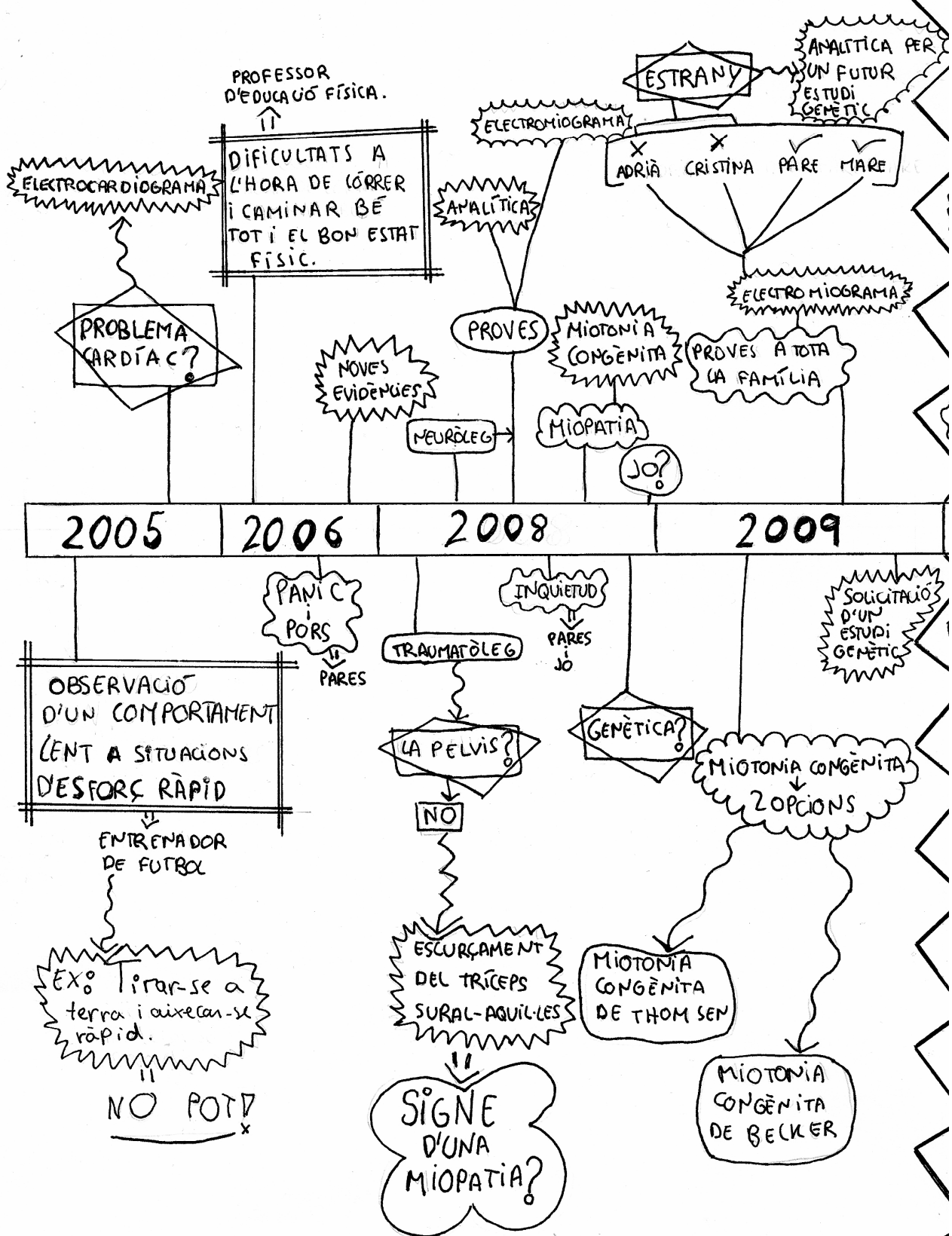
EIX CRONOLÒGIC.

He efectuat un eix cronològic per tal de situar-vos en la situació de la meva família dins aquest treball. Com es pot veure a les tres pàgines següents , l'eix està dividit en tres parts:

- **La primera és el passat**, que inclou els períodes des del 2005 fins al 2009 . Aquí hi podem trobar accions, evidències, proves, sentiments,etc. Que van succeir en aquest període de temps. Tot això ens dona una pista per del contingut del treball, ja que -com he dit a l' introducció- és un treball introspectiu cronològic. (Ens guiarem a partir dels passos o accions que s'han efectuat en el passat per fer el seu desenvolupament.
- **La segona és el present**, que són les accions que han anat passant a mida que jo feia el treball.
- **La tercera part és el futur**. Una aproximació del que succeirà tenint en conte les accions passades i presents.

Hem hagut de partir l'eix cronològic en 3 parts ja que ocupava un full dina 3 i no hi ha prou espai per poder-lo posar dins aquest document i que es vegi correctament.

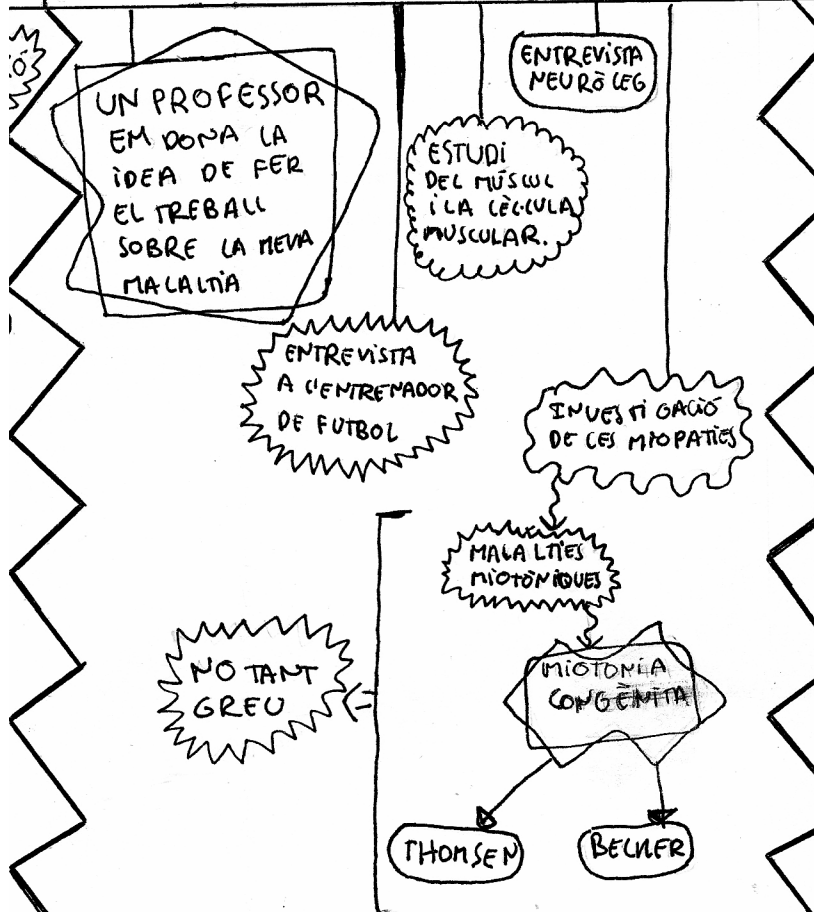
PASSAT



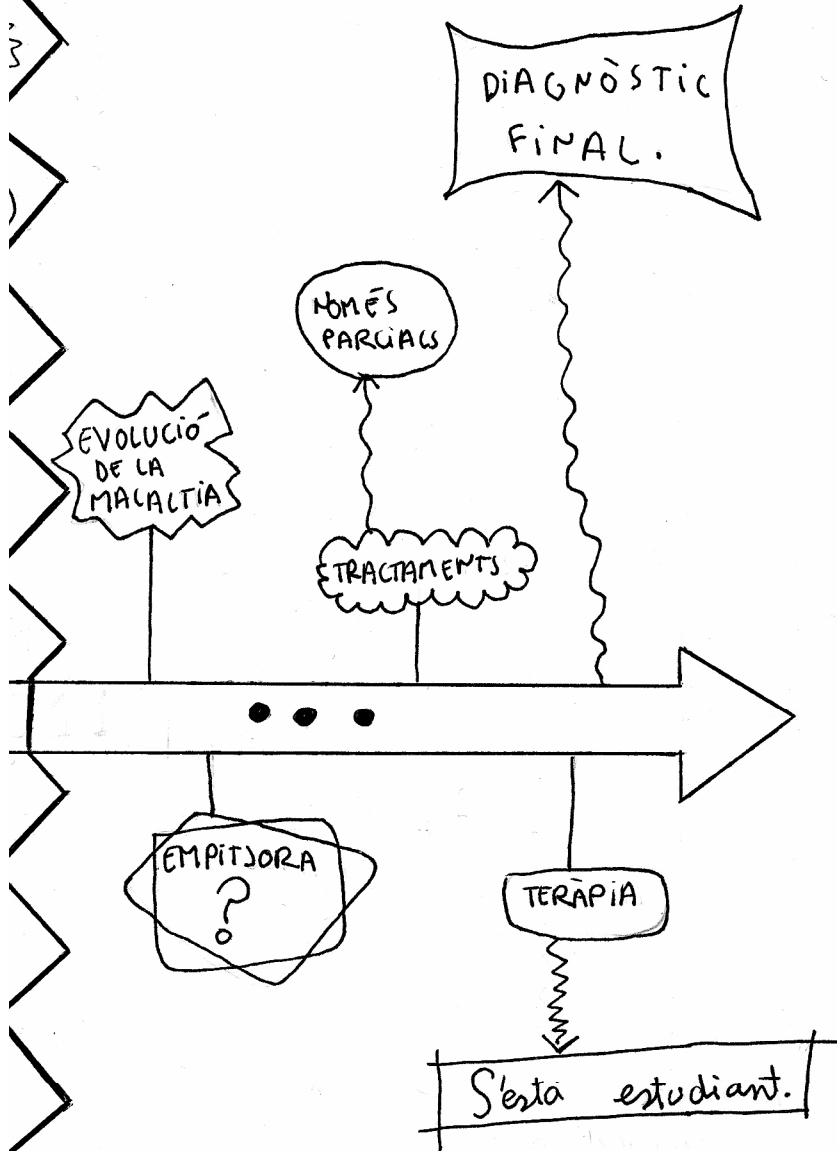
PRESENT (DURANT EL TREBALL)



2010



FUTUR



1- 2005. L'entrenador de futbol de l'Adrià va observar que ell es cansava molt als entrenaments i que li costava bastant recuperar-se, i ho va comentar als pares.

Entrevista Joan Estrella (l'entrenador).

- *Què et va fer pensar que passava quelcom a l'Adrià? Com te'n vas adonar?*

Als primers entrenaments jo sempre em fixo en els moviments, en la manera de córrer, com es recuperen després de córrer i les qualitats de cadascun dels nens. Quan em vaig fixar amb la manera de com feia els exercicis l'Adrià em vaig adonar de que li costava recuperar-se després de fer un esforç.

- *Què et va fer sospitar?*

Primer de tot vaig veure que li costava de seguir als altres corrent. També quan havia passat un temps concret els hi contava les pulsacions i els feia descansar perquè es recuperessin, per novament tornar a córrer. Quant les hi contava al teu germà li anaven molt ràpid, i després d'un temps els hi tornava a contar per veure fins quant havien disminuït però ell encara les tenia accelerades. És a dir, que li costava molt recuperar-se. Llavors li vaig començar a fer una mena de tracte mig especial que el feia córrer menys i tot i així, es cansava més que els altres. Durant la primera temporada em vaig adonar de que no rendia el suficient. Llavors els hi vaig dir als seus pares.

- *Podries descriure en quines situacions ho feia, és a dir, en quins moments de l'entrenament (principi, cos o final)? Podries fer una breu explicació de tots els moviments estranys?*

Durant l'entrenament i durant l'inici de la carrera, ell corria d'una manera estranya, però més tard corria correctament. Després de descansar i tornar a córrer, li tornava a costar i tornava a fer-ho "malament". Jo li demanava si li feia mal alguna cosa i si es trobava bé. El meu pensament al principi era que ell era una mica gandul.

Jo li feia fer exercicis diferents de la resta de l'equip per tal de que no es cansés, però tot i això, cada vegada veia que estava pitjor i que corria més malament (durant els entrenaments). Em vaig fixar també en la seva manera de córrer i corria d'una manera estranya: semblava que ho fes de puntetes i de costat.

Als partits també, com que feia de porter, es tirava al terra per parar les pilotes però un cop al terra li costava aixecar-se, anava molt lent. Quan aconseguia aixecar-se i havia de xutar la pilota, corria una mica per embalar-se i semblava que anés coix i xutava malament.

Jo no ho entenia perquè el vaig anar coneixent i em vaig adonar que no era gandul com jo hem pensava al principi. Jo li demanava si és que em vacil·lava, ja que només corria malament al principi de córrer; però ell em deia que no i així em vaig adonar de que quelcom no funcionava bé i que no ho feia expressament.

- *Li veies dificultats a l'hora de fer alguna cosa en concret?*

Li veia majoritàriament les dificultats a l'hora de córrer, aixecar-se i recuperar-se després d'un esforç. Miràvem d'entrenar el que no feia bé però no obteníem millores.

Aquesta entrevista, que ens situa en l'estat del meu germà l'any 2005(fa 5 anys),és la primera evidència de la anormalitat que li van veure, i segurament gràcies a aquesta s'ha descobert tota la veritat que sabem actualment.

2- 2005. Visita al cardiòleg. Primer es pensaven que era culpa del cor perquè el que li costava era recuperar-se després de fer un esforç. Li van fer a l'Adrià una prova d'esforç i els resultats van confirmar que no tenia cap problema al cor ni res en relació amb aquest.

Aquesta prova la van decidir fer després de que l'entrenador comunicés als pares de l'Adrià les evidències anormals que hem vist a l'apartat anterior i els hi fes entendre i sospitar que quelcom no funcionava correctament. Després, els pares van anar al cardiòleg. Com que parlem d'un cardiòleg i d'una prova d'esforç, hem de saber ben bé què és, què fa i altres coses que explicaré a continuació.

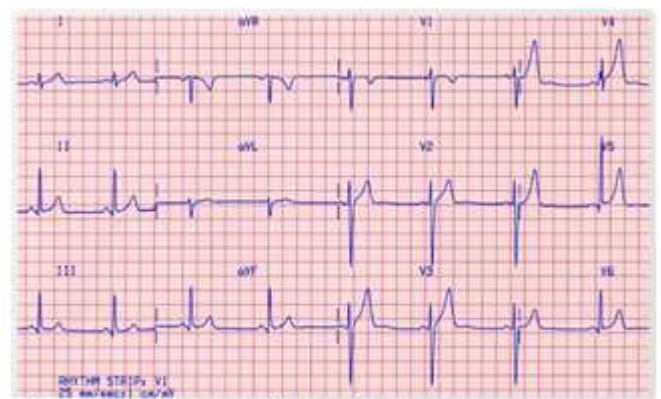
Cardiòleg

2.1-CARDIÒLEG

Un cardiòleg és “el metge del cor”, és a dir, és un metge que ha estudiat i s'ha especialitzat en la cardiologia. La cardiologia és la branca de la medicina que s'encarrega de l'estudi de les malalties del cor i de l'aparell circulatori. És un dels àmbits que ha evolucionat més durant els últims anys, i tot gràcies als avenços tecnològics que hi ha hagut als camps de l'electrònica¹ i la medicina nuclear².

Dins de la cardiologia, els cardiòlegs es poden especialitzar en diferents àmbits. Un d'aquests àmbits són els cardiòlegs especialitzats en les proves d'esforç, o dit d'una altra manera, especialitzats en l'ergometria.

La branca de l'electrocardiografia és la branca que s'especialitza en la interpretació de l'electrocardiograma. La paraula “electrocardiògraf” prové del grec. El podem dividir en tres termes, *electro* que significa “activitat elèctrica”, *cardio* que significa “cor”, i *grafos* és una arrel grega que significa “escriure”. Podem veure un exemple



Electrocardiograma (Fig.1)

d'electrocardiograma a la Fig.1. Un electrocardiograma és un gràfic que enregistra l'activitat elèctrica del cor. Els electrocardiogrames s'utilitzen tant per a mesurar el ritme i la regularitat dels batecs del cor, com per determinar la mida del cor i la posició dels ventricles i de les aurícules,

com per detectar qualsevol malaltia o qualsevol anormalitat, o l'efecte que causen les drogues sobre ell. Els electrocardiogrames són molt usats per a detectar malalties cardíques.

L'electrocardiograma és fa a través d'un aparell anomenat electrocardiògraf que representa les ones de l'activitat elèctrica del cor en forma de gràfica contínua. Un electrocardiògraf (Fig.2) és un aparell que deriva del galvanòmetre, que va ser el primer aparell capaç d'indicar el pas del corrent elèctric. L'electrocardiògraf el que fa és captar i ampliar l'activitat elèctrica del cor a través d'uns electrodes col·locats a les 4 extremitats a les posicions adequades. L'electrocardiògraf és capaç de dibuixar la gràfica gràcies a un galvanòmetre, que amb les seves agulles representa les ones.



Electrocardiògraf (Fig.2)

Prova d'esforç

2.2-PROVA D'ESFORÇ

La prova d'esforç, és la prova la qual s'obté un registre d'un electrocardiograma fent un esforç controlat. El procediment que es segueix és el següent:

- El pacient cal que no fumi durant 8 hores (en el cas que sigui fumador).
- Cal que porti roba còmode i calçat adequat ja que haurà de córrer o caminar.
- El metge li col·locarà uns electrodes adhesius al tòrax.
- A continuació, els electrodes es connectaran a l'aparell indicat i el pacient haurà de seguir les instruccions del metge, tant si és anar en una bicicleta estàtica, com córrer o caminar sobre una cinta de córrer. En aquest cas el meu germà va caminar com es pot observar a la Fig.3.
- El pacient haurà de comunicar qualsevol incident que l'hi passi, tant si es fatiga, mal al pit, etc.
- Mentre el metge controla l'electrocardiograma, hi podrà veure la pressió arterial, el comportament del cor davant d'un esforç i podrà determinar si el pacient està afectat d'alguna malaltia, trastorns del ritme cardíac o altres.



Prova d'esforç (Fig.3)

En definitiva, la prova d'esforç de l'Adrià va sortir correctament, és a dir, no li van detectar cap anomalia al cor ni tampoc cap malaltia relacionada amb el seu funcionament. D'aquesta manera els pares de l'Adrià van deixar de preocupar-se per un temps fins que es van fixar en noves evidències. A l'annex 3 hi podreu observar l'informe dels resultats del cardiòleg.

3- 2006. El professor d'educació física de l'Adrià de l'escola primària del l'Abat Oliva va comunicar als pares que li veia dificultats a l'hora de córrer tot i que li estranyava molt ja que ell era un nen valent. També va comunicar que caminava d'una manera estranya i que havia observat que es cansava bastant.

Quant el professor d'educació física deia que l'Adrià era un nen valent, es referia a que tenia els músculs desenvolupats. Estar fibrat representa un avantatge a l'hora tant de córrer, de caminar, com de fer esport. En aquest cas hi havia una contradicció ja que l'Adrià estant fibrat com estava tenia problemes a l'hora de córrer i caminar. Això era un fet estrany que va fer evident que a ell li passava alguna cosa que no era normal. He adjuntat la Fig.4 on es pot veure que l'Adrià té les cames (bessons) bastant desenvolupades i fortes.



Bessons Adrià (Fig.4)

Per acabar d'explicar aquest apartat he decidit fer algunes preguntes a l'Adrià perquè ens expliqui la seva experiència a l'escola, els seus sentiments i les seves sensacions. He de comentar també que l'Adrià sempre ha set un nen tancat (tímid) que no ha expressat massa els seus sentiments ni preocupacions, això s'ha de tenir en compte ja que segurament les seves respostes davant a preguntes sobre sentiments, pors o sensacions poden ser poc expressives sensorialment. Aquí les teniu:

- *Adrià, podries intentar explicar quina sensació tenies a l'hora de córrer? Què era el què t'impedia córrer i què feies quant això et passava?*

Quant volia arrancar a córrer era com si les cames no em responguessin, jo ho intentava, però les meves cames no em deixaven. Era com si intentés arrancar però tingues dues persones repenjades, una a cada cama. Jo havia de fer molt esforç per poder-me moure el mes ràpid possible. Anava lent i havia de fer moviments rars. Tot i això, jo continuava i al cap de 5 metres de córrer ja no em passava.

- *Tu, principalment què et pensaves que et passava?*
Jo pensava que era normal i que als altres també els hi passava tot això.
- *Els nens i nenes de la teva classe, et deien alguna cosa al respecte? Se'n reien?*
A vegades em demanaven perquè no ho feia bé, i jo com que no tenia el perquè, els hi deia que em feia mandra. Principalment no se'n reien pas de mi.
- *Estaves avergonyit davant d'aquest fet? Perquè?*
Sí. Perquè hem feia vergonya no poder-ho fer normal i que les altres persones em veiessin.
- *Tenies por de tindre una malaltia greu?*
No, no m'ho havia plantejat.
- *Per culpa de no poder córrer correctament, és a dir, del que et passa, has caigut algun cop a terra perquè les cames no et responguessin?*
Sí, dos cops quant estava intentant córrer.
- *Quant a l'escola el professor us feia fer relleus de córrer i saltar, podies fer-ho?*
Sí, però em costava.
- *Sé que abans feies futbol, i en Joan Estrella (entrenador de futbol) em va comentar que et feia fer alguns exercicis diferents a la resta del grup . Què et feia fer? Principalment quines coses et passaven a futbol?*
Em feia estirar més que a la resta del grup. Jo era porter, quant em tirava a terra per parar una pilota em costava molt aixecar-me. Després, un cop m'havia aixecat, havia de sacar i passar la pilota als del meu equip. No ho podia fer bé , començava a córrer endavant per xutar-la i no podia ni córrer bé i amb prou feines la xutava. També quant parava la pilota amb el puny tancat no podia obrir la mà.

Un cop ja fetes a l'Adrià totes les preguntes m'ha comentat també que a l'any 2009 va plegar de fer futbol ja que: *"no em treien gaire al camp i m'avorria a la banqueta, a part tampoc podia jugar bé"*

4- 2006. Els pares es van començar a fixar en aquestes evidències i van observar que:

- L'Adrià feia de porter a un equip de futbol. Quant es tirava al terra per parar una pilota li costava d'aixecar-se ,anava molt lent, feia moviments encarcerats i els hi semblava que ell arrossegava una mica les cames. Es pensaven que era un encantat!
- Li costava arrencar a córrer, i ho feia de puntetes.
- Pujava malament les escales, fent uns moviments estranys.
- Quant menjava i mirava el plat i li deies alguna cosa i et mirava se li quedaven els ulls com encarcerats mirant avall i els obria molt per poder-te mirar.

Després de totes aquestes evidències, es van adonar que realment li passava alguna cosa a l'Adrià i van començar les preguntes, les preocupacions, les pors,etc.

- *Podríeu afegir alguna evidència més a las que he explicat abans?*

Quant està assentat al sofà, aixecar-se l'hi és difícil.

- *Principalment què pensàveu que li passava?*

Primerament, ens pensàvem que no feia bé aquestes coses per mandra. Seguidament, el que li passava a futbol ens pensàvem que era perquè es quedava bloquejat i encallat de nervis. A vegades ens semblava que anés coix.

- *Quant us veu adonar de totes aquestes evidències, veu veure la possibilitat de que fos una malaltia, o quelcom greu?*

No, no havíem pensat en cap moment que fos res greu ni que fos una malaltia. Pensàvem que com que feia de porter es podria haver lesionat el fèmur.

- *Estàveu molt preocupats per tots aquests fets ?*

No, només veiem que tenia una dificultat en comparació als altres nens i que tenia una manera peculiar de caminar i d'aixecar-se.

Algunes d'aquestes evidències les podreu observar al DVD adjunt al treball, tot i això, recomano mirar-lo més endavant.

5- 2008. El metge de capçalera va derivar a l'Adrià al traumatòleg infantil perquè li semblava que tenia dolor a la pelvis, perquè quan caminava i corria li oscil·lava una mica aquella part. Li va mirar i, observant-lo, va veure que ho tenia tot correcte, excepte un "escurçament del tríceps sural Aquil·les".

Traumatòleg

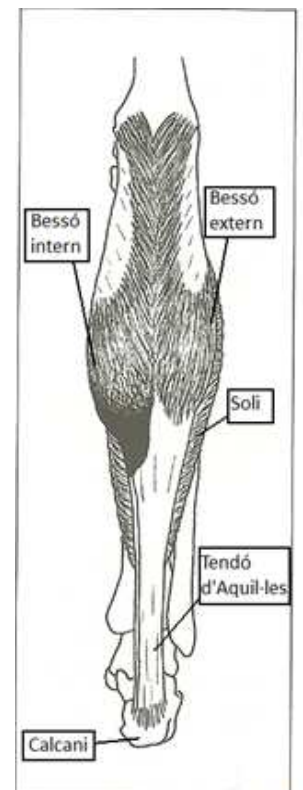
5.1- TRAUMATÒLEG

Un traumatòleg és un metge que ha estudiat i s'ha especialitzat en la traumatologia. La traumatologia és l'especialitat de la medicina que s'encarrega del diagnòstic, tractament, rehabilitació i prevenció de les malalties i lesions del sistema muscular i esquelètic (juntament amb ossos, articulacions, tendons, músculs i nervis). El traumatòleg és l'encarregat de detectar lesions traumàtiques, tant internes com externes. Els traumatòlegs infantils, tal i com expressa el seu nom, s'especialitzen amb nens.

El traumatòleg va començar a examinar el cos de l'Adrià i no li va trobar cap patologia³ a la pelvis. Llavors, es va adonar de que alguna cosa de les cames no funcionava bé a l'hora de caminar i al final de tot li va detectar un escurçament del tríceps sural Aquil·les. A l'annex 4 hi podeu trobar l'informe del traumatòleg.

5.1.1Tríceps sural Aquil·les.

Com podem veure a la Fig.5 el tríceps sural està format per un múscul profund, anomenat soli , i dos músculs superficials , anomenats els bessons. Aquests tres junts formen la làmina d'Aquil·les que passa per un conjunt de procediments i acaba formant el tendó d'Aquil·les. El tendó d'Aquil·les s'insereix al calcani , que és l'os del taló. Aquesta inserció fa possible la unió de la cama amb el turmell. El conjunt del tríceps sural i el tendó d'Aquil·les fan possibles molts moviments, com per exemple posar-se de puntetes, caminar correctament , fer el moviment anomenat "flex" (el contrari de punta), etc. Aquests ens permeten caminar, córrer i saltar correctament.



Parts del Tríceps sural Aquil·les (Fig.5)

L'escurçament d'aquest conjunt no afecta a la persona davant el moviment de col·locar-se de puntetes. En aquest moviment el múscul es contrau al màxim, és a dir, s'escurça. Si el múscul en sí ja és curt, no té cap problema a l'hora d'escurçar-se més. Observeu la Fig.6 per resoldre possibles dubtes.



Adjunto la Fig.7 que és la imatge d'una persona amb un escurçament del tríceps sural Aquil·les de puntetes (l'Adrià) i la Fig.8 que és la d'una persona sense cap escurçament fent el mateix moviment.



Pacient afectat d'un escurçament del Tríceps sural Aquil·les de puntetes (Fig.7).

Adrià:



Persona no afectada amb cap escurçament (Fig.8).

Altre:

En canvi, l'escurçament d'aquest conjunt afecta la persona davant el moviment anomenat "flex", ja que en aquest moviment, el conjunt del tríceps sural i el tendó d'Aquil·les s'ha d'estirar i allargar-se el màxim possible. Observeu la Fig.9.



Múscul quant tenim el peu en flex (Fig.9).

A continuació podem veure la diferència que hi ha entre una persona sense cap escurçament fent el moviment de "flex" davant una persona amb un escurçament del tríceps sural Aquil·les, fent el mateix moviment a les Fig.10 i Fig.11.



Cames de l'Adrià en posició de flex (Fig.10).

Adrià:



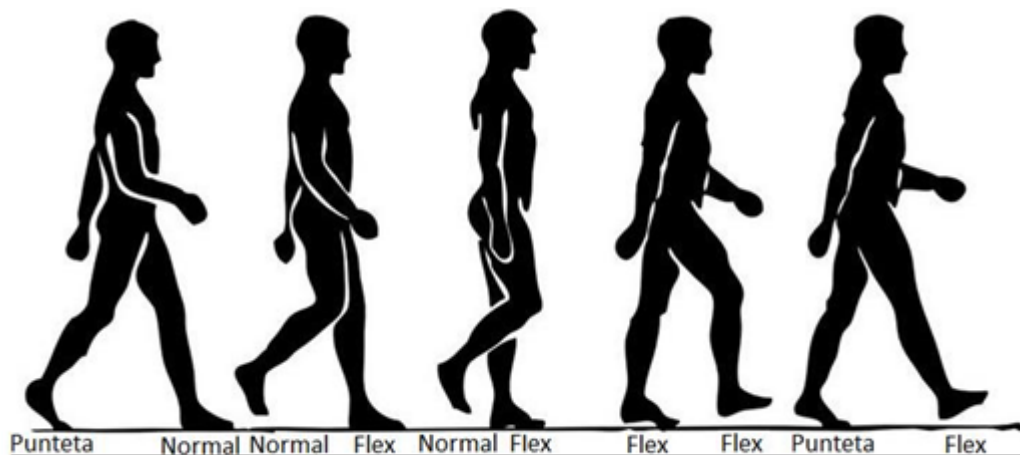
Cames d'una persona sense cap escurçament am la posició flex (Fig.11).

Altre:

El màxim "flex" que ha pogut aconseguir l'Adrià el podem observar a la Fig.10. L'Altre persona, tot i tenir un bon "flex", entrenant-se i fent estiraments podria arribar a millorar-lo més, això ho puc assegurar ja que jo faig trapezi i al principi de tot no en feia gens i al final vaig aconseguir millorar-lo molt. En canvi, l'Adrià per molt que l'intentés millorar el seu "flex" no aconseguiria gaires millores.

En conclusió, les persones amb aquest tipus d'escurçament tenen dificultats a l'hora de fer aquest moviment. Tant el moviment de "flex" com de punta els fem servir a l'hora de caminar repetidament.

Aquí adjunto la Fig.12 on especifico la posició del peu a l'hora de caminar.



Imatge de les posicions dels humans a l'hora de camniar (Fig.12) .

Amb la imatge anterior podem veure que aquest escurçament afecta a l'hora de córrer i caminar ja que, aquest, els priva de fer-ho correctament. Normalment, les persones afectades amb un escurçament d'aquest tipus corren de puntetes, caminen una mica de puntetes o arrossegant els peus i fins i tot puguen les escales de puntetes. Això és perquè a l'hora de posar-se en "flex" tenen el múscul més curt i no el poden allargar tant com una persona normal i per això no poden fer-ho.

És normal que les persones amb aquest escurçament tinguin els bessons bastant desenvolupats ja que gairebé sempre els contrauen i els fan treballar en posar-se de puntetes. D'aquí prové el desenvolupament dels bessons del meu germà, l'Adrià, que hem vist a l'apartat 3. Adjunto unes imatges de les cames del meu germà (Fig.13 i Fig.14) corrent i pujant les escales. Podreu observar que ell gairebé ho fa tot de puntetes perquè té aquest escurçament.

Corrent: Tot i que la fotografia està feta amb la càmera torta, es pot apreciar com ell té els dos peus una mica de puntetes, on els talons no toquen a terra. Puc assegurar que l'Adrià corre tota l'estona sense tocar amb els talons a terra (de puntetes). Al DVD adjunt hi podeu observar com l'Adrià corre i puja les escales.



L'Adrià corrent (Fig.13).

Pujant escales: Es pot veure com l'Adrià només col·loca la punta del peu a les escales com es pot observar a lla Fig.14. És a dir, puja les escales de puntetes només recolzant la part dels dits dels peus.

Podem intentar d'allargar el conjunt de músculs que pateixen aquests escurçaments fent una sèrie d'estiraments cada dia. Així, podríem aconseguir estirar-lo encara que sigues només una mica. Aquests estiraments els veurem a l'apartat següent.



L'Adrià pujant les escales sense córrer, lentament (Fig.14).

- 6- 2008. El traumatòleg va fer anar a l'Adrià a rehabilitació on li van fer practicar una sèrie d'estiraments per tal d'intentar allargar el tríceps sural Aquil·les. Li va dir també que aquest escurçament podia ser el signe d'alguna malaltia neurològica i el va derivar al neuròleg de Vic.

Rehabilitació

6.1-REHABILITACIÓ

La rehabilitació és l'àmbit de la medicina que consisteix en un conjunt de procediments mèdics, psicològics i socials que intenten restablir o recuperar la salut d'una persona. La rehabilitació actua tant en casos de discapacitat, com en els d'efectes produïts per una malaltia. Els objectius dels programes de rehabilitació és aconseguir que els seus pacients assoleixin el màxim nivell d'independència davant les capacitats i aspiracions de la pròpia vida.

L'hi he fet una petita entrevista a l'Adrià sobre la seva experiència a rehabilitació.

6.1.1-Entrevista (Adrià)

- *Adrià, on i durant quant de temps vas anar a rehabilitació?*

Jo hi vaig anar a l'hospital general de Vic i exactament un mes sencer.

- *Quants cops a la setmana i anaves i quanta estona?*

Hi anava dos cops a la setmana, exactament dimecres i divendres i hi anava durant una hora i mitja.

- *Principalment què et feien fer?*

L'únic que em feien fer era estiraments, ja que el que interessava era estirar el tríceps sural Aquil·les.

L'Adrià ens ha ensenyat i explicat tots els estiraments que li feien fer per ordre. Aquí adjunto fotos dels estiraments amb una breu explicació. Primer de tot hem de dir que a les tres primeres sessions abans de fer cap estirament li posaven una llum a les cames que desprenia escalfor per escalfar la part de l'escurçament. Les imatges (fotos) estan enumerades totes amb Fig.15, però hi ha els apartats a,b,c,etc. Cada imatge correspon a l'explicació lateral, i cada explicació disposa d'un número (número d'estirament) i del número de la imatge.

6.1.2-Estiraments (Adrià)

1.Fig.15a. Estirar-se de panxa enlaire i agafar-se una cama arronsada pel genoll. Amb els braços, acostar la cama cap a la panxa al màxim (fletxa vermella), de manera que s'estiren els isquiotribials (zona vermella). Aquest el practicava durant un minut a cada cama.

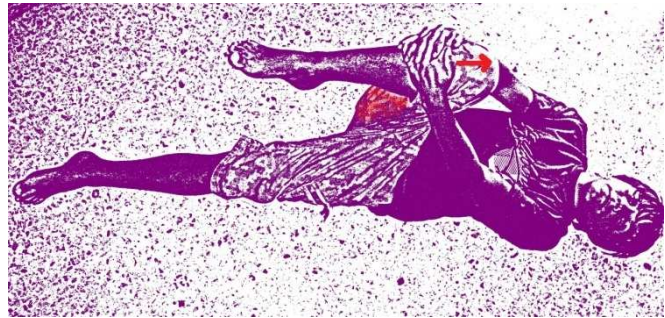


Fig.15a

2.Fig.15b.Estirar-se de panxa enlaire i agafar-se la cama per sota del genoll. Acostar al màxim la cama cap a l'abdomen amb l'ajuda de les mans (fletxa vermella). Aquest estira els isquiotribials (zona vermella). Aquest estirament el practicava durant un minut a cada cama.



Fig.15b

3.Fig.15c.Estirar-se a de panxa enlaire i estirar una cama sense que toqui al terra i l'altre doblegar-la per sobre i fer força cap al teu propi cos (fletxa vermella). Aquest estirament estira la part dels isquiotribials i la part dels quàdriceps (zona vermella). Aquest el practicava durant un minut a cada cama.



Fig.15c

4.Fig.15d.Estirar-se de panxa enlaire i estirar una cama al terra i l'altre enlaire. La que esta enlaire col·locar un mocador o una corda al peu a la part dels dits. Fer força amb la corda cap al teu cos (fletxa vermella), per tal d'estirar la part dels bessons (entre ells l'escurçament, és a dir, el tríceps sural Aquil·les que està marcat amb vermell). Aquest el practicava durant dos minuts a cada cama.



Fig.15d

5.Fig.15e.Estirar-se de panxa enlaire amb una cama estirada i l'altre arronsada. La diferència d'aquest amb el primer és que aquí situes el mocador o corda al peu, a la part dels dits. Així aconseguies que el peu es col·loqui en posició "flex" i estires cap al teu propi cos (fletxa vermella). D'aquesta manera estires el conjunt del tríceps sural Aquil·les (zona vermella).Aquest el practicava durant un minut a cada cama.



Fig.15e

6.Fig.15f.Posar-se dret i agafar-se una cama pel peu (per darrera). Acostar el peu el màxim possible al cul (fletxa vermella), de manera que s'estiren els quàdriceps (zona vermella). Aquest es feia durant un minut a cada cama.



Fig.15f

7.Fig.15g.Anar en bicicleta amb una bicicleta estàtica durant 5 minuts. L'Adrià ens ha explicat que no havia d'anar ràpid, sinó, que havia d'anar lent, a una velocitat constant. D'aquesta manera aconseguia escalfar les cames.



Fig.15g.

8.Fig.15h.Anar a unes escales. Col·locar un peu totalment repenjat a l'escala i l'altre només repenjat a la punta de tal manera que sobresurt la majoria del peu per darrera. Fer força cap avall amb el peu que sobresurt (fletxa vermella) i així estirar la part del tríceps sural Aquil·les, vulgarment anomenat bessons(zona vermella). Aquest estirament el practicava tres vegades amb cada peu i cada vegada durant un minut.



Fig.15h

9.Fig.15i.A rehabilitació tenien tres rampes petites amb diferents graus de pendent (Dibuixades a la Fig.15i amb els números 1,2 i 3). S'han de col·locar els peus a sobre de la primera rampa i intentar repenjar el cos cap endavant (fletxa vermella), per així, aconseguir estirar el tríceps sural Aquil·les (zona vermella). Aquest el practicava durant un minut amb cada rampa. A la Fig.15i hem hagut d'improvisar ja que no teníem cap rampa a mà. N'hem fet una amb l'ajuda d'un arxivador i un objecte per augmentar el grau de pendent.

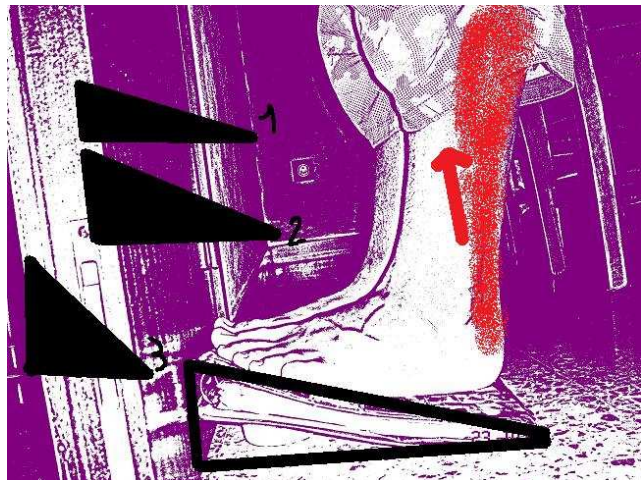


Fig.15i

10.Fig.15j. A rehabilitació tenien unes espatlles. Estirar-se a terra i aixecar les cames de manera que el cul s'apropa a les espatlles. Fer la posició "flex" amb els peus i intentar acostar cada cop més el cul a les espatlles (fletxes vermelles). Així s'estira la part del tríceps sural Aquil·les (zona vermella). Aquest el practicava tres cops i cada cop durava 10 minuts. Cada cop havia d'estirar mes. A la Fig.15j hem fet servir una porta ja que no teníem espatlles.



Fig.15j

Un cop passat un mes havia fet 8 sessions. Ja no hi va haver d'anar més però els de rehabilitació li van aconsellar que fes tots aquests estiraments a casa un cop al mes com a mínim, per tal d'exercir la part de l'escurçament del tríceps sural Aquil·les.

Mentre l'Adrià anava a rehabilitació, va assistir a una visita al neuròleg.



6.2-NEURÒLEG.

Un neuròleg és un metge especialitzat en la neurologia. La neurologia és la branca de la medicina que s'ocupa dels trastorns del sistema nerviós. Especialment s'ocupa de la prevenció, el diagnòstic, tractament i rehabilitació de totes les malalties que involucren el sistema nerviós i també inclou els vasos sanguinis i teixits, com serien els músculs.

El que va fer possible que derivessin a l'Adrià al neuròleg va ser l'escurçament que li van trobar al tríceps sural Aquil·les que va resultar ser un "signe" d'una malaltia neurològica. Cal diferenciar "signe" de "síntoma". Un "síntoma" és un indicatiu d'una malaltia, lesió o que alguna cosa no funciona bé al nostre cos. Un pacient pot notar símptomes però segurament una altra persona no podrà observar-los. Per exemple si tens esgarrifances, debilitat, dolor muscular, tos i dificultats a l'hora de respirar, això són símptomes d'una pulmonia.

Els "signes" també són un conjunt d'evidències externes que fan possible detectar que una persona té una patologia. A diferència dels símptomes aquests són detectats per un metge, una infermera, o un professional. Aquests ens donen pistes sobre la malaltia tot i que la majoria dels casos no són suficients per arribar a detectar quina és, és a dir, necessitem fer algunes proves

mèdiques ja que hi ha moltes malalties . Per exemple la febre, la respiració accelerada, i sorolls anormals a l'hora de respirar poden ser signes d'una pulmonia.

Com que els principals protagonistes d'aquests apartats són els músculs i l'aparell locomotor, els hem estudiat.

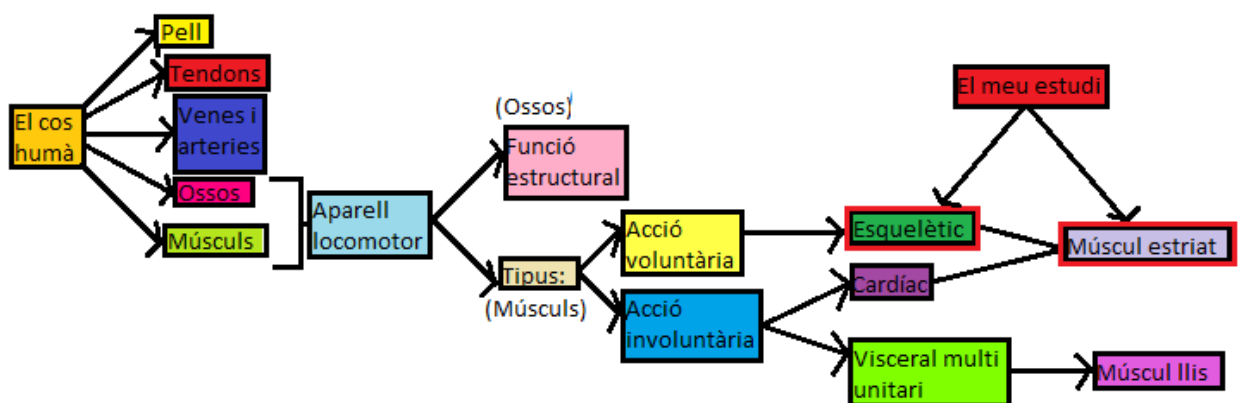
Aparell locomotor

6.3- NOSALTRES I EL QUE ENS PERMET EL MOVIMENT.

El cos humà és bastant complex. Podríem dir, des d'un punt de vista molt objectiu, que els humans estem formats bàsicament per ossos, tendons, venes i artèries, pell i músculs. Els humans tenim la capacitat de generar moviment. Això és gràcies a l'aparell locomotor que està format pels músculs i els ossos. Els ossos tenen com a funció donar forma al cos, protegir alguns òrgans delicats, i fer possible el moviment. Segons la seva funció els ossos tenen una forma o una altre.

Els músculs són allargats i acabats en unes fibres que s'anomenen tendons, que més endavant ja veurem de què estan formats. Els tendons permeten que els músculs s'uneixin als ossos. El múscul és un sistema que té com a funció executar una acció mecànica, com a resposta d'una ordre, que tant pot ser nerviosa com hormonal. Sabem que el sistema muscular és el responsable de molts processos. Podem destacar uns dels més importants com serien: el moviment, el bombeig i regulació del flux sanguini, els moviments peristàltics⁴, la parla i d'altres. També podem associar-hi alguns processos interns, com per exemple la regulació de la temperatura corporal. Hi ha tres tipus de músculs que veurem a l'esquema que hi ha a continuació.

Tipus de músculs



6.3.1-Tipus de músculs.

- Hi ha el **múscul cardíac** que també forma part del teixit estriat. A diferència del múscul esquelètic aquest és involuntari, és a dir, ell mateix fa l'acció sense que tu li ordenis. Així podem dir que la seva activitat és espontània i rítmica. Està format per cèl·lules més curtes que les del múscul esquelètic que són mononuclears⁵. Aquest el podem trobar al cor. Observeu la Fig.16 que és l'aspecte de les cèl·lules del múscul Cardíac.

Cardíac



Fig.16

- Hi ha el **múscul visceral multi unitari** que forma part del teixit llis. Aquest, igual que el cardíac, és involuntari. Està format per cèl·lules que tenen un sol nucli que és allargat i relativament gran. La contracció d'aquests teixit llis és de 4 a 20 vegades més lent que el del teixit estriat. Una de les grans característiques d'aquest teixit és que té la capacitat de canviar tant de longitud com de tensió. El podem trobar als intestins i a qualsevol òrgan intern. Observeu la Fig.17 que és l'aspecte de les cèl·lules del múscul llis.

Llis



Fig.17

- Hi ha el **múscul esquelètic** que és en el que ens centrarem en aquest treball. Es denomina esquelètic ja que està unit a l'esquelet. Aquest forma part del teixit estriat i és voluntari. Que sigui voluntari vol dir que no actua per si mateix, és a dir, rep ordres del sistema nerviós central. Les cèl·lules del teixit muscular esquelètic són polinuclears⁶. Dins d'aquest n'hi ha de formes diferents i que fan accions diferents. Uns exemples serien: els bessons, els tríceps, etc. A aquests se'ls dona noms específics. Se li diu estriat a causa del seu aspecte, ja que mostra bandes transverses clares i fosques que tenen un paper crucial en la contracció muscular. Aquest tipus de músculs s'uneixen als ossos mitjançant tendons, que són estructures de teixit connectiu que poden variar tant de forma com de mida. Observeu la Fig.18 que és l'aspecte de les cèl·lules musculars.

Esquelètic

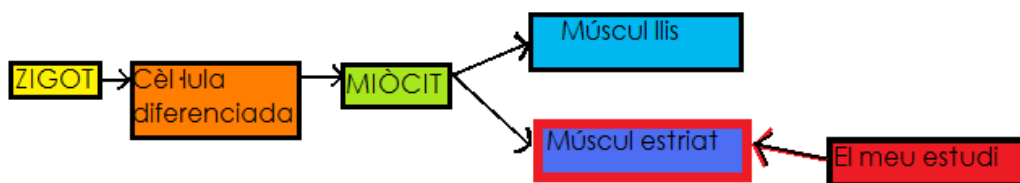


Fig.18

Un cop estudiades les característiques més superficials del múscul esquelètic el començarem a estudiar des de l'interior, és a dir, estudiarem la cèl·lula que el forma i les seves parts, i com arriba a formar tant el teixit muscular com el múscul en sí. També estudiarem més endavant els tendons que els permeten la unió dels músculs amb els ossos.

6.3.2-La cèl·lula muscular.

Les cèl·lules musculars, són cèl·lules eucariotes diferenciades. Les cèl·lules eucariotes són aquelles que posseeixen un nucli amb la membrana nuclear diferenciada del citoplasma. Aquestes cèl·lules són diferenciades, és a dir, passen per un procés d'especialització. En aquest procés la cèl·lula s'especialitza en la contracció muscular. Tenen les mateixes parts que les cèl·lules normals únicament disposades d'altres maneres i amb uns altres noms més específics. De cèl·lules musculars n'hi ha de dos tipus, les cèl·lules que formen el múscul estriat, i les que formen el múscul llis. De moment ens centrarem a les cèl·lules del múscul estriat. He adjuntat un esquema en el que podreu veure el procés de formació del múscul que ja s'explicarà més endavant.



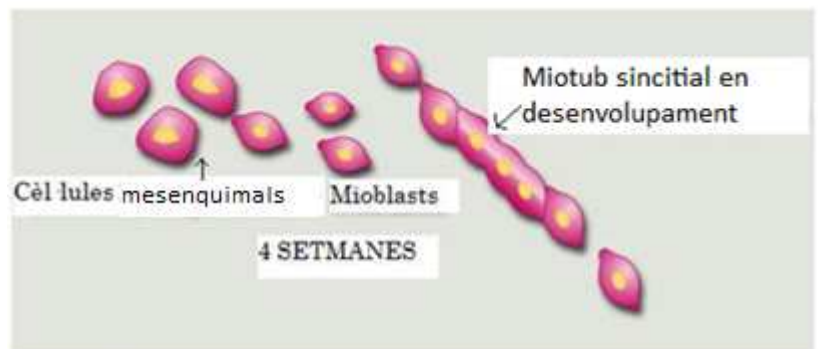
Procés de formació

6.3.3-Procés de formació de les cèl·lules del múscul estriat.

Les cèl·lules musculars les podem anomenar fibres musculars o miòcits. Aquestes cèl·lules es formen a través de 4 processos que es produeixen durant el procés embrionari a partir d'unes cèl·lules principals anomenades cèl·lules mesenquimals.

Primer pas:

Com podem observar a la Fig.19, aquest procés comença amb les cèl·lules mesenquimals, que són cèl·lules produïdes al principi del desenvolupament embrionari.



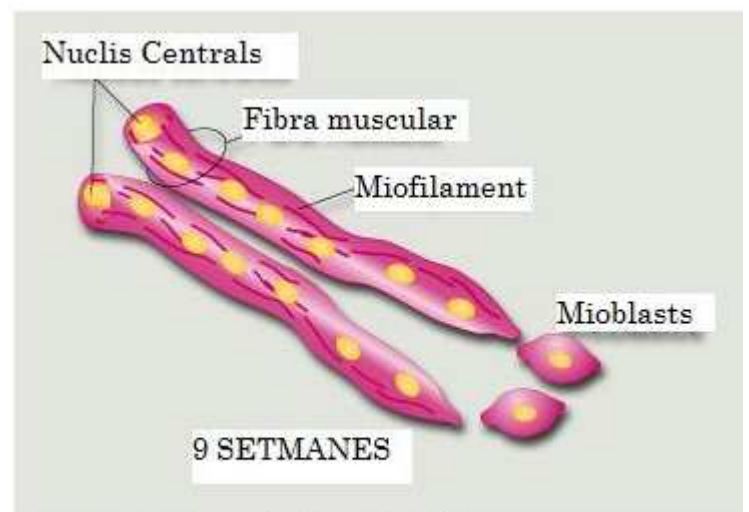
Cèl·lules del primer pas de formació d'una cèl·lula muscular (Fig.19).

Aquestes cèl·lules pateixen uns petits canvis i es tornen allargades i fusiformes, a partir d'aquí se les anomena mioblasts. La paraula mioblast prové del prefix grec "mio" que significa "múscul" i "blast" que fa referència a la cèl·lula precursora. Els mioblasts són cèl·lules que contenen un sol nucli, i encara no tenen filaments. Com podem veure a la fotografia, els mioblasts es fusionen i formen miotubs, que són cèl·lules sincitials (amb molts nuclis), és a dir, polinuclears⁶ amb nuclis centrals però sense activitat miotòtica. L'activitat miotòtica és la presència de cèl·lules que es multipliquen. Aquest procés es forma durant les primeres 4 setmanes del procés embrionari.

Segon pas:

Com podem veure a la Fig.20, els miotubs sincitials formen fibres musculars primitives. Aquestes tenen nuclis centrals que sintetitzen filaments d'actina, i posteriorment filaments de miosina. Els miotubs creixen de longitud per aposició de nous mioblasts.

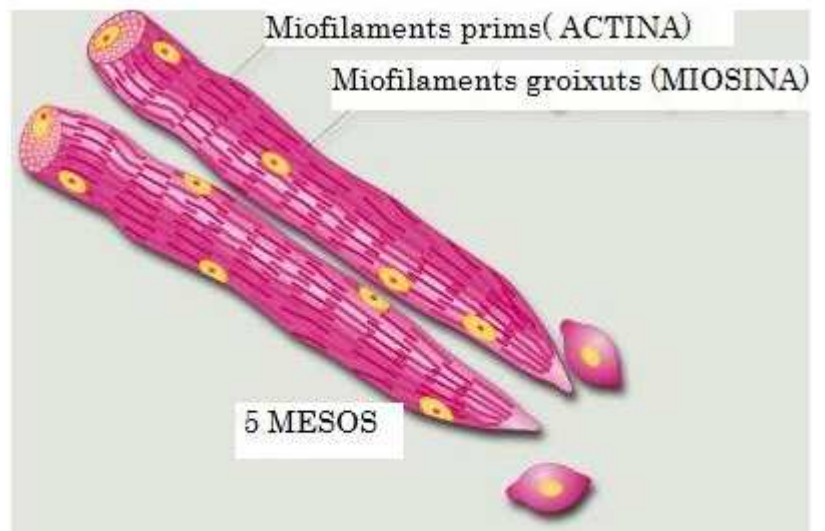
Aquest procés es completa a les 9 setmanes del procés embrionari.



Fibres musculars primitives (Fig.20).

Tercer pas:

Paral·lelament s'organitzen les proteïnes contràctils i s'ancoren (o es fixen) als filaments d'actina (anomenats també banda Z). També s'organitza el sistema tubular i es forma la membrana basal.



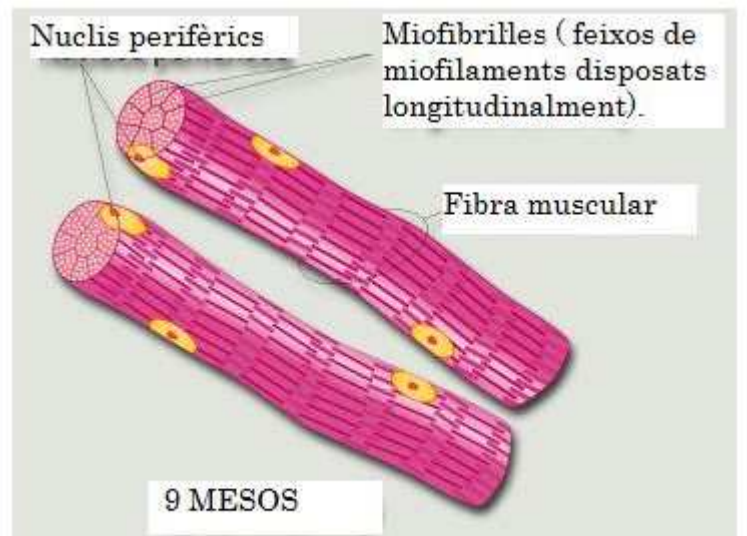
Procés on s'han format els miofilaments primers i groixuts (Fig.21).

Això succeeix als 5 mesos del procés embrionari. Observeu la Fig.21.

Quart pas:

Es completa la formació del sistema tubular amb la migració dels nuclis cap a la perifèria. I també augmenten de mida les fibres agregades en feixos. Observeu la Fig.22.

En aquesta fase hi ha apoptosi⁷, que és un sistema en la qual s'eliminen algunes cèl·lules en els miotubs. Aquests determinen el número de fibres. També més endavant hi ha una altre fase d'apoptosi⁷ que determina la forma del múscul.

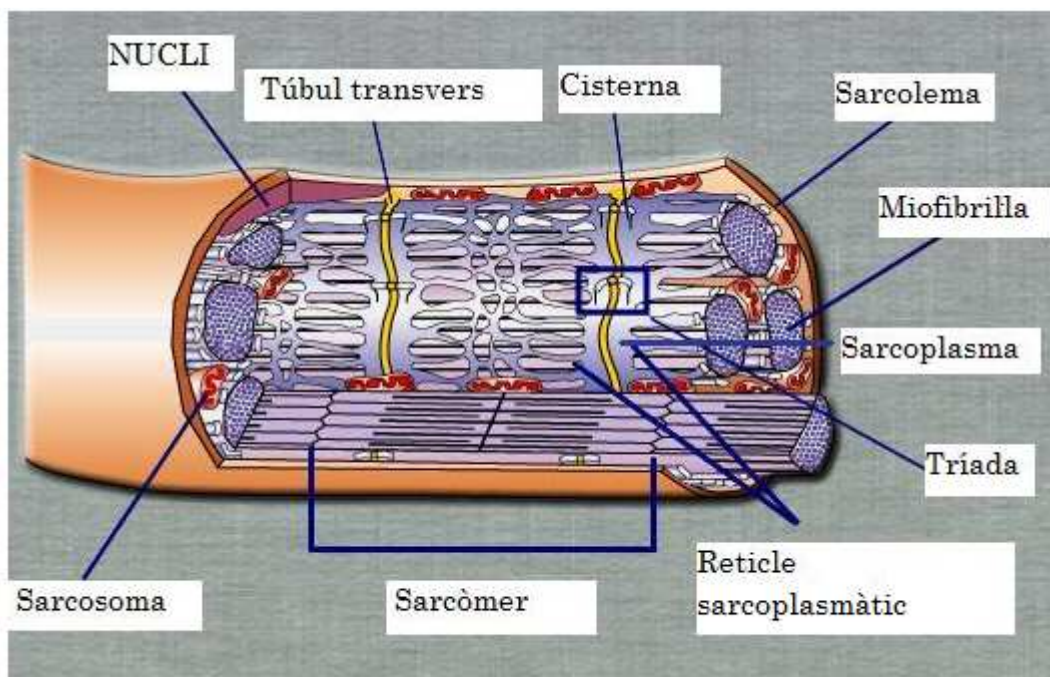


Quart pas de la formació de les fibres musculars (Fig.22).

6.3.4-Parts de les cèl·lules musculars.

Parts de la fibra muscular

Un Cop ja formades les fibres musculars, ens fixarem en les seves característiques (parts) més rellevants. Recomano observar la Fig.23 després de l'explicació de les parts per tal de situar-les.



Parts de la cèl·lula (fibra) muscular (Fig.23).

Nucli: El nucli de la cèl·lula muscular està col·locat a la perifèria. Les cèl·lules musculars tenen molts nuclis (polinuclears) ja que son el resultat de la fusió de moltes cèl·lules. El nucli conté la major part de la informació genètica. Dins seu s'hi troba la cromatina⁸, que és la substància fonamental del nucli. La cromatina està constituïda per filaments d'ADN⁹ units a histones¹⁰ en diversos graus de condensació.

Sabem també que com que la cèl·lula té un nombre elevat de nuclis, cada nucli s'encarrega, o és responsable d'un volum determinat de citoplasma, d'això ho anomenem *domini nuclear*.

Reticle sarcoplasmàtic: És el reticle endoplasmàtic de la cèl·lula muscular. Aquest està associat amb el nucli cel·lular. La seva funció com a qualsevol cèl·lula eucariota és transportar el material cel·lular a fora de la cèl·lula. Al Reticle endoplasmàtic es sintetitzen moltes proteïnes del múscul. La síntesis proteica¹¹ està controlada pel nucli i feta als ribosomes¹². Les proteïnes son molt importants per a les cèl·lules musculars, ja que la majoria participen en la contracció muscular, en la força, en la resistència i en la rapidesa. El reticle sarcoplasmàtic té un paper molt important a l'hora del cicle de contracció- relaxació muscular . El trobem en forma de sarcotúbuls envoltant les miofibril·les.

Sarcosoma: Són les mitocondries del múscul. Es solen situar entre les fibril·les i n'hi ha un nombre elevat i variable. Els Sarcosomes són els responsables de la generació de la principal molècula d'energia de la cèl·lula, el trifosfat d'adenosina(ATP). El sarcosoma conté tots els enzims encarregats de l'oxidació dels precursors altament energètics que fan que aquests donin lloc a molècules d'oxigen i aigua. Durant aquest procés s'obté un nombre elevat d'energia química que s'emmagatzema en forma d'ATP . Aquest ATP serà usat per la cèl·lula per dur a terme la contracció muscular, el transport iònic, la síntesis de proteïnes , la regeneració cel·lular, etc. La quantitat real de sarcosomes a les fibres amb gran capacitat oxidativa pot superar el 20 % del volum cel·lular total.

Sarcoplasma: és el nom que se li dóna al citoplasma de les cèl·lules musculars. El sarcoplasma és ric en proteïnes solubles, components filamentosos del citoesquelet i altres substàncies. Algunes de les substàncies més importants son fonts de l'energia de la fibra muscular, com per exemple: glicogen i lípids.

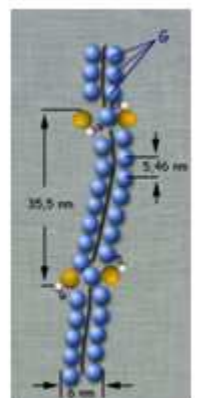
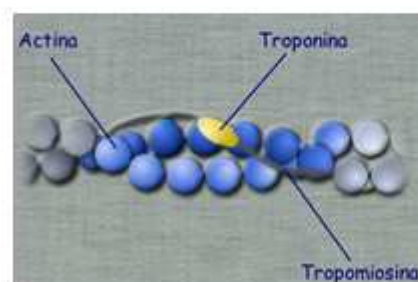
Miofibril·les:Són una estructura subcel·lular de numero variable i són una agrupació de sarcòmers ordenats. Les miofibril·les es disposen unes al costat de les altres paral·lelament per a poder formar una fibra muscular. Les miofibril·les estan interconnectades les unes amb les altres mitjançant un conjunt de proteïnes especialitzades anomenades filaments intermedis.

A nivell molecular

Sarcòmers: Són zones estructuralment artificials en les que es divideix una fibril·la. Els sarcòmers són les unitats funcionals de la contracció muscular. Una miofibril·la és, per tant, un grup de sarcòmers disposats en sèrie. El número total de Sarcòmers a l'interior d'una fibra depèn de la longitud i el diàmetre de la fibra muscular. Els sarcòmers estan formats per filaments contràctils anomenats miofilaments. Al sarcòmer existeixen dos grups principals de filaments contràctils: un és relativament gruixut, i l'altre és relativament prim. Els miofilaments gruixuts són polímers de la proteïna anomenada miosina. Els miofilaments prims són polímers de la proteïna anomenada actina. Aquests miofilaments són els que provoquen a al múscul un aspecte estriat degut a la repetició de bandes fosques i clares.

Observarem a fons els miofilaments:

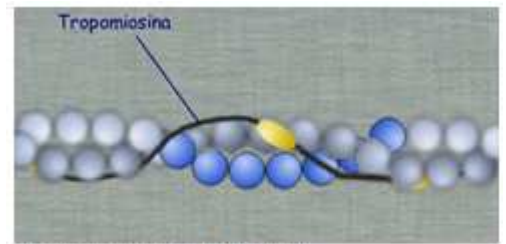
-Filaments prims (anomenats també filaments d'actina): Estan compostos per tres tipus de proteïnes: l'actina, la tropomiosina, i la troponina. Aquest filament és el que regula la generació de tensió produïda per el filament de miosina. Aquests filaments es troben quasi a totes les cèl·lules formant part del citoesquelet. Aquest té una forma pràcticament esfèrica. Observeu la Fig.24.



Miofilaments prims (Fig.24).

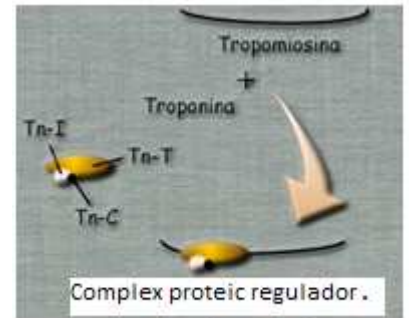
Actina: És la proteïna que presenta 2 estats: -Globular -Filamentosa.

Tropomiosina: És una proteïna filamentosa formada per 2 cadenes entrelaçades en forma de α -hèlix, que de la mateixa manera s'enrotlla sobre el filament d'actina. Com podem veure a la Fig.25, en estat de repòs la tropomiosina es disposa sobre l'actina per evitar la unió actina-miosina.



Tropomiosina (Fig.25).

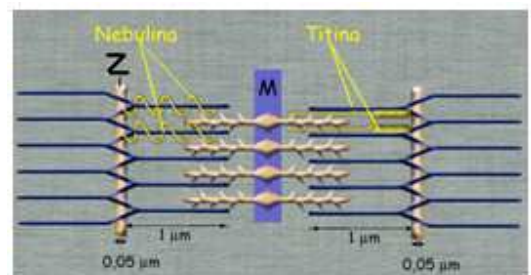
Troponina: És una proteïna formada per la unió de troponina T, troponina C i troponina I. Cada complex de troponina està unit a una molècula de tropomiosina. Com podem veure a la Fig.27, la troponina i la tropomiosina juntes formen el "complex proteic regulador". La troponina és la responsable de l'inici de la contracció muscular.



Troponina (Fig.27).

-Filaments gruixuts (també anomenats filaments de miosina):

Al centre del sarcòmer hi trobem integrats amb els filaments d'actina els filaments de miosina. Els filaments gruixuts estan formats principalment per miosina però també tenen, en menys quantitat, altres proteïnes. Els filaments de miosina són fixes, és a dir, no es desplacen de la seva posició inicial, perquè a la línia M és la línia totalment central on hi trobem proteïnes amb funció "d'ancoratge" i fixament dels filaments fins als discos. Observeu la Fig.28.

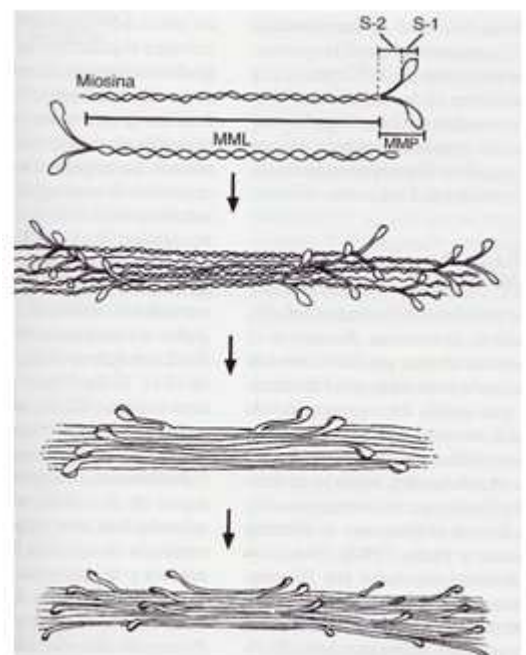


Miofilaments gruixuts (Fig.28).

Miosina: El filament de miosina és un polímer format per molècules de miosina.

Aquesta, és una proteïna relativament gran, i és una de les proteïnes més estudiades per la biologia, perquè no només es troba a les cèl·lules musculars. Està formada per 2 cadenes entrelaçades entre elles amb α -hèlix i quatre de simples. La molècula de miosina és asimètrica.

Té una part globular (S-1) anomenada cap, que és la part encarregada d'impulsar la contracció, i una part allargada, que és la que permet la unió de diverses molècules en un

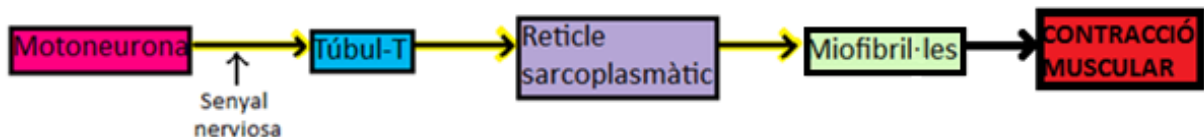


Formació dels filaments de miosina (Fig.29).

filament conjunt. El conjunt de S-1 i S-2 formen el “pont creuat”. Per formar aquest filament les molècules de miosina es col·loquen antiparal·leles, és a dir, la part globular d’una al costat de la part allargada de l’altre i a l’inrevés. Així, s’aconsegueixen formar fibres com les que podem observar a la Fig.29, que són fonamentals per a la contracció muscular.

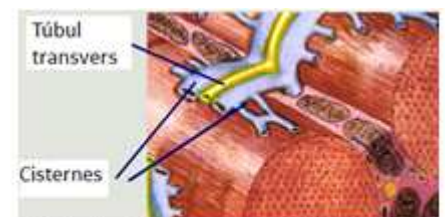
Sarcolema: És la membrana cel·lular de les fibres musculars. És una membrana semipermeable i lipídica, igual o semblant a la membrana cel·lular de les altres cèl·lules eucariotes. La seva funció és protegir a les fibres musculars i col·laborar, juntament amb el teixit connectiu, a formar resistència quant la fibra s’estira. En algunes parts podem veure invaginacions, parts on la membrana s’endinsa cap a l’interior del sarcoplasma. A aquestes invaginacions se les anomena túbuls transversos (T).

Túbul transvers(T): Són invaginacions del sarcolema cap a l’interior de la fibra, entre l’espai intracel·lular i el reticle sarcoplasmàtic. La funció d’aquests túbuls és conduir la senyal d’activació produïda per la motoneurona a les miofibril·les. Els túbuls T són com un conducte elèctric per la senyal nerviosa, que actua juntament amb el reticle sarcoplasmàtic. A continuació he adjuntat un esquema del recorregut que fa la senyal nerviosa. Observeu la Fig.30 per situar-lo.



Cisterna: Són engrossiments del reticle sarcoplasmàtic que es localitzen als túbuls T, o que estan en contacte amb els túbuls T. Observar la Fig.30.

Tríada: La Tríada està composta per la invaginació del sarcolema, anomenat túbul T, que es situa al mig de dos cisternes provinents del reticle sarcoplasmàtic. Observar la Fig.30. D’aquesta manera la fibra muscular permet que la senyal nerviosa provinent de la motoneurona arribi als sarcòmers i els activi, per així efectuar la contracció muscular. Es sap que per cada sarcòmer hi ha 2 túbuls T per



Túbuls -T i Cisternes (Fig.30).

tant hi ha 2 Tríades. D'aquesta manera les senyals nervioses arriben a tots els sarcòmers, i s'efectua la contracció muscular.

Un cop ja conegudes les parts de les cèl·lules musculars he fet una pràctica per intentar veure la cèl·lula muscular a través d'un microscopi òptic.

6.4-PRÀCTICA DE L'OBSERVACIÓ DE LES CÈL·LULES MUSCULARS.

6.4.1-OBJECTIU

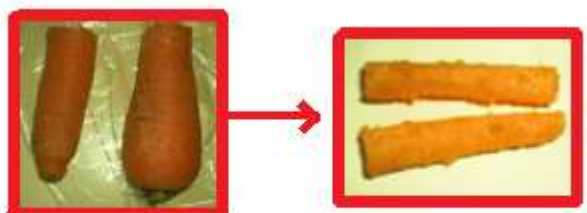
Intentar observar una cèl·lula muscular i intentar veure algunes de les parts que la comprenen ja que les he estudiat teòricament.

6.4.2-MATERIALS

- Pastanaga .
- Cuixa de pollastre.
- Ganivet .
- Bisturí .
- Navalla.
- Tisores.
- Pinces (grans i petites).
- Agulla emmanegada.
- Vas de precipitats.
- Plaques de petri.
- Colorants(verd brillant, oceïna A i B)
- Alcohol(100º, 90º, 70º)
- Aigua destil·lada.
- Aigua de l'aixeta.
- Micròtom de mà.
- Cronòmetre.

6.4.3-PROCEDIMENTS

- 1-Agafar la pastanaga i tallar-la per la meitat(horitzontalment).



Procés de tallar la pastanaga al laboratori(Fig.31).

- 2- Tallar un dels trossos obtinguts per la meitat (verticalment) com podem observar a la Fig.31.
- 3-Escapçar la pastanaga per els costats i tallar-la per la meitat de manera que entri dins del micròtom.
- 4- Un cop a dins del micròtom inserir entre els dos trossos de pastanaga un tros de múscul de la cuixa de pollastre, endinsar-lo tant com es pugui de manera que ens quedi com a la Fig.32.



Fig.32

- 5-Obtenir talls prims amb la navalla arran del micròtom de forma que surtin trossos molt petits de múscul de pollastre, i anar-los acumulant a una placa de petri amb aigua destil·lada tal i com podem observar a la Fig.33.



Primers talls al micròtom (Fig.33).

- 6-Preparar 3 plaques amb alcohol. A la primera posar-hi alcohol del 100%/º, a la segona posar-hi alcohol del 90%/º i a la tercera alcohol del 70%/º. Per no confondre la placa ho escrivim al paper de filtre (com que no en teníem hi vam posar una cartolina).



Plaques amb alcohols de diferents graus (Fig.34).

- 7- Posar 3 trossos el màxim petits a la placa de l'alcohol de 100º. Encendre el cronòmetre, i esperar fins que hagin passat 7,5 minuts.
- 8- Mentrestant, tallar més trossos amb la navalla i amb l'ajuda del micròtom.

- 9-També podem preparar un altre placa amb aigua destil·lada. Preparar els 3 colorants i afegir 6 plaques, una per cada colorant ja que tenim 3 colorants i les altres per omplir-les amb aigua corrent de l'aixeta. Observeu la Fig.35.



Plaques de petri amb les substàncies corresponents, el cronòmetre i els 3 colorants (Fig.35).

- 10- Quant han passat 7 minuts i mig, canviar els tres trossos

que hi havia a la placa de l'alcohol del 100º a la de l'alcohol del 90º. Afegir tres trossos nous a l'alcohol del 100º. Un cop han passat 7.5 minuts més farem un altre cop el canvi. Els trossos de l'alcohol del 100º els posarem a l'alcohol del 90º, els de l'alcohol del 90º els posarem a l'alcohol del 70º. Afegirem 3 trossos nous a l'alcohol del 100º.



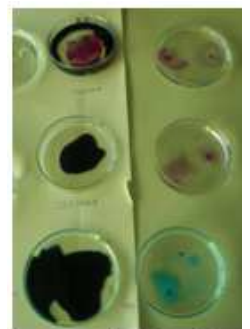
Colorants (Fig.36).

- 11- Passats 7 minuts i mig tornem a fer el canvi igual amb les diferències que no n'hi afegirem més a l'alcohol del 100%, i que els trossos de l'alcohol del 70% els posarem a l'aigua normal de l'aixeta, ja que ens interessa perquè conté minerals.
- 12- Posar una mica de cada colorant a cada placa. (Una amb colorant verd brillant, l'altre de color oceïna A i oceïna B; com a la Fig.36.)
- 13- Un cop hagin passat 7.5 minuts més tornar a fer els canvis dels trossos de múscul i els alcohols.
- 14- Els trossos que estaven amb aigua normal els posem un a cada placa de diferent colorant.



Canvi dels talls de múscul dels colorants a l'aigua de l'aixeta (Fig.37).

- 15- Un cop passats 7.5 minuts tornar a fer el canvi i els que estaven amb aigua posar-los amb els colorants. Cadascun amb un colorant diferent. A continuació els que havíem posat anteriorment a les plaques amb colorant posar-los amb aigua normal, com a la Fig.37 i Fig.38.
- 16- Esperar 7 minuts i mig i els últims trossos que estaven amb aigua destil·lada els hem afegit amb els colorant i els que estaven amb colorant els hem posat amb l'aigua normal.
- 17- Hem guardat 3 trossos que no els hem passat per els alcohols amb aigua destil·lada i també els hem posat als colorants.
- 18- Un cop passats 3 i minuts i mig hem acabat de posar els trossos que hi havia al colorant amb aigua normal.



Trossos de músculs en remull (Fig.38).

- 20- Hem començat a preparar les mostres, les quals es poden veure a la Fig. 39.
- 21- Cada tros de múscul -després de estar ben esclarit- l'hem posat a una placa de petri i, amb l'ajuda d'una gota d'aigua, hi hem posat un vidre petit a sobre.



Mostres preparades (Fig.39).

- 22- Observar les mostres i veure si hem obtingut resultats i podem veure algunes de les parts de la cèl·lula muscular.
- 23- Si la mostra és massa gruixuda s'ha de practicar un *splash*, que és tracta de posar un paper a sobre de la mostra i aplastar-la el màxim possible amb els dits per tal de què s'aplani i s'escampi i poder veure millor les parts per el microscopi òptic.

6.4.4-RESULTATS

Hem iniciat l'observació per una preparació on hi havia una mostra tenyida de color verd que no havia estat submergida als alcohols anteriorment. Hem realitzat una observació amb diferents augments. Hem distingit les parts principals (membrana, nucli i citoplasma), no obstant, no s'han pogut guardar les fotografies satisfactòriament.

Hem seguit observant les següents 12 preparacions. Degut que no s'observava el nucli correctament perquè el citoplasma estava tenyit, hem aplicat la tècnica *SPLASH* a les mostres més petites i les més primes. *L'Splash* ha permès *fer* que la mostra sigues més prima per així poder diferenciar els nuclis del citoplasma. Els resultats són els següents:

FOTOS: (X= augments) (O:observació (numerada per ordre))



O.1=400X



O.2=400X



O.3=400X



O.4=100X

Amb aquestes hem pogut diferenciar alguns nuclis (són els puntets foscos que es poden observar) i fer aquestes fotos.

També hem observat algunes mostres que hi havia ja preparades dels diferents teixits musculars.

-Múscul cardíac:

O.5=100X



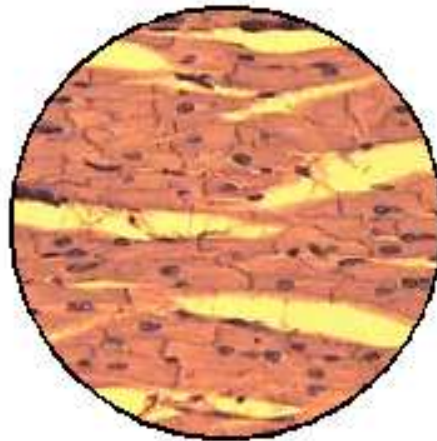
-Múscul esquelètic:

O.6=100X



-Múscul llis:

O.7=100X



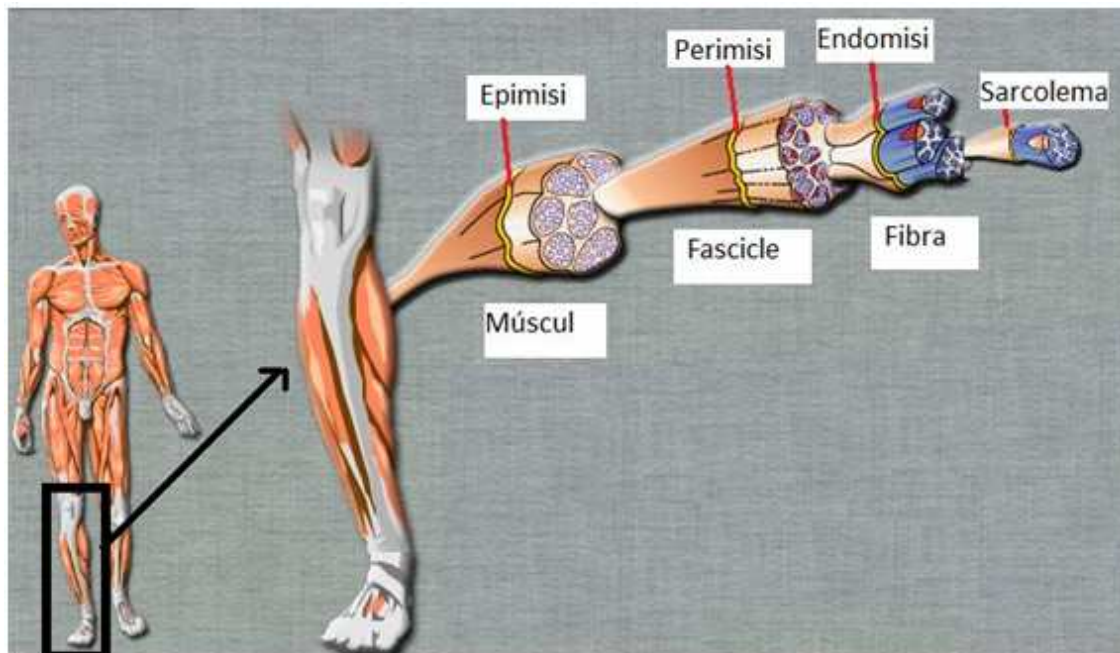
6.4.5-CONCLUSIONS

Tot i que no hem pogut obtenir unes mostres en les quals es poguessin veure les parts fàcilment hem pogut veure fotos d'unes mostres ja preparades. També, tot i que aquesta pràctica l'hem fet amb un material que no era del tot adient (ja que no teníem prou temps per a demanar alguns colorants, ens faltaven alguns materials i el micròtom era manual), hem aconseguit alguns resultats on hi hem diferenciat els nuclis de les fibres musculars.

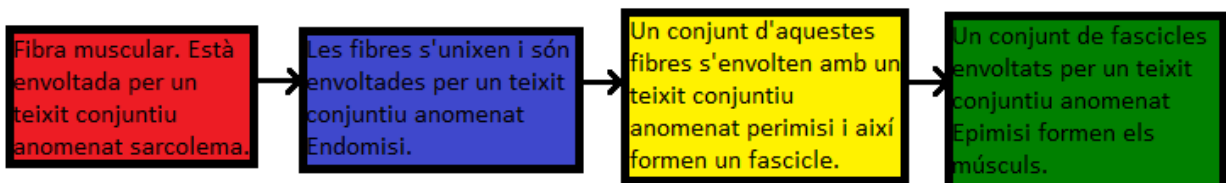
6.5-FORMACIÓ DEL MÚSCUL

Un cop ja coneguda la cèl·lula muscular hem d'estudiar com es formen els músculs. Primer de tot observeu l'esquema que hi ha a la Fig.40 per facilitar aquest apartat i després he fet un altre

esquema d'explicació per tal d'aclarir alguns apartats del primer esquema que no s'hagin entès correctament.



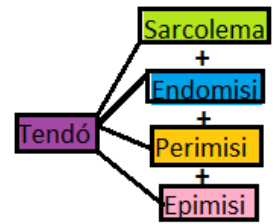
Procés de formació del múscul (Fig.40).



Ho he explicat d'una altra manera començant pels músculs:

Un múscul és un conjunt de fascicles envoltats per teixit conjuntiu anomenat epimisi. Un fascicle és un conjunt de fibres envoltades per teixit conjuntiu anomenat perimisi. Les fibres són un conjunt de cèl·lules musculars envoltades per un teixit conjuntiu anomenat endomisi. Les cèl·lules musculars com hem vist abans estan envoltades d'un teixit conjuntiu anomenat sarcolema.

Cal comentar que quant s'acaba el múscul hi ha la unió d'ell amb els ossos, això és gràcies als tendons. Els tendons son una part del múscul estriat. Són de color blanc, tenen una consistència forta i no són contràctils. Estan constituïts per fibres de teixit conjuntiu. Per tan, podem dir que no son res més que l'unió de tots els teixits conjuntius que envolten tots els apartats dels quals el múscul està format (sarcolema + endomisi + perimisi + epimisi).



7- 2008. El neuròleg de Vic li va fer una analítica (anàlisi de sang) , i un electromiograma que van sortir anormals.

Ja que aquestes proves formen part de la detecció de la malaltia, hem de saber de què es tracta cada prova, perquè serveix i com es fa.

Analítica

7.1-ANALÍTICA.

Una analítica, o també anomenada anàlisi de sang, consisteix en agafar una mostra de sang del pacient. Les analítiques es fan servir per a detectar possibles malalties o també com a control de la salut. Mitjançant un anàlisi de sang es poden detectar una sèrie de malalties, tant les freqüents com les que no ho són tant, o també algunes infeccions. L'analítica que li van fer a l'Adrià, els resultats van sortir anormals. Observeu l'annex 5, és l'informe (Resultats) de l'analítica de l'Adrià.

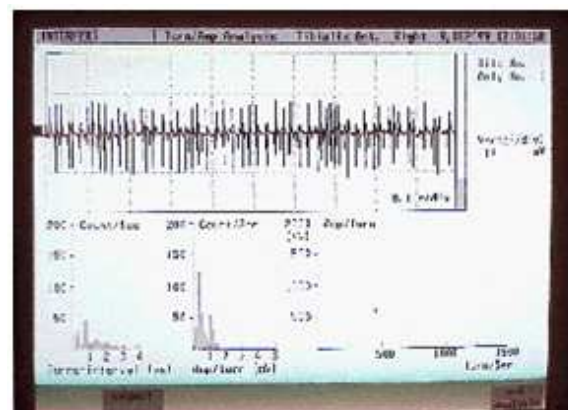
Electromiograma

7.2-ELECTROMIOGRAMA.

Un electromiograma és una prova neurofisiològica. Els electromiogrames antigament eren proves doloroses, però gràcies als avenços en la tecnologia i en la medicina, actualment, no ho són tant, o gairebé gens. Un electromiograma consisteix en aconseguir un gràfic on hi ha representada l'activitat elèctrica dels músculs. Quant es produeix la contracció muscular es produeix una descarrega elèctrica del nervi sobre el múscul. L'electromiograma permet detectar alteracions en l'activitat elèctrica muscular i del sistema nerviós perifèric. S'hi poden trobar algunes variacions que ens poden indicar que alguna part del nervi o del múscul està danyada o no funciona correctament. Els electromiogrames es duen a terme amb uns electrodes, que són uns elements en forma d'agulla molt fina que recullen l'activitat elèctrica dels músculs. Ho recullen a través d'un aparell anomenat



Prova de l'electromiograma (Fig.41).



Resultats (gràfica) de l'electromiograma (Fig.42).

oscil·loscopi, o també anomenat aparell de detectar la activitat elèctrica i les seves oscil·lacions. Aquesta informació és traspasada a un ordinador que recull i interpreta els resultats a través de gràfiques. Podem veure un exemple d'aquestes gràfiques a la Fig.42. S'ha de dir que aquesta prova l'ha de fer un metge expert, i només, si és realment necessària.

Cal explicar ordenadament els passos de la prova, els he enumerat:

1. El pacient s'ha de treure la roba de la part del múscul en el que es vol fer la prova(aquest cas eren les cames i als braços), i estirar-se a la "camilla".
2. El metge posarà un numero concret d'electrodes i a llocs concrets (en el nostre cas a les cames i als braços), els quals estaran connectats a l'oscil·loscopi.
3. Cada electrode transmetrà un impuls elèctric al múscul, això donarà lloc a una petita contracció muscular involuntària que generarà una activitat elèctrica muscular que serà detectada per l'electrode i recollida per l'oscil·loscopi.
4. Després d'això, el metge fera un registre de l'activitat muscular voluntària, és a dir, realitzada pel propi pacient.

Ja que veiem que un dels temes principals és la contracció muscular l'explicarem detalladament.

7.3-LA CONTRACCIÓ MUSCULAR.

Contracció
muscular

Abans de començar a explicar ben bé la contracció muscular explicarem què és una motoneurona i com s'uneix al múscul ja que aquest procés és fonamental per explicar la contracció muscular.

7.3.1-Motoneurona.

La motoneurona és la neurona del sistema nerviós central que el que fa és unir-se a través del seu axó a un múscul o a una glàndula.

Les motoneurons es poden classificar en 3 tipus:

1. Somàtiques: Actuen sobre el múscul esquelètic.
2. Les viscerals especials: Per exemple, les que actuen a les brànquies en peixos, i en vertebrats terrestres a algunes parts de la cara.
3. Les viscerals generals: Actuen sobre el múscul cardíac i sobre el múscul llis.

Parts d'una motoneurona: Fig.43.

Axó: És la prolongació de la cèl·lula nerviosa per on viatja l'impuls nerviós que arriba finalment a una altre cèl·lula de la qual la neurona s'ha unit. En aquest cas l'axó estaria unit a un múscul per a passar l'impuls nerviós i permetre la contracció muscular.

Cos cel·lular: És el centre metabòlic cel·lular. Rep impulsos provinents majoritàriament d'altres neurones unides a ell a traves de l'axó. Transmet informació. Dins seu hi ha el nucli.

Així podem dir que la funció de la motoneurona és fer arribar els impulsos nerviosos als músculs, per així dur a terme la contracció muscular.

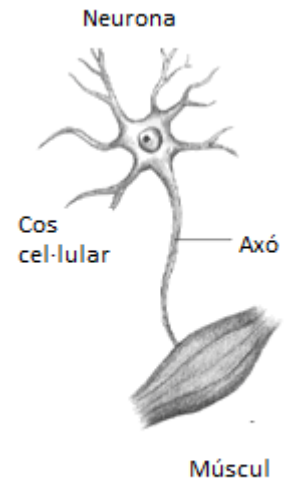


Fig.43.

7.3.2-Unió neuromuscular.

Aquest procés es forma quant ja tenim les fibres musculars fetes i totes estan a punt d'unir-se a través d'una membrana basal. Per aquesta unió s'utilitza un neurotransmissor químic anomenat acetilcolina (ACh). Explicarem aquest procés a través de 3 passos:

1. Els receptors acetilcolina recobreixen tota la fibra muscular.
2. Aquests, es van desplaçant cap al nervi que s'està a punt d'unir.
3. Tots els receptors estan col·locats sota el nervi i queden atrapats per ell.

Així doncs, es forma la unió neuromuscular que té molta importància respecte la contracció muscular, ja que la contracció muscular s'inicia per un potencial d'acció provinent de la motoneurona. De la motoneurona en direm neurona presinàptica (membrana presinàptica), en canvi, de la membrana muscular en direm membrana postsinàptica. La superfície que ocupa la motoneurona sobre la fibra muscular se'n diu "fenedura sinàptica".

7.3.3-CONTRACCIÓ.

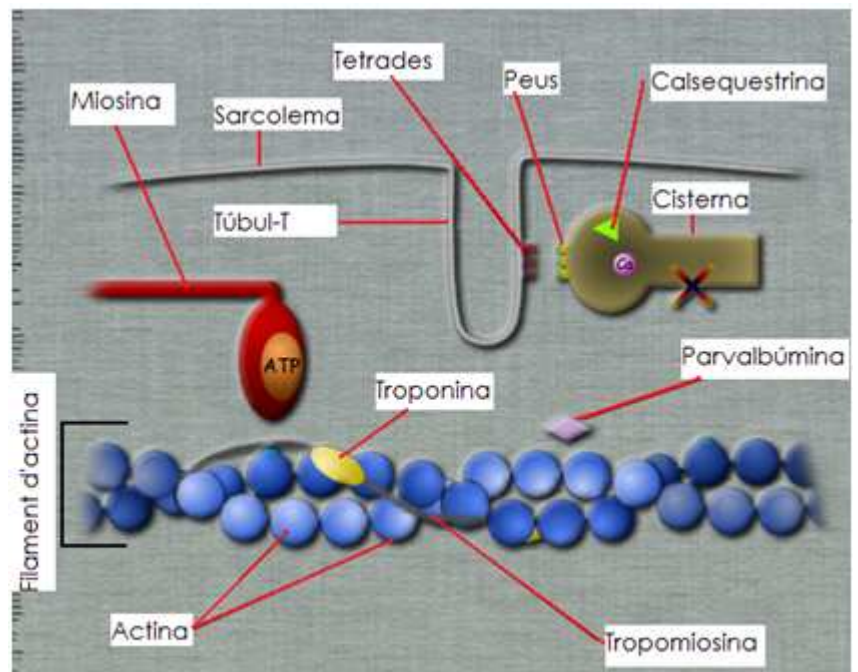
En aquest apartat explicarem el que passa des de la motoneurona fins la contracció de les fibres musculars. Recomano consultar l'annex numero 1 per tal d'entendre tot el procés i aprofundir més en el tema. A l'annex, aquest procés està explicat detalladament a través de fotos i de molts passos que faran possible entendre'l, ja que és un procés bastant complex.

Activació muscular

L'activitat muscular està controlada pel sistema nerviós central a través de la distribució dels nervis en els músculs (innervació motora). La unió del nervi a les fibres forma la unió neuromuscular, que provoca unes invaginacions del nervi dins la fibra. Es genera un potencial d'acció a la unió neuromuscular. Aquest potencial s'efectua quant el nervi és activat per un impuls nerviós que prové del sistema nerviós central. El potencial arriba a l'axó i aquest augmenta la permeabilitat del calci (Ca^{++}). D'aquesta manera, els ions de calci entren a l'axó a través d'uns canals específics. Els ions de calci permeten que el neurotransmissor de l'acetilcolina (ACh) surti a l'exterior del nervi i es col·loqui a la unió neuromuscular. L'ACh s'uneix als canals de la membrana muscular i fa que aquests s'obrin. Aquí comença una sèrie de processos iònics on hi ha l'entrada de diferents ions¹³ i cations¹⁴ a l'interior del múscul. Aquests processos provoquen un gran potencial d'acció que es propaga a través de la fibra. Un cop ja s'ha format el potencial d'acció a dins el múscul l'ACh és descomposta per tal d'evitar que es torni a excitar. A partir d'aquí, passarem a explicar el procés de contracció-relaxació.

Contracció – relaxació

El potencial d'acció s'infiltra per unes invaginacions del sarcolema que s'endinsen cap a la fibra. Aquestes invaginacions són els túbuls-T, que ja hem vist a l'apartat de *parts de la cèl·lula muscular*. A partir d'aquí, només es tracta de passar el potencial elèctric en activitat contràctil als sarcòmers. Als túbuls-T hi podem trobar unes estructures anomenades tètades que s'encarreguen de detectar els canvis de voltatge. Quant el potencial arriba als tètades aquests



Parts del sarcòmer que són els responsables de la contracció muscular (Fig.44).

activen els peus. Els peus són unes estructures que es troben a les cisternes i quant són activats

alliberen ions de calci. La concentració de calci al sarcoplasma augmenta i aquests es col·loquen al voltant de les miofibril·les. Aquest augment no es manté ja que el calci s'uneix ràpidament a una sèrie de compostos que el retornen al reticle sarcoplasmàtic. El calci activa el mecanisme de filaments lliscants, degut a que hi ha unes estructures que bloquegen els filaments i quant aquest s'uneix a les estructures deixen de bloquejar-los. El fenomen de filaments lliscants és gràcies al moviment dels caps de miosina sobre els filaments d'actina. Aquests moviments s'efectuen formant un cicle on hi ha canvis energètics i estructurals. A cada cicle es produeix la hidròlisi¹⁵ d'un ATP, que allibera energia que serveix per generar força i efectuar els moviments necessaris, d'aquí la presència d'ATP als filaments de miosina i d'actina. Aquest cicle consta de 4 parts, les quals estan explicades a continuació.

- 1- Unió: En aquesta part la miosina uneix el seu cap al filament d'actina.
- 2- Gir: La unió provoca una interacció que produeix un gir (rotació) del cap de la miosina que fa que canviï de posició.
- 3- Desunió: La tensió del coll de la miosina es transmet al filament d'actina de manera que el filament d'actina es desplaça.
- 4- Tornar a la situació inicial: La miosina torna a la seva posició relaxada inicial.

El cicle es repeteix moltes vegades.

Adjunto la Fig. 45, que és el procés que fan els caps de miosina sobre l'actina:

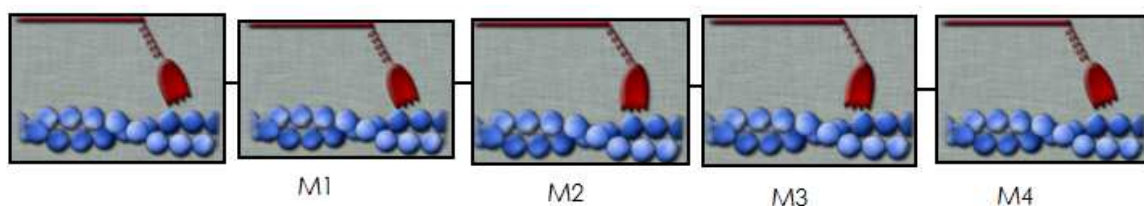


Fig.45.

La força de la contracció prové de la unió seqüencial de varis llocs del cap de la miosina a altres punts dels filaments d'actina. El cap de miosina necessita per a moure's i canviar-se de posició tant ATP com Mg^{++} (Catió magnesi). Hem de saber que no tots els caps de miosina fan aquest moviment, sinó que, només uns quants. La força generada per un sarcòmer és molt petita però quant hi ha la unió en feixos de moltes fibres i hi ha milers de sarcòmers col·locats en paral·lel, la força ja és considerable.

Ja sabem que després de la contracció bé la relaxació del múscul, doncs això és el que s'explicarà.

Principalment s'ha de dir que els ions de calci que han activat el fenomen de filaments lliscants són atrets per una proteïna que s'anomena parvalbúmina. La parvalbúmina recull tots els ions de calci i els porta cap al reticle sarcoplasmàtic. Un cop els ions de Ca^{++} han entrat al reticle a través d'uns tubs longitudinals, el magnesi i l'ATP també desapareixen. Com que no hi ha el calci al voltant dels filaments, aquests es tornen a bloquejar. Aquesta és la part fonamental de la relaxació, perquè sense el calci ni l'ATP ni el magnesi els filaments no poden lliscar entre ells i no poden efectuar la contracció muscular.

Per últim, hem de tenir present que a la contracció muscular hi entren en joc molts ions i cations que fan possible que es formi el potencial d'acció a dins al múscul per arribar a la contracció. Aquests s'han d'eliminar amb altres processos per evitar que es formin nous potencials d'acció sense que el nervi en doni l'ordre. Alguns d'aquests els fan possibles altres ions com podrien ser els ions de Clor, que els veurem a l'apartat de la patologia, ja que hi estan directament relacionats.

8- 2008-2009. El neuròleg de l'hospital de Vic el va derivar al neuròleg de Barcelona, de l'hospital de Sant Joan de Deu. El neuròleg de Barcelona li va fer un altre electromiograma , que també va sortir anormal, i li va diagnosticar una miopatia, en concret una miotonia congènita.

8.1-LES MIOPATIES.

Miopaties

Les miopaties són les patologies dels músculs esquelètics. El coneixement de les miopaties ha avançat molt gràcies a la introducció de noves tècniques. L'electromiografia que va millorar ràpidament, i posteriorment l'enzimologia muscular¹⁶. Les miopaties principalment afecten als músculs o a la placa motriu¹⁷, sense arribar a lesionar el sistema nerviós central perifèric.

Es manifesten principalment per la pèrdua de força i pèrdua de volum o de capacitat d'efectuar la contracció muscular. Normalment afecten als músculs del tronc i de les extremitats. Sabem que els músculs tenen una capacitat de regeneració limitada i que tenen dificultats a l'hora de respondre a una agressió. En canvi, en moltes miopaties hi ha un factor genètic que es pot garantir la malaltia en els descendents a través de les tares cromosòmiques. Tot i que, per algunes malalties no hi ha tractaments específics, és molt important que el metge faci correctament el diagnòstic i el pronòstic adequats, ja que segons la miopatia hi ha diferents maneres d'evolucionar. El diagnòstic i el pronòstic també són importants per donar consells genètics a l'hora de tenir fills amb o sense la malaltia. Dins les miopaties hi ha diferents apartats i nosaltres ens centrarem a l'apartat de malalties miotòniques.

8.1.1-Malalties miotòniques.

Les malalties miotòniques es caracteritzen per ser malalties hereditàries que presenten un factor miotònic, que vol dir que, tenen dificultats a l'hora de relaxar el múscul després de la contracció. Això, es detecta perquè hi ha una relaxació lenta que es pot observar fàcilment.

Els pacients amb fenòmens miotònics expliquen que tenen problemes a l'hora de la relaxació del múscul després de la contracció, un exemple seria, quant diuen que els queda la mà rígida. Aquest símptoma és habitual en mi i en el meu germà, a tots dos ens ha passat moltes vegades. Uns exemples de situacions en què ens queden les mans rígides serien:

- Jugant a bàsquet. Després de tirar la pilota, la mà ens pot quedar ni oberta ni tancada, rígida. Quant volem continuar jugant, no podem agafar-la a causa de la posició de la mà.

Això passa perquè quan ens queda la mà rígida no podem ni obrir-la ni tancar-la del tot, només podem fer petits moviments progressius per tal de poder-la moure de nou.

- Després d'agafar qualsevol cosa, la mà et pot quedar rígida, tant pot ser un bolígraf, una bossa, maleta, llibreta, pilota, etc. Sí l'objecte pesa i has de fer un petit esforç, això augmenta les possibilitats de que et quedi rígida.
- Quant vaig amb moto (moto de marxes) quant agafo l'embrague per canviar de marxa i després el deixo(ja he canviat de marxa), he de moure el colze amunt perquè la mà em queda rígida i no puc deixar-lo.
- Quant fem un esforç tant amb la mà com amb el braç, com seria agafar una pesa, la mà et queda rígida(doblegada).
- Quant l'Adrià para una pilota amb el puny tancat, després no pot obrir-la.
- Quant tanquem la mà fent força ens costa molt d'obrir-la.

El concepte "quedar-te la mà rígida" és que per més que intentis moure-la no pots. El truc està en que si repeteixes aquesta acció (obrir i tancar la mà) successives vegades la rigidesa desapareix. Els pacients amb malalties miotòniques la rigidesa de les mans és menys important, o menys forta en un medi calorós, i més forta i més greu en un medi fred. També s'ha de dir que no a tots els pacients els hi passa. El neuròleg ens demanava al meu germà i a mi a veure si amb el fred la rigidesa empitjorava. Jo al principi deia que no, però després vaig anar observant que amb el fred la rigidesa era més forta i més comú. Un dels moments que presento més susceptibilitat al fred és als dies d'hivern. Aquest fet provoca que els dies d'hivern que vaig en moto em costi més canviar de marxa a causa de la rigidesa de les mans.

Els pacients amb aquestes malalties solen tenir problemes a l'hora de:

- Començar a caminar.
- Aixecar-se d'un sofà o una cadira.
- Sortir d'un cotxe de 3 portes.

Tant al meu germà com a mi això ens ha passat en varies situacions. Podeu observar algun d'aquests processos al DVD adjunt.

En aquestes ocasions els músculs del pacient estan relaxats. Quant han d'efectuar el moviment han de començar una contracció. Com que el múscul ha estat en repòs, quant es contrau té dificultats a l'hora de relaxar-se.

Per evitar els problemes de relaxació, és necessari fer uns exercicis de preescalfament. Aquest escalfament consisteix en que de manera suau es vagin exercitant els braços i les cames movent-les de manera progressiva. Després de fer aquests estiraments els pacients que tenen aquest tipus de malaltia gairebé poden caminar normal. Si no fan aquest estiraments pot semblar que arrossequin les cames o que caminin gairebé amb les cames rectes, és a dir, sense doblegar els genolls (cames rígides). He adjuntat un DVD al treball on hi podeu trobar un vídeo on s'hi poden veure moviments en els quals no s'ha fet cap escalfament; d'aquesta manera podreu veure alguns dels moments on els símptomes són fàcilment visibles.

Tot i fent aquests estiraments, si les persones afectades estan caminant i han de fer un moviment improvisat, es torna a presentar la situació anterior. En algunes d'aquestes situacions els pacients tenen tendència a ensopegar i caure.

Una evidència clara és tancar el puny molt fort i obrir-lo tant ràpid com es pugui. D'aquesta manera podem observar que els dits de la mà s'obren d'una manera molt lenta i molt rígida, ja que els dits tenen dificultats per anar-se relaxant. Com he dit anteriorment, si el pacient va obrir i tancant la mà de forma repetida, aquest fenomen va desaparèixer gràcies a les contraccions repetides (seria com un tipus d'escalfament).

Els efectes miotònics els podem observar amb la percussió d'un martell de reflexos (tot i que ho ha de fer un metge, ja que ell és el que sap com i on ha de picar) tant a la mà, com a la llengua, com a altres llocs. A tots veurem un moviment bastant extens i que va lent a desaparèixer, que ens indicarà que el pacient té o pot tenir una malaltia miotònica. Elèctricament, això es pot veure amb la prova de l'electromiograma (EMG), que ja ha estat explicada a l'apartat número 7.

8.1.2-Patogènia de les malalties miotòniques.

La patogènia és la part de la patologia que estudia les causes que actuen damunt de l'organisme per produir qualsevol malaltia.

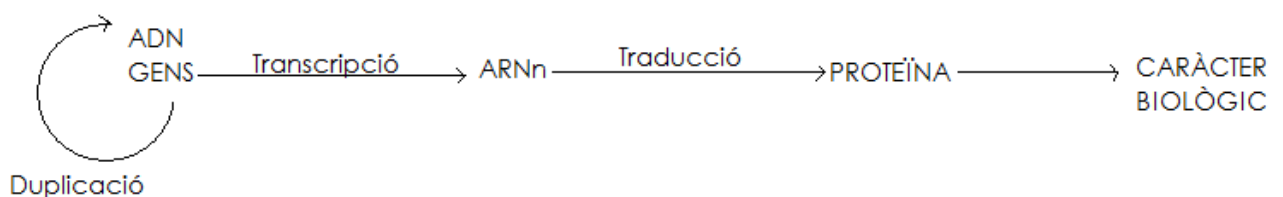
Aquesta miopatia és produïda per una mutació¹⁸ al gen¹⁹ que codifica la proteïna CLCN-1, que és la que s'encarrega del potencial d'acció (voltatge) del canal de clor ClC-1. Els canals de clor són uns

transportadors i estan situats al sarcolema, tenen la funció de regular la excitabilitat i establir el potencial de repòs. D'aquí prové la observació que s'ha fet en alguns experiments amb animals que tenien aquest tipus de miopatia i que afirmen que el clor no pot entrar dins la cèl·lula. Hem de saber que hi ha dos tipus de miotonia congènita. La primera és la miotonia congènita autosòmica recessiva. Aquesta redueix la funcionalitat del canal de clor, que vol dir que no deixa passar la quantitat de ions de clor que haurien d'entrar.

La segona és la miotonia congènita autosòmica dominant, la determinen com una mutació dominant negativa, que la classifiquen com un "enverinament" del canal de clor.

Normalment en un múscul humà en repòs hi ha un 85% de concentració de clor, que provoca una estabilitat elèctrica. El clor és crucial ja que als túbuls-T s'hi acumula potassi (K⁺) que provoca un efecte despolaritzant, que provoca la desestabilitat de la membrana. Si la concentració de clor redueix un 40% menys la concentració de potassi als túbuls -T, provoca la despolarització de la membrana que és suficient com per provocar un potencial d'acció. Aquest potencial d'acció provoca una contracció prolongada la qual dificulta la relaxació (factor miotònic). S'ha de dir també, que no només són els ions de potassi els que provoquen la despolarització de la membrana, sinó que n'hi ha d'altres.

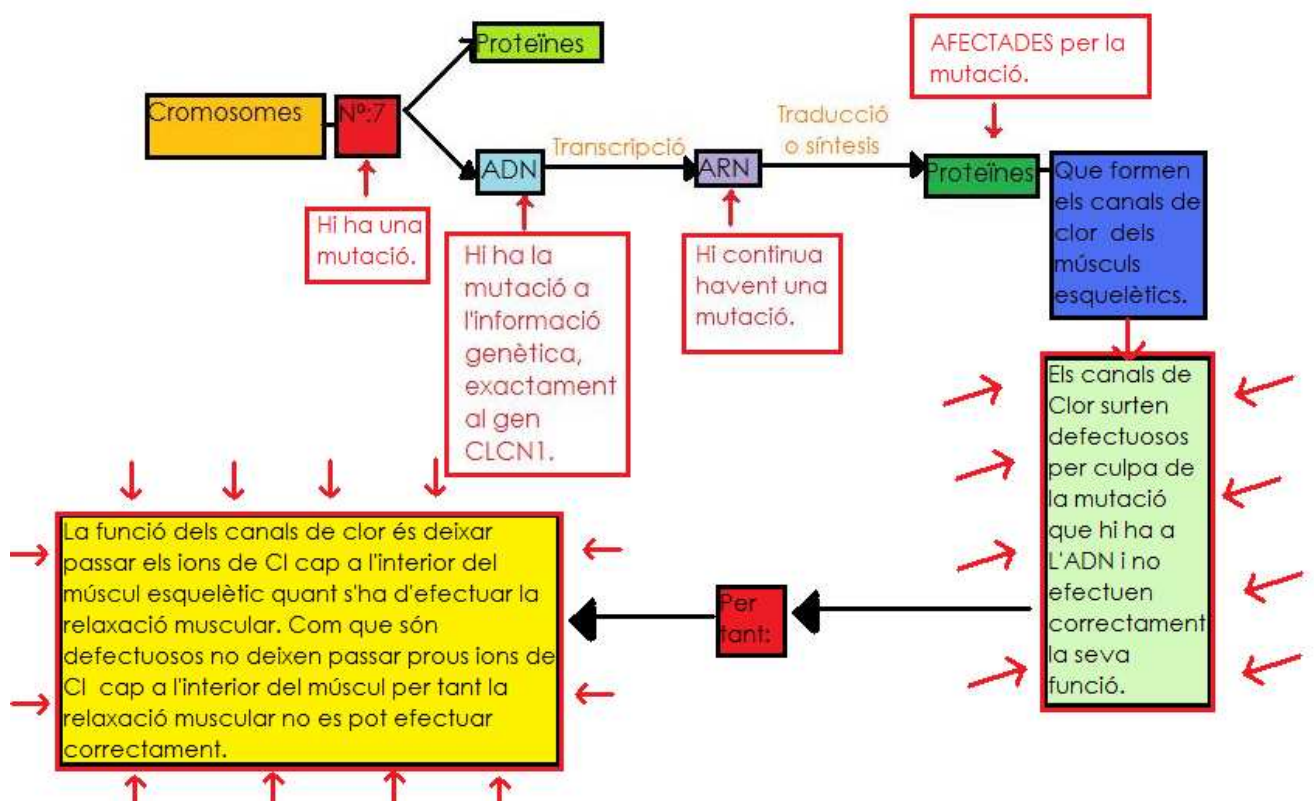
És necessari entendre la relació que existeix entre ADN (àcid desoxiribonucleic) fins a les proteïnes i les funcions que duen a terme:



Totes les paraules d'aquest esquema estan al glossari. Aquest esquema ens explica que l'ADN que tenim als gens es transcriu²⁰ en ARN²¹. Aquest passa pel procés de traducció²², que és el procés per on es sintetitzen les proteïnes. Un cop sintetitzades produeixen el que en diem "caràcter biològic", que és el que forma les característiques de cadascú de nosaltres escampant-se per tot l'organisme.

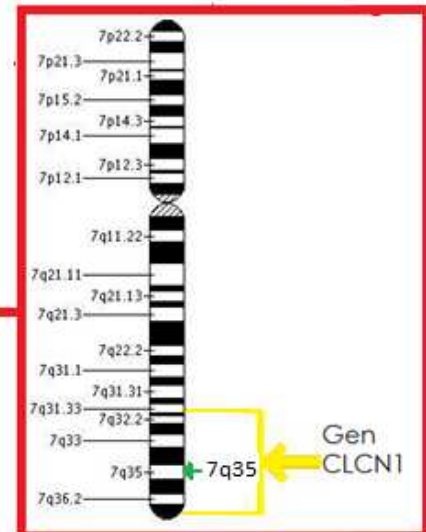
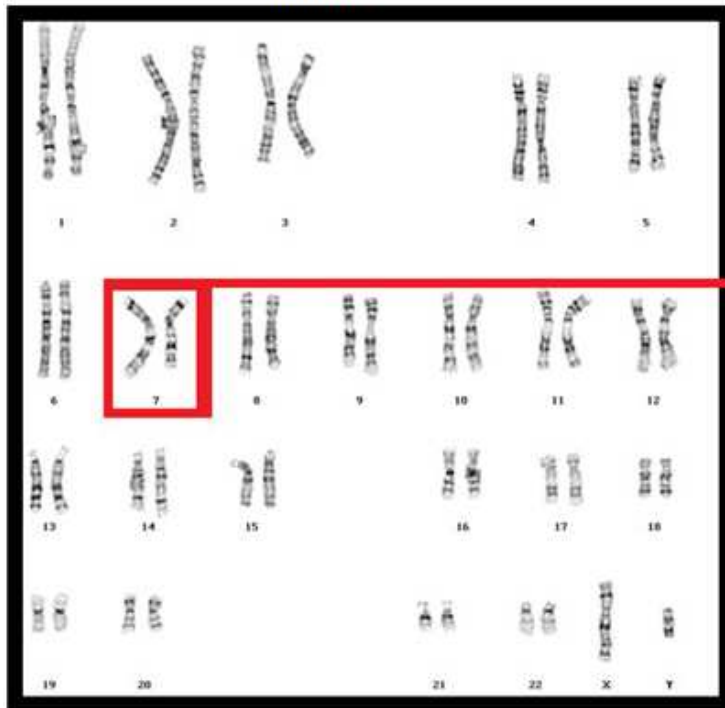
He adjuntat també un altre esquema on es situa el concepte de mutació i on hi ha una petita explicació dels apartats importants.

Primer de tot, cal dir que l'ADN és la nostra informació genètica i juntament amb algunes proteïnes forma els cromosomes²³. La mutació que tenim jo i el meu germà afecta el gen CLCN1 del cromosoma 7. Aquest gen és el que s'encarrega de sintetitzar les proteïnes dels canals de clor. Aquestes proteïnes tenen la funció de deixar entrar ions de clor al múscul quant s'hagi d'efectuar la relaxació muscular. Com que la proteïna està afectada perquè no s'ha format bé o és defectuosa, no deixa entrar prous ions de Cl⁻ al múscul i per tant la relaxació muscular no s'efectua correctament. Aquí teniu l'esquema:



A continuació he adjuntat la Fig.46 que és una imatge on hi podem veure un idiograma i on hi situarem la mutació del meu germà i la meua.

MUTACIÓ



Idiograma amb la mutació (Fig.46).

La miopatia que patim el meu germà i jo és:

8.1.3-Miotonia congènita.

FITXA TÈCNICA :

Nom de la patologia: Miotonia congènita.

Tipus: Malaltia amb factor genètic.

Mutació: Situada al 7è cromosoma, al gen CLCN1 a la regió 7q35.

Herència: hereditària. N'hi ha 2 tipus:

- Autosòmica dominant.
- Autosòmica recessiva.

Subtipus de la malaltia:

- Miotonia congènita de Thomsen (autosòmica dominant). Caracteritzada com a malaltia rara.
- Miotonia congènita de Becker (autosòmica recessiva). És poc freqüent.

Característiques:

- La miotonia congènita es caracteritza per la rigidesa muscular des de l'infància.
- Se sol dir que la miotonia congènita afecta més bruscament en homes que en dones.

- Les persones amb miotonia congènita tenen hipertròfia muscular, que és un elevat desenvolupament de la massa muscular. Aquesta és la característica que va fer sospitar al professor d'educació física un possible problema de l'Adrià. Tots dos tenim hipertròfia muscular.

Síntomes:

- Rigidesa muscular que millora amb la repetició del moviment.
- Dificultats per fer moviments ràpids sense planejar-los, en aquests casos poden ensopegar fàcilment.
- Dificultats a l'hora de deglutir (empassar-se els aliments). Pot causar dolor al pit com si sens haguessin quedat els aliments encallats.
- Nàusees.

Progrés: La miotonia congènita és una malaltia no distròfica, és a dir, no empitjora successivament. Aquesta només augmenta fins a una certa edat, fins que el pacient ja és adult; després es queda permanent, ni s'empitjora, ni s'atenua.

Probes que s'efectuen per detectar que el pacient té miotonia congènita:

- Electromiograma.
- Proves genètiques.
- Biòpsia muscular.

Incidència:

- Miotonia congènita de Thomsen: 1:23000.
- Miotonia congènita de Becker: Actualment, el nostre neuròleg, en Jaume Colomer ens va comentar que la incidència no estava calculada, però que ell creia que aproximadament era d'una persona afectada de cada 100.000 persones o menys. Del contrari, el mateix Becker l'any 1977 considerava que aquesta tenia una incidència d'un cas per 50.000 persones. La conclusió que podem treure sobre els dos percentatges és que és un percentatge molt baix. Puc afegir que el doctor Colomer va comentar a l'entrevista que he adjuntat a l'annex numero 2, que ell és neuròleg des del 1975 i que fins ara ha vist uns 25-30 casos aproximadament de miotonia congènita de Becker. En conclusió, no hi ha un càlcul exacte de l' incidència però podem dir que és molt baixa, i és una malaltia molt poc freqüent.

Pronòstic: Les persones amb miotonia congènita tenen un bon pronòstic. Els símptomes només passen quant s'inicia un moviment, després d'efectuar uns quants cops la repetició del moviment, el múscul es relaxa i el moviment torna a ser normal. Se sap que els símptomes de la miotonia congènita poden millorar posteriorment.

Tractament:

- Mexiletina
- Fenitoína.
- Procainamida.

Podeu observar un comunicat del neuròleg pel nostre professor d'educació física de l'institut a l'annex 6 i 7.

9- 2009. El Neuròleg va reunir tota la família. Ens va fer un electromiograma a tots i als pares els hi va sortir normal, però tant a l'Adrià com a mi ens va sortir anormal. Tots dos estàvem afectats de la malaltia. Ens va fer una analítica de sang i va sol·licitar un estudi genètic. Aquest estudi ens ajudaria a acabar de assegurar el diagnòstic sobre quin tipus de miotonia congènita teníem, la de Thomsen o la de Becker, i a conèixer la mutació exacte.

Com que parlem de la miotonia congènita de Thomsen i la de Becker les hem explicades a continuació:

9.1-Miotonia congènita de Thomsen

També coneguda com a malaltia de Thomsen. Aquesta és, com va citar el doctor Jaume Colomer a l'entrevista que podem trobar a l'annex 2, la miotonia congènita autosòmica dominant. Aquesta es caracteritza perquè la miotonia apareix directament al nadó, poc després de néixer. Al nadó, el fenomen miotònic se li pot observar al múscul orbicular de la parpella. Aquest es contrau de manera brusca quan el nadó esternuda i després es relaxa més lentament. A partir d'aquí es va desenvolupant la forma característica de la malaltia de Thomsen. El nen es va constituint aparentment molt fort. El que crida l'atenció és la hipertròfia muscular amb un característic aspecte d'atleta. A partir d'aquí al nen ja se li pot observar la miotonia a tota la musculatura. L'evolució de la miotonia és molt diferent depenent dels pacients. El pacient pot passar èpoques amb poc fenomen miotònic i d'altres amb el fenomen miotònic molt més elevat. Aquesta malaltia afecta tant als homes com a les dones, tot i que sembla que sigui d'un grau més greu en homes que en dones. La miotonia és generalitzada tot i que hi ha cassos en que la miotonia es limita a les extremitats, i d'altres que es limita a la musculatura ocular. Pot ser que als ulls hi hagi estrabisme, que és que els dos ulls són incapaços de quedar alineats paral·lelament. Les diferències entre la de Thomsen i la de Becker parlant de la patogènia ja les hem dit a l'apartat anterior a la part de patogènia.

Ara que ja la coneixem l'hem de conèixer respecte a l'herència. Aquesta malaltia té l'herència autosòmica dominant. Com que n'he parlat moltes vegades i té molta importància en aquest treball l'hem d'explicar i definir.

9.1.1-Herència autosòmic dominant:

La paraula autosòmic vol dir que el cromosoma que està afectat és un dels 22 primers, és a dir, que no és un cromosoma sexual. Observeu la Fig.47.

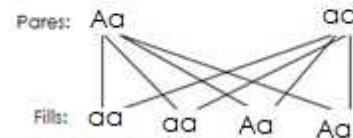
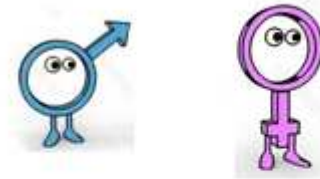
Aquesta és una de les varies formes en què un trastorn o una característica es pot transmetre de pares a fills. Si una malaltia és autosòmica dominant vol dir que la persona només necessita rebre un gen anormal d'un dels dos pares per heretar la malaltia encara que el gen de l'altre pare sigui normal. El gen anormal "domina" davant el gen normal. D'aquí prové la paraula dominant. Si un dels pares té un gen afectat dominant, cada fill té un 50% de probabilitats d'heretar la malaltia (trastorn). Com que estem parlant d'un gen que és dominant un dels pares a la força haurà de tenir la malaltia, no en pot ser portador ja que el gen és dominant.

Ara toca reflexionar. Si cap dels meus pares té la malaltia això vol dir que el gen no és dominant. Per tant ni jo ni el meu germà tenim la miotonia congènita de Thomsen.

9.2-Miotonia congènita de Becker.

Aquesta és, com va citar també el Doctor Jaume Colomer a l'entrevista de l'annex 2, la miotonia congènita autosòmica recessiva. Aquesta apareix més tard que la malaltia de Thomsen. Els primers símptomes s'observen entre els 5 i 10 anys, o fins i tot més tard. Primer la miotonia afecta als membres inferiors, més tard els superiors i al final la musculatura facial. La hipertròfia és més important en la musculatura escapular (de la cintura) i de la pelvis. En aquesta malaltia l'aspecte atlètic no s'acompanya amb l'augment de força, com seria en el cas de la malaltia de Thomsen. En aquest cas es pot acompanyar amb la pèrdua de força. En alguns cassos (molt reduïts) es pot observar la disminució de massa muscular a l'avantbraç. A els pacients amb miotonia congènita de Becker el factor miotònic és més brusc davant de la presència de fred que en presència de calor, tal i com va citar el Dr. Jaume Colomer a l'annex 2. Aquesta malaltia la podem detectar amb l'electromiograma (igual que la malaltia de Thomsen). Aquesta, pot afectar més bruscament als homes que a les dones. No cal que parli de la patogènia perquè el que s'ha de saber ja ho he explicat a l'apartat de patogènia anterior. He de dir que aquesta malaltia no és una malaltia

Pare amb un gen anormal al cromosoma autosòmic. Mare amb un cromosoma autosòmic normal.



Les probabilitats de transmetre el gen anormal són del 50% a cada embaràs. (Fig.47).

degenerativa, sinó que, pot evolucionar fins que el pacient tingui aproximadament 30 anys, a partir dels 30 anys la malaltia queda estable.

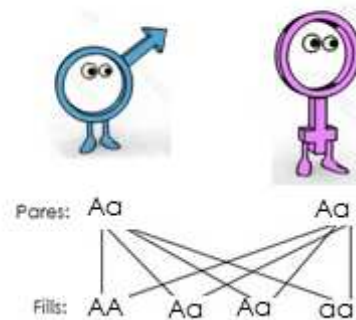
Ara cal parlar de l'herència de pares a fills. Ja que sabem que és autosòmica recessiva explicarem què és el que volen dir aquestes paraules.

9.2.1-Herència autosòmica recessiva:

Observar Fig.48.

La paraula autosòmic vol dir que el cromosoma que està afectat és un dels 22 primers, és a dir, que no és un cromosoma sexual. L'herència autosòmica recessiva significa que per a tenir la malaltia s'han de tenir 2 gens anormals. Les persones que només tenen un gen anormal la malaltia no se'ls hi desenvolupa, però passen a ser portadors. Aquest els hi pot transmetre un gen anormal a un fill tot i que aquest tampoc la desenvoluparà a no ser que l'altre pare també sigui portador de la mateixa malaltia. Quant una persona neix de pares que tots dos tenen una mutació autosòmica recessiva tenen 1 de 4 probabilitats de rebre el gen defectuós de tots dos pares i de desenvolupar la malaltia. Al mateix temps, la persona té un 50% de rebre un dels dos gens defectuosos i per tant convertir-se en portador.

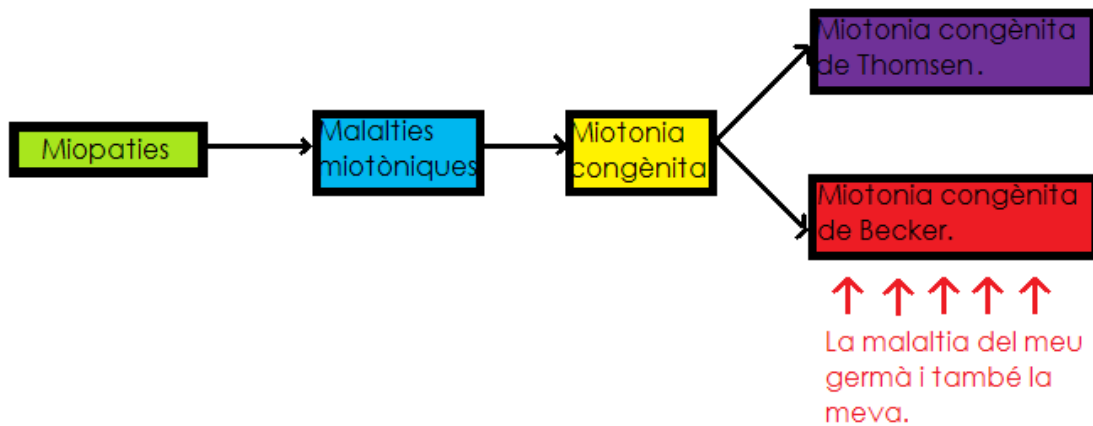
Pare amb un gen anormal al cromosoma autosòmic. Mare amb un gen anormal al cromosoma autosòmic.



Les probabilitats de transmetre els dos gens anormals són del 25% a cada embaàs. El mateix que si un dels fills (el que té els dos gens afectats) i desenvolupa la malaltia, si té un altre fill amb una persona que no té cap gen anormal és gairebé o quasi impossible que desenvolupi la malaltia, com a màxim pot ser portador. (Fig.48).

Si ara torno a reflexionar sobre el que ens ha passat a mi i a la meva família puc treure la conclusió que els meus pares son tots dos portadors i tant el meu germà com a mi ens ha tocat la opció dels dos gens afectats de 4 opcions que ens podrien haver tocat. El Dr. Jaume Colomer ens va dir que totes les evidències indicaven cap a la miotonia congènita de Becker perquè lo més segur és que cadascun dels meus pares tingui una mutació a un al·lel, si la malaltia fos dominant això no passaria ja que un dels dos tindria la malaltia. Malgrat totes les hipòtesis, aquesta s'ha de confirmar genèticament amb un estudi genètic. La informació citada la podeu trobar a l'entrevista online al Dr. Jaume Colomer a l'annex 2. També podeu trobar a l'annex 8 i 9 un informe del neuròleg per el nostre metge de família.

Adjunto un esquema final dels apartats que hem estudiat a les ultimes pagines :



Un cop ja sabem les característiques dels dos tipus de miotonia congènita, ens hem de plantejar una pregunta:

9.3 -PERQUÈ HI HA UNA DIFERÈNCIA D'EXPRESSIVITAT ENRE EL MEU GERMÀ I JO?

Al llarg del treball he anat citant que a mi se'm va començar a desenvolupar la malaltia més tard que al meu germà, i que a ell se li noten molt més els símptomes que a mi. Malgrat totes les hipòtesis que citaré he de comentar que la resposta d'aquesta pregunta quedarà com una incògnita que mai es resoldrà ja que no disposem ni de la manera, ni de la tecnologia adequada per saber-ho. Aquestes podrien ser unes de les possibles respostes:

- a) A l'apartat on he explicat les característiques de la miotonia congènita de Becker he citat que és probable que aquesta afecti amb un grau més elevat a homes que a dones. Aquesta seria una de les possibles respostes que hi ha.
- b) Una altre possible resposta és la anestèsia. Als apartat de teràpia que hi ha a continuació citaré alguns fàrmacs o substàncies que poden empitjorar els afectes de la malaltia, entre aquests hi ha l'anestèsia. Aquesta pot actuar anormalment sobre persones amb malalties d'aquest tipus. El meu germà quant era petit el van operar, i l'hi van injectar anestèsia per fer-ho. En canvi a mi no m'han operat mai. El doctor em va mencionar a l'entrevista que podria ser possible tot i que no sempre es dona el cas.
- c) A l'entrevista online al Dr. Jaume Colomer, que podem trobar a l'annex numero 2, em va explicar que aquesta diferència podria ser deguda a algun altre gen que influís sobre els símptomes de la malaltia.

En conclusió s'ha de dir que hi ha molts factors que poden modificar l'expressió dels gens, i jo tant sols n'he citat els més adients davant la miotonia congènita de Becker.

Desenvoluparé l'últim apartat que he esmentat anteriorment (c) a l'apartat següent:

9.3.1- Penetrància i expressivitat d'un gen.

Els gens no actuen individualment respecte els altres gens, sinó que, actuen lligats a ells i també lligats al medi ambient. Normalment s'atribueix un fenotip²⁴ particular a un dels al·lels²⁵ d'un gen, no obstant això, no és cert del tot. Aquesta és la manera de simplificar i facilitar l'estudi genètic. Tot i això he de citar que un gen no pot actuar per sí sol. Per produir un fenotip, els gens han d'interaccionar conjuntament. En altres casos s'ha de dir que el medi ambient ajuda a determinar l'efecte que té un gen sobre el fenotip.

La penetrància és el percentatge d'individus amb un mateix genotip²⁶ que mostren un fenotip corresponent. D'aquesta manera hi poden haver cassos que tinguin un genotip comú però que no mostrin el mateix fenotip. Tot això es pot deure a moltes causes; com per exemple la presència de gens modificadors, de gens supressors, etc. La causa exacta d'aquest tipus de modificacions, en la majoria de casos és desconeguda. L'expressivitat és el grau o intensitat en el qual s'expressa un genotip determinat a un individu. I com ja he explicat abans la falta o la diferència d'expressió pot ser deguda a la resta del genoma²⁷ o a altres factors. Aquests dos factors (penetrància i expressivitat dels gens) poden complicar tant la part de l'estudi genètic com la part del diagnòstic i pronòstic del metge davant certes malalties.

Després d'explicar correctament les dues branques diferents de la miotonia congènita i d'intentar buscar respostes a la diferència d'expressivitats entre el meu germà i jo, explicaré el pronòstic.

9.4-Pronòstic

El pronòstic és el conjunt de coses que poden passar, és a dir, com es pot desenvolupar la malaltia en un futur pròxim. El pronòstic es sap gràcies a tots els estudis clínics que s'han realitzat d'una malaltia. Segons els factors que el doctor vegi, pot establir un tractament o un altre. El pronòstic pot ser bo o dolent, però en tot cas el pacient té dret a saber tot el què li passa. En el nostre cas, el nostre pronòstic és bo pel que fa a la vida quotidiana. És bo ja que la vida quotidiana (o supervivència dia rere dia) no queda afectada per la malaltia, aquesta només produeix unes

dificultats en la mobilitat. Aquestes dificultats poden ser contrarestades pel pacient a través d'uns estiraments que formen com una mena de escalfament abans d'efectuar exercici muscular. Com ja he dit a l'apartat anterior la miotonia congènita de Becker avança fins a l'edat dels 30 anys i a partir d'aquesta és queda estable. Per això no ens causa grans complicacions al dia a dia.

Un cop ja hem parlat del pronòstic toca parlar del tractament o teràpia.

9.5-Teràpia

El tractament de la miotonia congènita no és específic ja que la seva funció tant sols és disminuir el fenomen miotònic sense modificar el curs de la malaltia. Els fàrmacs que es solen utilitzar per disminuir la miotonia són:

- Mexiletina.
- Fenitoína.
- Procaïnàmid .
- Sulfat de quitina.

Aquests, són medicaments simptomàtics que tendeixen a disminuir o millorar la simptomatologia. La seva funció principal és bloquejar els canals de N^+ , K^+ i Ca^{++} , i alguns també augmentar la concentració de Cl^- . D'aquesta manera neutralitzen la manca de carregues negatives del clor. Aquest només actua parcialment. No obstant, he de dir que el doctor Jaume Colomer em va comentar que s'estava estudiant una teràpia que serviria per a "curar" unes 240 malalties d'aquest tipus (genètiques musculars). Aquesta teràpia encara està en procés d'estudi, i no hi ha gaire (per no dir gens) informació. Aquesta evitarà que el ribosoma sintetitzi malament les proteïnes, i així la proteïna es fabricarà correctament i farà les seves funcions sense cap entrebanc.

Però la **millor** teràpia o tractament que hi ha és que el pacient arribi a acostumar-se a viure amb la seva miotonia, ja que aquesta no posa en perill la seva vida i mitjançant petites maniobres el pacient pot viure com una persona normal.

He de comentar que per aquesta malaltia fer esport o exercici físic és molt beneficiós. És més, es recomana fer-ne.

Com en moltes malalties, aquesta pot empitjorar per culpa d'algunes substàncies. Les substàncies que els pacients amb miotonia congènita han d'evitar o vigilar són:

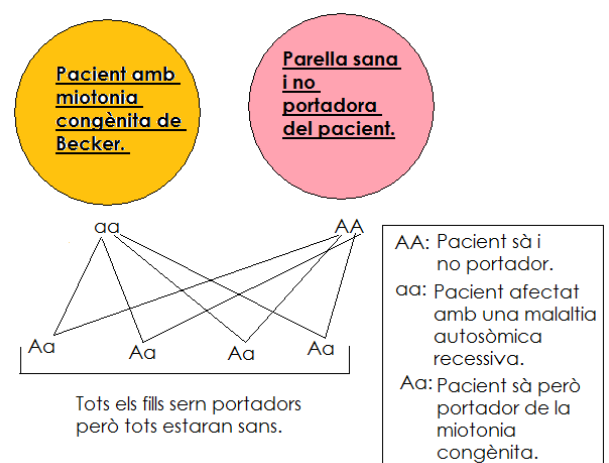
- Primer de tot han de mirar de no ingerir relaxants musculars forts. Sempre que els hi receptin un relaxant muscular han de comunicar a l'especialista que tenen miotonia congènita. D'aquesta manera s'evitaran els riscos de que la miotonia empitjori. Tot això passa, perquè els pacients tenen problemes a l'hora de relaxar els músculs just després de començar el cicle contracció-relaxació amb la primera contracció quant el múscul estava relaxat. Si els pacients ingereixen relaxants musculars, el múscul es relaxarà més ràpid i d'aquesta manera totes les contraccions que es facin amb un petit marge de temps, totes tindran el problema miotònic més elevat del normal. Així doncs, és causa de que cada cop que s'efectua una contracció, com que els músculs es presenten en un estat relaxat, serà com començar un cicle contracció-relaxació de nou. Això pot fer que la miotonia s'agreugi.
- S'ha d'evitar l'anestesia. Sempre que el pacient s'hagi d'anestesiar ha de comunicar a l'anestesta que té miotonia congènita. D'aquesta manera s'evitarà que la miotonia s'agreugi.

Un cop ja ho sabem quasi tot de la miotonia congènita hem falta saber com prevenir que els fills d'un pacient amb miotonia congènita de Becker tinguin la malaltia.

9.6-Prevenció.

Com va citar el Dr. Jaume Colomer a l'entrevista que es troba a l'annex numero 2, si la parella del pacient, que té miotonia congènita de Becker té un fill amb un familiar seu, es pot donar el cas que el fill la tingui ja que hi ha la probabilitat que al ser de la família també sigui portador d'aquesta. En canvi, si el pacient té un fill amb una persona que no està afectada de miotonia congènita de Becker i tampoc és familiar d'aquest el fill no tindrà miotonia congènita de Becker; serà sà, però de totes maneres, serà portador. Per assegurar-se que la parella del pacient no es portadora es pot fer un estudi genètic.

He adjuntat el següent esquema:



Aquest ens ajuda a entendre la raó per la qual els fills d'una persona amb una malaltia autosòmica recessiva (miotonia congènita de Becker) i una persona sana estaran sans però seran portadors de la malaltia.

10-Al llarg de l'any 2010 hem anat dues vegades al neuròleg de l'Hospital de Sant Joan de Deu per tal de saber si coneixien la clínica a on farem l'estudi genètic.

He d'explicar que al darrer cop el doctor Jaume Colomer (el nostre neuròleg) ens va anunciar que encara no havien trobat cap clínica que ens pogués fer l'estudi, estem a la llista d'espera. No obstant apareixia un problema. El problema és que l'estudi genètic s'haurà de costejar per part de la família ja que els estudis genètics són complexos i d'un cost bastant alt. Fins ara l'hospital s'encarregava de pagar-los, però degut a l'alt nombre d'estudis que es fan i la quantitat de diners que es gasta és molt elevada, actualment ja no se'n fa càrrec. Per tant, ara quant ens trobin una clínica on ens pugui fer l'estudi genètic ens ho faran saber i ens demanaran si volem tirar endavant ja que l'estudi l'haurem de costejar nosaltres. El doctor ens va dir que n'hi havia prou amb que només es fes l'estudi genètic del meu germà, o el meu, ja que tant jo com ell tenim la mateixa mutació. El cost del nostre estudi genètic és més assequible que l'estudi genètic d'altres malalties ja que amb aquest cas ja es coneix a quin gen està la mutació i això facilita el procés.

10.1-Estudi Genètic

Una altre prova de diagnòstic genètic és screening genètic.

Totes les persones tenen 23 parells de cromosomes, 22 parells de asexuals i un parell de sexuals (poden ser XX, en cas d'una dona, o XY en cas l'un home). Aquests cromosomes la meitat prové del pare i l'altre de la mare.

El procés que es duu a terme és que a partir de les mostres de sang del pacient s'investiga la nostre informació genètica, dita d'una altre manera el nostre ADN, que està en forma de cromosoma. Aquest procés es fa a un laboratori de clíniques i exactament en comptes d'investigar/estudiar els nostre ADN investiguen els gens que son parts d'ADN concretes. En el cas de la miotonia s'estudia el gen CLCN1, específicament a la regió 7q35 del cromosoma 7. A diferència d'altres estudis genètics, en el nostre cas ja saben a on han de buscar una mutació i la seva localització. Aquest estudi es fa servir per trobar malalties, possibles malalties o si ets portador d'alguna malaltia. Aquesta prova proporciona tanta informació que serveix per diagnosticar, tractar, prevenir o escollir la teràpia adequada.

He d'explicar que de moment quant trobin una clínica disposada a fer el nostre estudi genètic només es farà el meu o el del meu germà.

El dia 21 de setembre el Dr. Jaume Colomer ens va trucar i ens va dir que ja tenien clínica per fer l'estudi. Ens va explicar que l'estudi el dividíem en dues parts:

1. Aquesta part és tracta de que el/la Dr/a buscarà les mutacions als llocs més freqüents que es troben en la nostre malaltia. Si es troba una d'aquestes mutacions no caldrà fer la segona part. El cost d'aquesta part és de 150€.
2. Si a la primera part no es troba la mutació, s'haurà de seqüenciar tot el gen. El cost d'aquesta part serà més alt, valdrà uns 500€.

De moment efectuarem la primera part i esperem que es trobi la mutació. Aquesta informació me l'ha proporcionada el doctor per la seva entrevista online que es troba a l'annex 2.

Jo, com el meu germà, tinc la miotonia congènita de Becker i a continuació explicaré la meva experiència personal i els meus sentiments en cada moment.

10.2-EXPERIÈNCIA I SENTIMENT PERSONAL

Els meus pares estaven preocupats pel meu germà. Havia començat a presentar uns símptomes a la musculatura totalment anormals. No existia cap signe que pogués fer pensar que jo també patiria la malaltia.

No obstant, quan feia 3r d'ESO van aparèixer els primer símptomes. El meu professor d'educació física se'n va adonar, eren més lleus però ja evidents.

Tot i així, tardaríem temps adonar-nos que els símptomes que presentava el meu germà fossin els mateixos que els meus.

Recordo les hores de gimnàs. El professor ens feia proves de velocitat. Quan sentia el xiulet arrencava a córrer, però les cames no anaven al ritme que jo esperava que anessin. Jo corria amb totes les meves forces, ho intentava de veritat, no obstant això, no avançava. Era lenta. Vaig començar a córrer de puntetes i d'una manera peculiar inconscientment. Els companys i el professor ho van observar de seguida.

L'educació física és va convertir en un infern. Em feia vergonya córrer d'aquella manera, tenia por a caure, patia pel que pogués pensar la gent, m'angoixava . Tenia un sentiment d'impotència immens. El professor no sabia que em podria estar passant i no ho veia lògic. Sempre m'ho demanava: - "Que et passa?". No ho sabia.

Existien més evidències, dificultats per pujar les escales de casa o de d'institut, rigidesa a les mans quan jugava a bàsquet o quan anava amb moto, lentitud en la visió, dificultats per sortir d'un cotxe de tres portes ja que una cama em deixa de respondre, i una contracció prolongada a la part dels abdominals després d'esternudar.

Més tard vam relacionar el que li passava el meu germà amb el que m'estava passant a mi. Presentàvem els mateixos signes i símptomes però amb graus diferents.

Després de metges i metges , finalment teníem visita el neuròleg. Sabia que existia una relació directe entre el meu germà i jo. Els meus pares opinaven diferent. No em creien. Els entenc.

El neuròleg ens va fer un electromiograma i una petita revisió general, va informar a la meva família que tant jo com el meu germà patíem la mateixa malaltia. Aquest moment em va tranquil·litzar i alhora em va fer obrir una porta de preocupacions . Sabia què tenia , però no sabia què significava.

Mil preguntes em van venir a la ment: Empitjora? Em pot passar quelcom greu? Hauré de deixar de ballar?, Hi ha cura? S'hereta? .

Com ja he explicat als apartats anteriors, el principal símptoma de la miotonia congènita és el "factor miotònic" (dificultat a l'hora de relaxar els músculs després de contraure'ls). Aquest factor, només m'afectava afegint dificultat alhora de fer certes coses. Un exemple d'això és el següent:

Jo des de petita que ballo. Mai he tingut dificultats alhora de fer-ho. L'any passat, vaig començar a anar a fer competicions de hip hop. Aquestes competicions consistien en afegir molta força als balls i a fer moviments molt ràpids després d'alguns de lents. Aquí va ser on van començar els problemes. El factor miotònic m'afectava a l'hora de fer aquests moviments ràpids. Això em privava de ballar del tot bé. Tot i així, jo vaig agafar la costum d'escalfar fins a l'últim moment, és a dir, fins que havíem de sortir a l'escenari. D'aquesta manera vaig aprendre a controlar el factor miotònic.

Aquest treball m'ha ajudat molt a assimilar la malaltia i entendre-la. Ara puc respondre totes les preguntes que em venien el cap. Sé que no és una malaltia greu, però també sé que he d'aprendre a conviure amb ella i acceptar-la. El meu germà i jo vivim la malaltia de forma molt diferent.

Ell la nega, jo l'entenc.

Potser m'està sent més fàcil a mi d'acceptar aquesta patologia perquè el grau d'afectació del meu germà és més gran i ell també és més jove.

Potser d'aquí un any o dos el podré ajudar.

CONCLUSIONS

Després de realitzar aquest treball puc afirmar que els passos que es segueixen per a detectar una malaltia són bastants i bastant complexos. El procés ha durat 5 anys, es va iniciar el 2005 i possiblement s'acabarà el 2011. La fase final és l'estudi genètic, que és el que acabarà de confirmar el diagnòstic i el que confirmarà la hipòtesis del Dr. Jaume Colomer.

Dels passos que es segueixen per a detectar una malaltia se'ls diu diagnòstic. El diagnòstic és una part molt important ja que gràcies a aquesta s'estableix la teràpia o tractament adequat d'una malaltia. En podríem dir que és la part mèdica més important. Per diagnosticar una malaltia s'han de dur a terme els següents procediments que són els que podem trobar al treball escrits d'una manera introspectiva i personal:

1. Recollida d'evidències (síntomes), que donin indicis que una persona pot tenir una malaltia. Aquest pas va ser el que van dur a terme l'entrenador de l'Adrià, el seu professor d'Educació Física, i els pares de l'Adrià.
2. Consulta al metge de família al centre d'atenció primària. Es tracta doncs de que el pacient exposi la raó per la qual s'ha anat a visitar, defineixi els símptomes, els concreti a nivell cronològic i fisiològic.
3. Derivació als especialistes.
4. Proves diagnòstiques: exàmens físics, anàlisis clíniques, proves d'esforç, i altres.
5. Els resultats i els signes fan possible l'efectuació de diverses hipòtesis. Primer de tot el primer signe que es va trobar al nostre cas va ser l'escurçament del Tríceps sural Aquil·les del meu germà. Aquest ens va portar al neuròleg que va fer la hipòtesis de la miotonia congènita. Va fer un seguit de proves, les quals van recolzar la hipòtesis. També va veure signes semblants als meus: tots dos tenim la columna desviada. El doctor va dir que això podria ser perfectament un signe més.
6. El metge va realitzar dues hipòtesis sobre la possible patologia: La miotonia congènita de Thomson i la miotonia congènita de Becker. Per descartar una d'aquestes hipòtesis es va fer un estudi fisiològic de tots els familiars. La conclusió va ser que la nostra malaltia era autosòmica recessiva ja que els pares no tenien la malaltia però els dos fills sí. Això indicava a la miotonia congènita de Becker.

7. Per reafirmar la hipòtesis s'ha de fer un estudi genètic per poder trobar la mutació, i així confirmar la hipòtesis del metge i tenir el diagnòstic final. Aquest actualment s'està duent a terme.

Com ja s'ha vist és un procés llarg i difícil d'efectuar.

La segona conclusió que trec és que el sistema de contracció muscular(contracció -relaxació) és un sistema molt complexa en el qual hi entren en joc molts factors i moltes biomolècules. La contracció muscular, a l'annex numero 1 descrita completament, és un procés on hi intervenen molts passos i la duració del qual és únicament de 100ms. És important remarcar que amb la gran quantitat de ions i molècules que intervenen en aquest procés, amb la manca (baixa concentració) d'un sol ió (Cl⁻) pugui provocar conseqüències com el factor miotònic.

En tercer lloc, s'ha de donar importància a l'origen de la malaltia. Podem dir, que una alteració d'un al·lel d'un gen pot provocar una dificultat greu alhora de la relaxació de la musculatura. Cal evidenciar que és un dels 25.000 gens que té un ésser humà.

La meua vida i la del meu germà estan lligades a l'esport. Tot i que la malaltia ens afecta alhora de fer les nostres accions preferides, la miotonia congènita de Becker és poc greu, i es pot contrarestar amb uns quants estiraments abans d'iniciar els moviments, l'exercici o qualsevol altre procés que estigui relacionada amb l'acció de contraure i relaxar els músculs. Emocionalment ens pot afectar. L'entorn i la manera d'entendre i viure la malaltia és crucial. La família i els amics són imprescindibles per superar emocionalment la patologia. T'animen i et donen una perspectiva diferent. He d'agrair al professor d'educació física, el neuròleg i als meus companys de classe que m'hagin facilitat assumir la malaltia. No em sento, ara, ni rara ni frustrada.

AGRAÏMENTS

En primer lloc vull donar les gràcies a la meva tutora del treball de recerca, per la seva paciència, la seva ajuda i per recolzar-me en aquest treball.

En segon lloc vull agrair a la meva família, sobretot al meu germà, per la seva col·laboració i la seva paciència davant d'aquest treball.

En tercer lloc cal dir que aquest treball no hauria estat possible sense la col·laboració del meu neuròleg, el Dr. Jaume Colomer Oferil. Per tant, li agraeixo la informació que m'ha proporcionat, la seva consideració, i la seva ajuda davant les fonts d'informació.

En quart lloc, agraeixo a la Jessica González la seva col·laboració alhora de fer de model a les fotografies i al DVD adjunt a aquest treball i ja que va formar part de les seves produccions.

Finalment vull donar les gràcies a en Josep Coll, perquè ell em va donar la idea d'aquest treball. I quant jo encara no sabia que em passava, ell es va comportar d'una manera molt comprensiva i em va animar molt. Per tant, també agraeixo als meus companys de classe el seu comportament i els seus ànims envers a mi a les hores de gimnàs.

Amb l'ajuda de totes aquestes persones he pogut dur a terme aquest treball i això m'ha permès, a nivell personal, entendre i adaptar-me a la malaltia que tinc sense cap problema.

BIBLIOGRAFIA

Llibres:

- CODINA, i PUIGGRÓS, A. N. ACARÍN i TUSELL. LI. MONTSERRAT i OBIOLS: *Les miopaties*. Ed: la cubierta Acadèmia de Ciències Mèdiques de Catalunya i Balears, 1982 Editorial: Publicaciones claretianas (1990).
- LIEBER, RICHARD L. : *Estructura del músculo esquelético, función y plasticidad : bases fisiológicas*. Editorial: Mc Graw Hill/INTERAMERICANA DE ESPAÑA, S.A.U., segona edició. 2003. Adjunta CD.
- BELIUS MATAS, Ramón: *Patología muscular en el deporte : diagnóstico, tratamiento y recuperación funcional*. Editorial: MASSON ELSEVIER, 2004, Barcelona.

Páginas web:

- http://www.texasheart.org/HIC/Topics_Esp/FAQ/wicardio_sp.cfm
- <http://www.forumclinic.org/enfermedades/cardiopatia-isquemica/informacion/que-es-la-cardiopatia-isquemica/procedimientos-diagnostico/prova-d-esforc>
- <http://es.wikipedia.org/> -Per tot tipus d'informació.
- <http://svneurologia.org/pacientes/neurologia.htm>
- <http://www.xtec.es/~rvillanu/locomotor/locomotor.htm>
- <http://ca.wikilingue.com/pt/M%C3%BAscul>
- http://tarwi.lamolina.edu.pe/~acg/tejido_muscular.htm
- <http://escuela.med.puc.cl/paginas/cursos/segundo/histologia/histologiaweb/paginas/mu31227.html>
- <http://www.mailxmail.com/curso-ejercicio-fisico/mitologia-tejido-muscular>
- <http://www.youtube.com/watch?v=g6-hDly-MJA>
- <http://www.youtube.com/watch?v=WRxsOMenNQM&feature=related>
- http://www.youtube.com/watch?v=DLaNNvI_L7Q
- <http://www.slideshare.net/tiotavio/lexpressivitat-gentica>
- <http://www.slideshare.net/tiotavio/lexpressivitat-gentica>
- <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/>
- <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/myotonia-congenita>

- http://www.espalda.org/divulgativa/diagnostico/pruebas_neurofisiologicas/pruebas.asp
- http://ca.wikipedia.org/wiki/Miopatia#Miopaties_miot.C3.B2niques

GLOSSARI

- 1- Electrònica: És la branca de la física que estudia i usa els dispositius elèctrics que funcionen controlant el flux d'electrons i altres partícules carregades elèctricament.
- 2- Medicina nuclear: Constitueix la subespecialitat del camp de les imatges mèdiques que utilitzen petites quantitats de material reactiu per diagnosticar o tractar una varietat de malalties .
- 3- Patologia: Branca de les ciències biològiques i de la medicina que estudia les causes de les malalties i la fisiologia dels organismes que les pateixen.
- 4- Moviments peristàltics: Són els moviments encarregats de fer progressar el bol alimentari per l'esòfag i, més tard, pels intestins.
- 5- Mononuclears: Es refereix a les cèl·lules, i significa que tenen un sol nucli.
- 6- Polinuclears: Es refereix a les cèl·lules, i significa que tenen més d'un nucli.
- 7- Apoptosi: Procés de mort cel·lular programada i controlada genèticament.
- 8- Cromatina: Complex constituït per àcids nucleics i proteïnes, que forma els cromosomes eucariòtics.
- 9- ADN: *Àcid desoxiribonucleic*. És un àcid nucleic que conté les instruccions genètiques utilitzades en el desenvolupament i funcionament de tots els éssers vius coneguts, així com en alguns virus.
- 10- Histones: Són proteïnes bàsiques, de baix pes molecular, molt conservades evolutivament entre els eucariotes i alguns procariotes. Formen la cromatina juntament amb l'ADN, sobre la base d'unes unitats conegudes com nucleosomes.
- 11- Síntesi proteica: El procés en el qual es fabriquen noves proteïnes a partir dels aminoàcids essencials. (Aminoàcids: Subunitats de les proteïnes)
- 12- Ribosomes: Són uns orgànuls cel·lulars amb forma de petits granets que podem trobar lliures pel citoplasma o bé enganxats en el reticle endoplasmàtic rugós (només a les cèl·lules eucariotes). Són molt importants degut a la seva intervenció en la síntesi de proteïnes de la cèl·lula.
- 13- Ions: Àtom o grup d'àtoms que tenen una càrrega elèctrica positiva o negativa.
- 14- Cations: Són ions que tenen la càrrega elèctrica positiva.
- 15- Hidròlisi: Procés de descomposició d'una substància química per addició d'aigua.

- 16- Enzimologia muscular: L'enzimologia és la branca de la bioquímica que estudia els enzims. Per tant l'enzimologia muscular, és la branca de la bioquímica que estudia els enzims que hi ha als músculs.
- 17- Placa motriu: Placa neuromotriu: És la formació complexa en la qual l'axó d'una motoneurona motriu estableix un contacte sinàptic amb una fibra de múscul estriat.
- 18- Mutació: Alteració permanent d'un o més caràcters hereditaris com a conseqüència d'un canvi en el material genètic d'una cèl·lula, que es transmet a les cèl·lules filles.
- 19- Gen: Un gen és una seqüència lineal de nucleòtids d'ADN o ARN que és essencial per a una funció específica, ja sigui en el desenvolupament de l'ésser o en el manteniment d'una funció fisiològica normal. És considerat com la unitat d'emmagatzemament d'informació i unitat d'herència al transmetre aquesta informació a la descendència.
- 20- Transcripció: Procés pel qual la informació genètica codificada en una cadena d'àcid desoxiribonucleic és copiada en una cadena d'àcid ribonucleic missatger mitjançant la seqüència de nucleòtids.
- 21- ARNn: L'ARN nucleolar (ARN: Àcid ribonucleic: és una molècula important biològicament que consisteix en una llarga cadena de nucleòtids units entre ells) és una petita molècula d'ARN sintetitzat i localitzat al nucli de les cèl·lules eucariotes. És precursor i indispensable per la síntesis de proteïnes.
- 22- Traducció: Procés mitjançant el qual es tradueix una determinada seqüència de nucleòtids de l'àcid ribonucleic missatger en una determinada seqüència d'aminoàcids (proteïna), gràcies al concurs de ribosomes.
- 23- Cromosoma: cadascun dels petits cossos en forma de bastonets els quals s'organitzen amb cromatina al nucli cel·lular durant les divisions cel·lulars.
- 24- Fenotip: Conjunt de caràcters visibles que un organisme presenta com a resultat de la interacció entre el seu genotip i el medi ambient (gènic, físic, hormonal, etc).
- 25- Al·lel: Cadascuna de les formes alternatives que pot presentar un gen que ocupa el mateix lloc en un cromosoma determinat o en dos cromosomes homòlegs, i que expressa diferentment un mateix caràcter.
- 26- Genotip: Conjunt del contingut genètic d'un organisme
- 27- Genoma: Contingut total d'ADN propi del conjunt dels cromosomes d'una espècie.

ANNEX

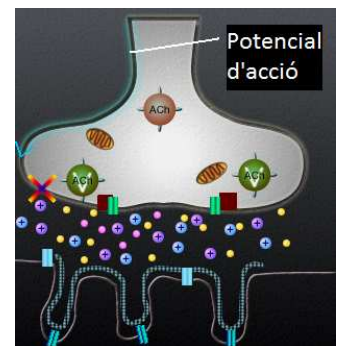
Annex-1- CONTRACCIÓ MUSCULAR.

En aquest apartat explicarem el que passa des de la motoneurona fins a la contracció de les fibres musculars a través de molts passos que ens faran possible entendre correctament el procés ja que es un procés bastant complex.

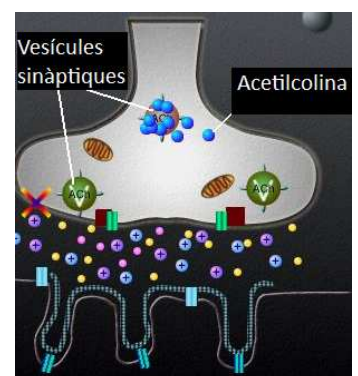
Activació muscular

La activitat muscular està controlada pel sistema nerviós central a través de la distribució dels nervis en els músculs (innervació motora). La unió del nervi a les fibres forma la unió neuromuscular, que provoca unes invaginacions del nervi dins la fibra. Es genera un potencial d'acció a la unió neuromuscular.

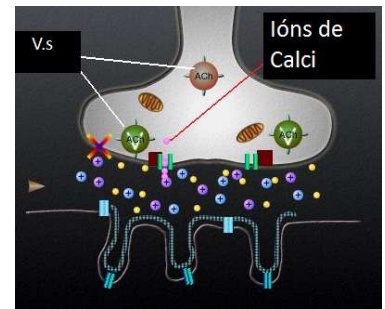
1-El potencial d'acció es produeix quan i ha l'activació de l'axó del nervi perifèric unit al múscul. L'axó s'activa a través d'un impuls nerviós provinent del sistema nerviós central.



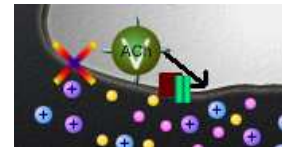
2-Com hem explicat abans quant hi ha la unió neuromuscular entre el múscul i la motoneurona s'hi col·loca un neurotransmissor, l'acetilcolina (ACh). La ACh es sintetitza al cos cel·lular motor (concretament al citoplasma) i es transporta per l'axó fins a les terminacions nervioses on s'emmagatzema (vesícules sinàptiques).



3- El potencial d'acció provoca un augment en la permeabilitat del calci (Ca^{2+}) i això provoca una obertura dels canals específics. A continuació entren ions de calci per els canals.



4-Desplaçament de les vesícules sinàptiques fins la membrana sinàptica.



5- Procés de fusió, el classificarem en petits apartats:

a) El calci s'uneix a una proteïna de la vesícula (marcada amb una rodona vermella).

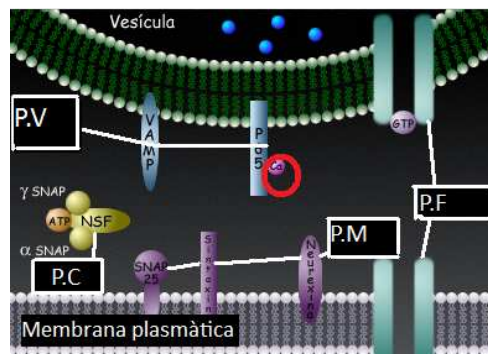
P.V: proteïnes de la Vesícula.

P.C: proteïnes del citoplasma.

P.M: proteïnes de la membrana.

P.F: proteïnes de fusió.

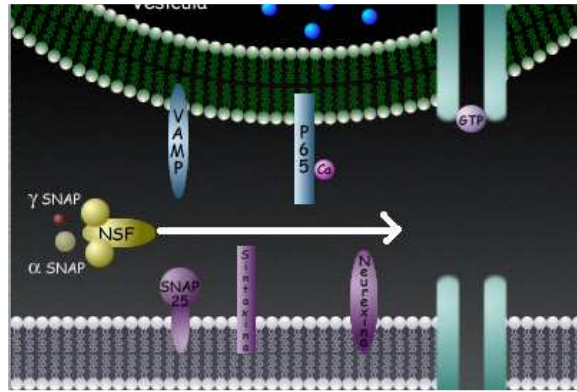
La membrana que tenim present és la membrana del nervi.



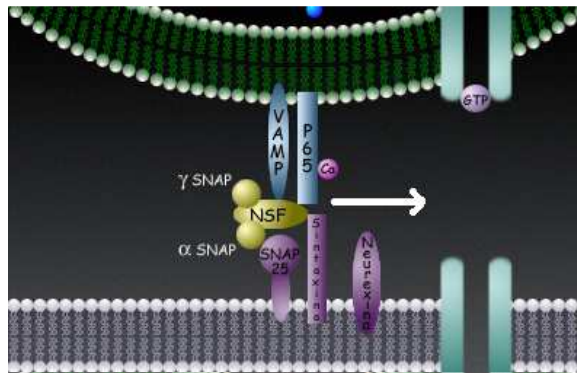
b) Aquesta unió provoca la desfosfatació (supressió d'un Fosfat) d'una molècula d'ATP (en ADP i Fosfat) a unes proteïnes del citoplasma .



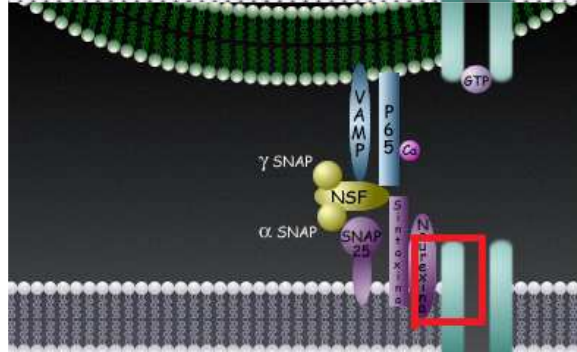
- c) Aquesta descomposició provoca una gran energia que fa que aquestes proteïnes es moguin cap a les proteïnes de fusió.



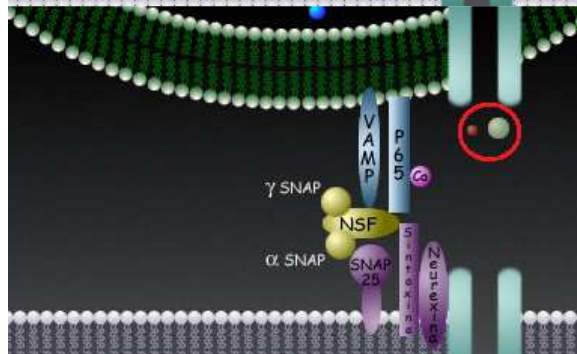
- d) Durant el trajecte hi ha la unió de les proteïnes del citoplasma amb les proteïnes de la vesícula i també amb proteïnes de la membrana.



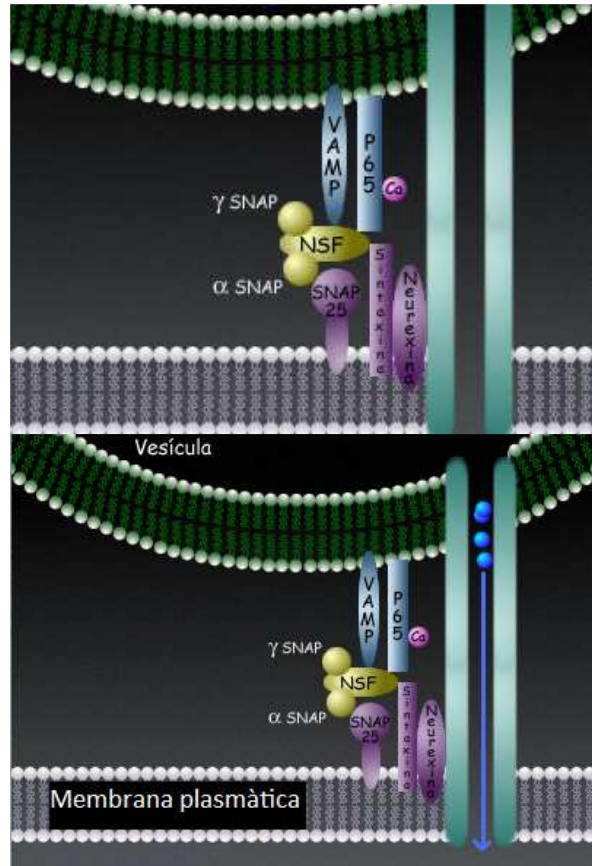
- e) Totes aquestes són arrossegades fins que les proteïnes de la membrana arriben a tocar a les proteïnes de fusió.



- f) Una altre molècula de GTP (el mateix que l'ATP) col·locada a les proteïnes de fusió es descompon (GDP i Fosfat) i proporciona una gran energia. Descomposició marcada amb una circumferència vermella.

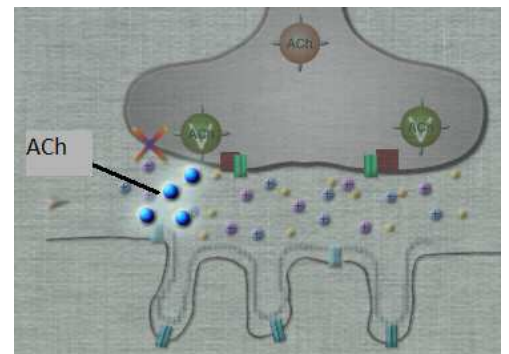


g) Aquesta energia fa que les proteïnes de fusió de la membrana s'uneixin amb les proteïnes de fusió de la vesícula.

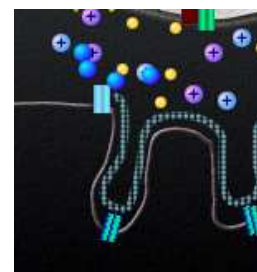
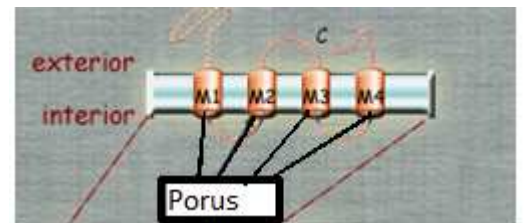


h) Un cop unides formen un canal per on surt l'acetilcolina (ACh) fins a l'exterior del nervi.

6-L'acetilcolina surt a l'exterior del nervi.

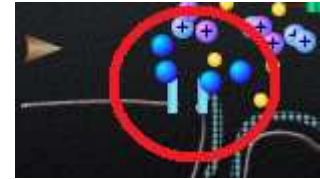


7-Els canals de la membrana dels músculs estan controlats per canals de lligand , és a dir que necessiten que alguna hormona o algun receptor els activi per obrir-se i deixar passar ions o molècules.



8- L'acetilcolina s'uneix als receptors postsinàptics i així s'origina el potencial de la placa motora.

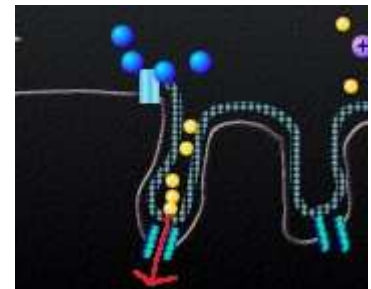
9-S'obren els canals gràcies a l'unió de l'ACh.



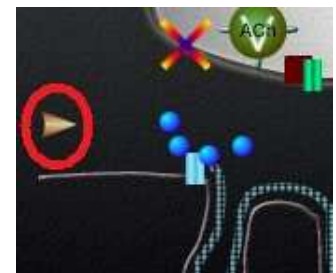
10- Un cop els canals estan oberts, uns cations petits entren a dins la fibra muscular i provoquen uns potencials despolaritzants.



11- Això provoca l'obertura dels canals de sodi (els ions de sodi entren a dins del múscul) . I provoca un gran potencial d'acció que es propaga a través de la fibra.

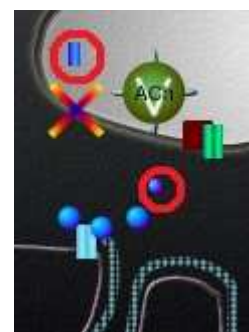


12- Un cop a dins, a la unió neuromuscular i podem trobar una proteïna amb funció enzimàtica. Aquesta proteïna és diu acetilcolinesterasa (encerclada de color vermell).



13- Aquest enzim descompon l'acetilcolina en 2 parts per evitar de que el múscul s'exciti novament.

- a) Colina (prisma que es veu a la fotografia) : que retorna dins el nervi a través del terminal presinàptic (creu de tots colors)
- b) Acetil (és la rodona més petita que l'acetilcolina també de color



blau): que és metabolitza.

14-Això origina un potencial d'acció que s'origina a la unió neuromuscular i es propaga cap a fora cap a totes direccions.

A partir d'aquest pas ja no es tracta de l'activació muscular, sinó que passarem a explicar els passos de contracció-relaxació.

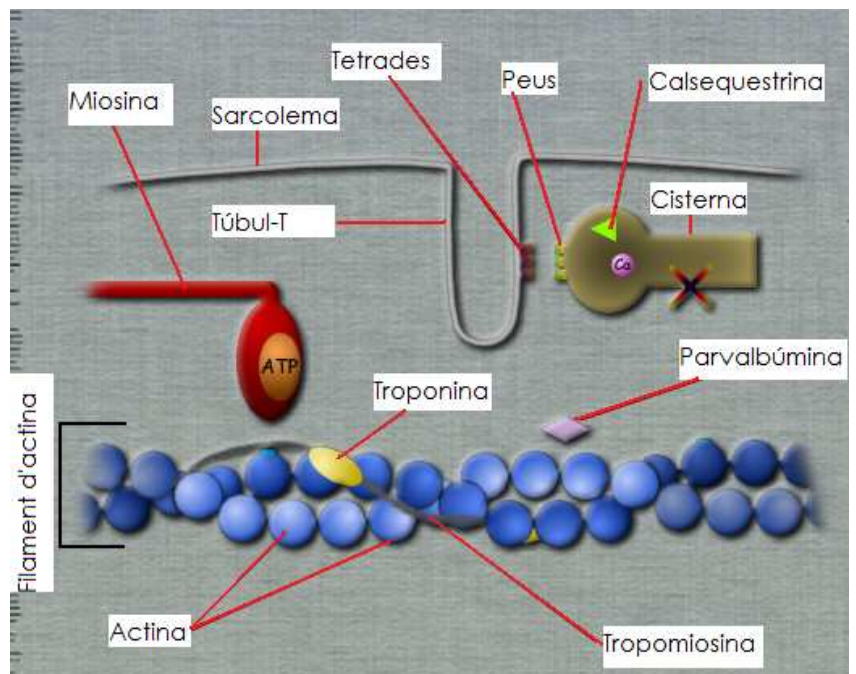
15-El potencial troba les invaginacions del sarcolema que s'endinsen cap a dins de la fibra, aquestes invaginacions són els túbuls-T que ja hem vist abans a l'apartat de parts de la cèl·lula muscular.

16- En aquesta imatge es poden veure les estructures i les substàncies necessàries per a transformar el canvi elèctric en activitat contràctil als sarcòmers. En farem una breu explicació dels que no hem explicat anteriorment:

Miosina: Proteïna del filament gruixut, participa en el lliscament.

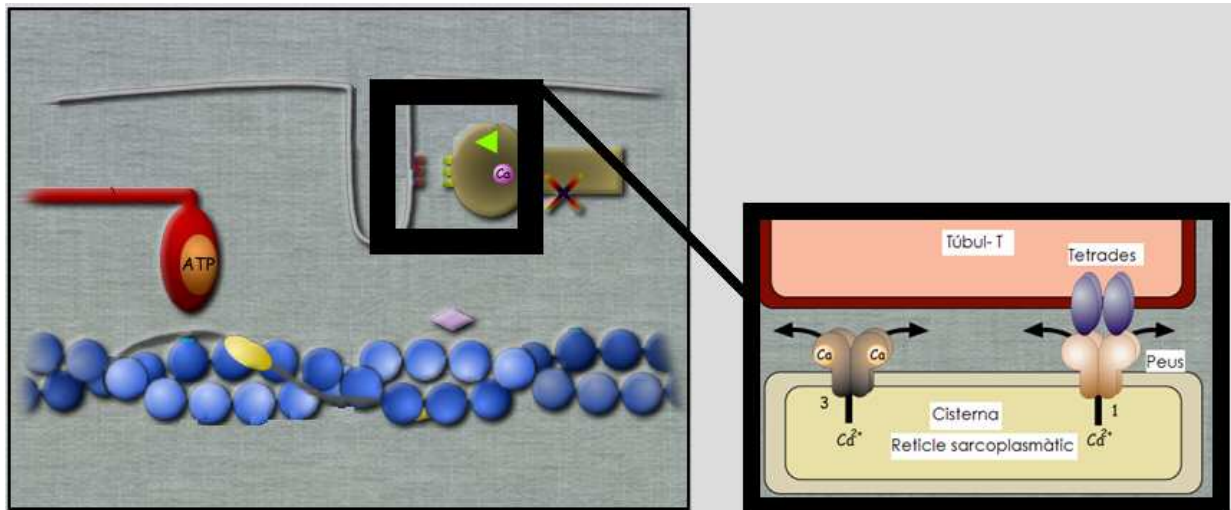
Filament d'actina: compost per:

- Actina: Proteïna del filament prim, participa en el lliscament.
- Troponina: Proteïna del filament prim, regula el procés de lliscament.
- Tropomiosina: Proteïna del filament prim, regula el procés de lliscament.
- Parvalbúmina: Proteïna intermèdia d'unió amb el Ca^{++} quant aquest està per les miofibril·les i el reticle sarcoplasmàtic.



Calsequestrina: Proteïna luminal situada al reticle sarcoplasmàtic, exactament a la cisterna. Està situada a prop dels canals de calci (peus). Pot unir-se a una gran quantitat de calci.

Peus: és el canal de calci. S'activen quant els tetrades s'uneixen a ell.



Tetrades: Els seus receptors tenen una estructura molt similar als canals de Ca^{++} anomenats peus .

La seva funció és detectar els canvis de voltatge i més endavant els mecànics.

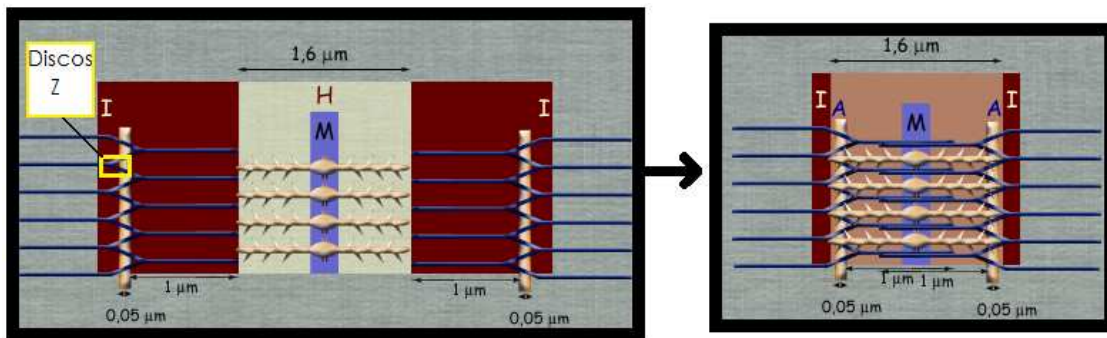
He ampliat la part en la que passa tot per tal de no confondre i de no perdre el fil conductor de tota la contracció muscular.

17- Un cop el potencial arriba al túbul-T detecta el canvi de voltatge i fa que els peus detectin els tetrades i s'activin. Un cop els peus de la cisterna provinent del reticle sarcoplasmàtic estan activats, canvia la seva conformació i aquesta permet la sortida del calci cap al sarcoplasma. La concentració de Ca^{++} al sarcoplasma augmenta molt ràpidament. Aquest procés dura ms i el calci del sarcoplasma envolta les miofibril·les. Aquest augment no es manté constant, ja que el Ca^{++} lliure s'uneix ràpidament a la troponina, a la parvalbúmina i a l'ATPasa, que el retornen al reticle sarcoplasmàtic.

La contracció depèn del grau de sortida del calci, en canvi la relaxació depèn de la seva retirada.

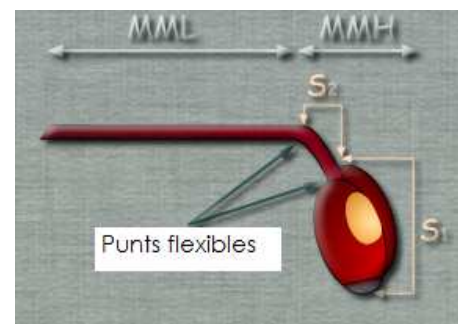
18-El calci activa el mecanisme de filament lliscants, és a dir, activa l'origen de ponts creuats entre actina i miosina en els sarcòmers i els seus canvis de posició. La contracció màxima és quant els

extrems del filaments gruixuts arriben a contactar amb els discos Z.



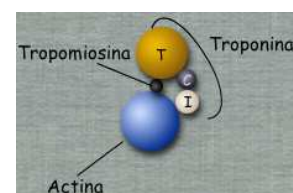
El procés que es pot observar a les imatges anteriors l'explicaré atentament perquè és una part clau de la contracció muscular.

L'estructura dels caps de la miosina és molt important. Els caps estan units a l'esquelet i sobresurten. Entre l'esquelet i els caps hi ha una zona flexible. Aquesta zona flexible proporciona la mobilitat necessària per canviar d'orientació, això és perquè els caps de la miosina van canviant de posició durant la contracció muscular.

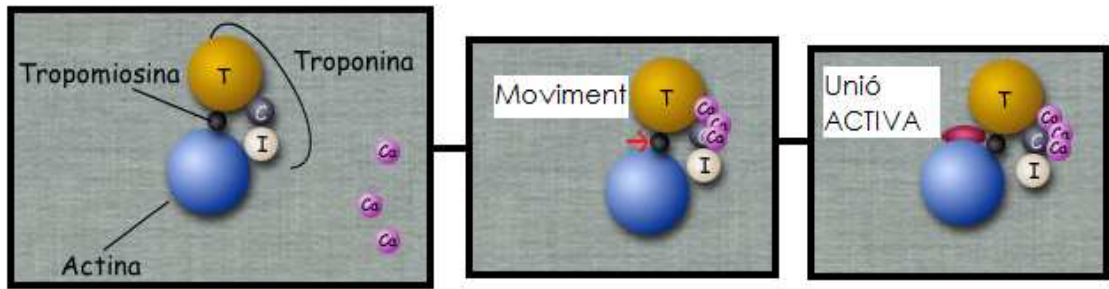


19-Explicació en petits apartats sobre l'activació dels filaments gràcies al calci.

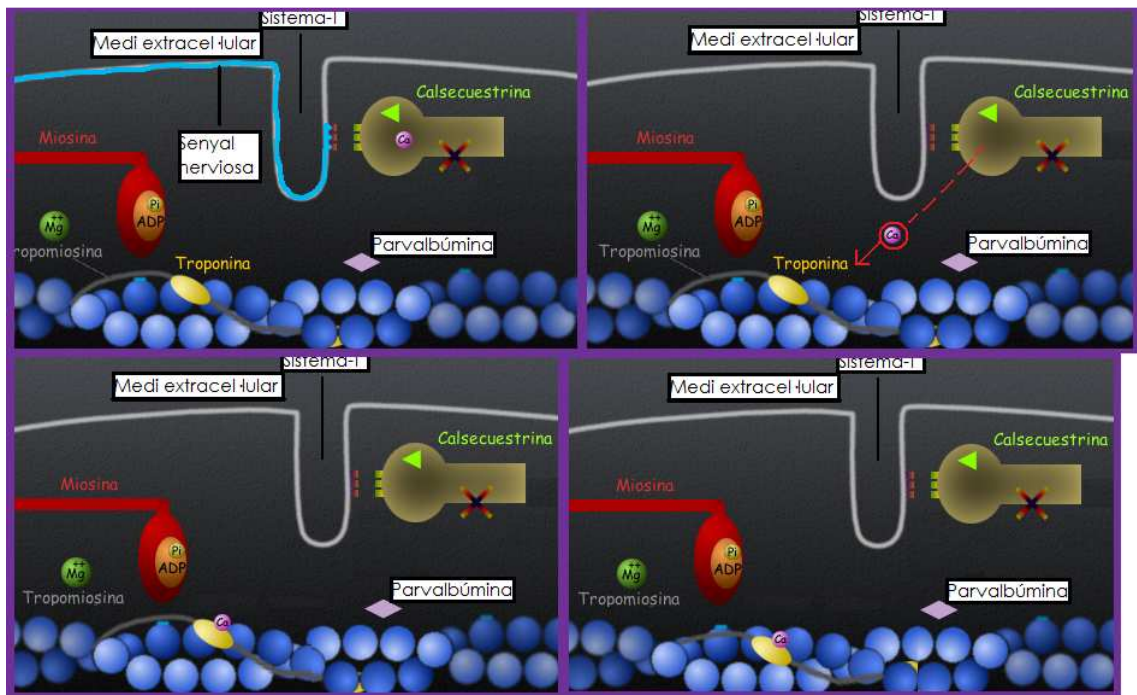
- a) Quant el múscul està relaxat la tropomiosina, present als filaments primers, bloqueja la unió de l'actina amb la miosina.



- b) Després de l'alliberació del Ca^{++} i que aquest envolti als miofilaments, el Ca^{++} s'uneix a la troponina i fa que la tropomiosina canviï de posició i deixi l'actina al descobert i així permeti la unió actina- miosina. Això també provoca que l'actina i la miosina s'atraguin més entre elles. Aquest procés el podem veure a l'esquema següent:



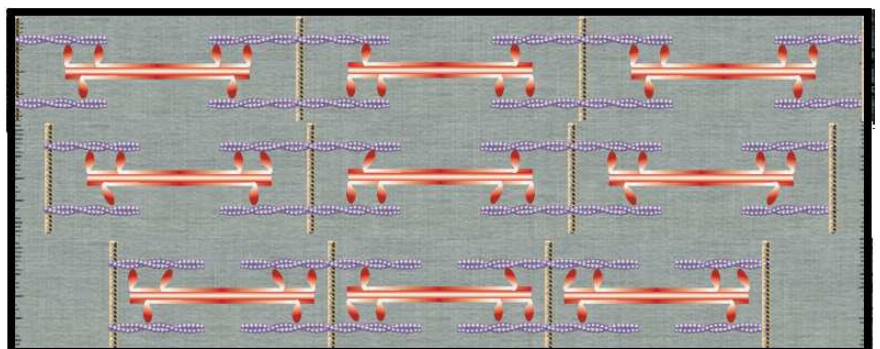
c) En resum, us deixo un petit esquema d'imatges per tal de que els processos anteriors s'entenguin correctament.



Un cop ja sabem les coses necessàries per a explicar el fenomen de lliscament, l'explicarem.

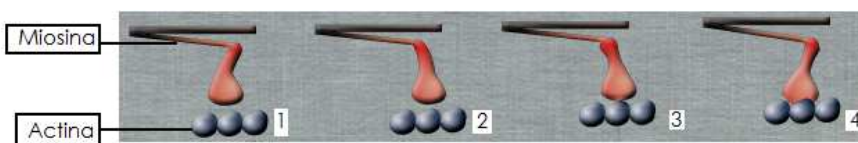
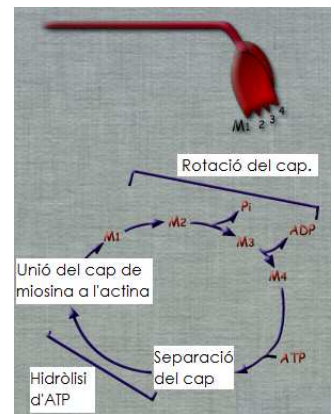
20-Fenomen de lliscament.

El moviment s'efectua gràcies als moviments dels caps de la



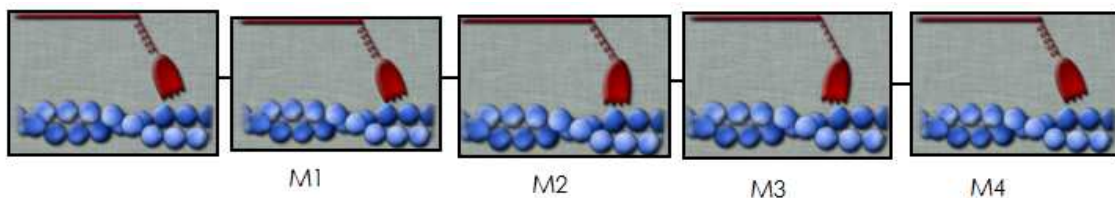
miosina sobre els filaments d'actina. La força generada per un sarcòmer es molt petita però quant hi ha la unió en feixos de moltes fibres i hi ha milers de sarcòmers col·locats en paral·lel, la força ja és considerable.

Els moviments dels caps de la miosina s'efectuen formant un cicle on hi ha canvis energètics i estructurals. Cada cicle consta de 4 etapes: Unió, gir, desunió i tornar a la situació inicial. A cada cicle es produeix la hidròlisi d'un ATP, que allibera energia que serveix per generar força i efectuar els moviments necessaris, d'aquí la presència d'ATP als filaments de miosina i d'actina. La força de la contracció prové de la unió seqüencial de varis llocs del cap de la miosina a altres punts dels filaments d'actina. Aquí os deixo una imatge de les 4 posicions del cap de la miosina al llarg d'un cicle.



Com ja hem vist abans la contracció està formada per molts cicles del cap de la miosina. Aquest cicle és irreversible però es necessita un altre ATP. Cada cicle dura 1 ms i el filament d'actina es desplaça un tros concret.

Adjunto una imatge on és més fàcil comprendre aquests passos i també una petita explicació.



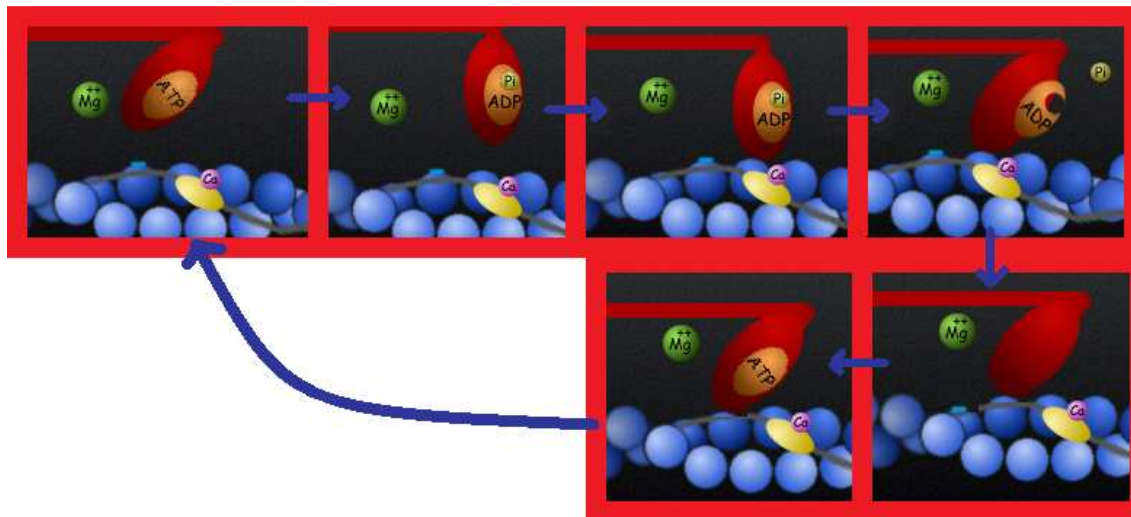
M1: Unió del cap de la miosina amb l'actina.

M2: La unió provoca una interacció que produeix un gir (rotació) del cap de la miosina.

M3: La tensió del coll de la miosina es transmet al filament d'actina.

M4: La miosina torna a la seva posició relaxada inicial.

Després de tota l'explicació del fenomen de lliscament entra filaments cal saber d'on i com treu l'energia per a canviar de posició. He fet aquest esquema:



El cap de miosina necessita per a moure's i canviar-se de posició tant ATP com Mg^{++} . Els passos son els següents:

- L'ATP s'hidrolitza en ADP i Pi i aconsegueix fer un angle de 90 graus.
- S'uneix a l'actina.
- L'ADP i el Pi desapareixen al medi al mateix temps que el cap de miosina es col·loca a un angle de 50 graus de manera que com que està unit a l'actina provoca un desplaçament al filament prim.
- S'hi col·loca un nou ATP i es separa de l'actina de manera que es torna a començar el cicle de nou.

Hem de saber que no tots els caps de miosina fan aquest moviment, sinó només unes quantes.

Ja sabem que després de la contracció bé la relaxació del múscul, doncs això és el que s'explicarà.

21- Relaxació del múscul. A continuació explicaré en petits apartats els processos principals de la relaxació muscular.

- a) El Ca^{++} que està unit a la troponina és atret per la parvalbúmina (rombe de color rosa), aquesta recull tots els ions de Ca^{++} i els porta cap al reticle sarcoplasmàtic.
- b) Els ions de calci entren cap al reticle sarcoplasmàtic a través dels tubs longitudinals, que quant són activats també fan entrar els ions de magnesi i la molècula d'ATP.



- c) Amb l'absència de Ca^{++} la troponina i la tropomiosina tornen al seu estat inicial on bloquegen l'unió de l'actina i la miosina.

A la contracció muscular hi entren en joc molts ions i cations que fan possible que es formi el potencial d'acció a dins al múscul per arribar a la contracció. Aquests s'han d'eliminar amb altres processos per evitar que es formin nous potencials d'acció sense que el nervi en doni la ordre. Alguns processos els fan possibles altres ions com podrien ser els ions de Clor que els veurem a l'apartat de la patologia, ja que hi està directament relacionada.

Annex-2- ENTREVISTA ONLINE al NEURÒLEG, Jaume Colomer Oferil.

1- Podries explicar les diferències principals entre la miotonia de Thomsen i la de Becker?

El quadre clínic és semblant, tan en una com a l'altre tenen miotonia o dificultat en la relaxació del múscul una vegada s' ha produït la contracció muscular. La diferència entre un i l'altre és que la de Thomsen presenta una herència dominant i la de Becker recessiva. Això fa que hi hagin petits diferències com per exemple que la miotonia en la de Becker el fred l' empitjora. Que ens els homes la malaltia pot estar més evolucionada etc...

2- Quin diagnòstic final tenim o té el meu germà?

Com que els teus pares no tenen clínica, es a dir són normals hem d' assumir que es de herència recessiva , teòricament es diu la forma de Becker , malgrat totes les hipòtesis s' ha de confirmar genèticament la malaltia que és el què farà l'estudi genètic.

3- Quin podria ser el motiu pel qual hi hagi una diferencia d'expressivitat entre jo i el meu germà: jo tinc la malaltia menys desenvolupada i el meu germà la té més desenvolupada?

Definitivament no sabem el per què. En alguns casos altres gens contigus poder estar modificats i influir sobre la clínica . Podria ser també degut a diferents expressions dels gens en diferents teixits... hi han molts factors que poden modificar l' expressió dels gens .

4- L'anestèsia hi pot jugar algun paper en contra?(al meu germà quant era petit el van operar i hem llegit que l'anestèsia afecta negativament)

No sempre passa això, però els pacients amb aquestes malalties tenen més tendència a presentar reaccions anestèsiques anormals. Sempre s' ha d'avisar al anestesista que tens la malaltia.

5- *Quin podria ser el motiu pel qual tant jo com el meu germà tenim la malaltia sense que els nostres pares la tinguin.*

El més probable és que sigui una malaltia recessiva i cada un d'ells porti només una mutació en un al·lel. En les malalties dominants això no passa, en aquest cas sempre hi ha un dels pares afectats. Per això penso que pot ser recessiva.

6- *Quines teràpies existeixen i què és el què fan a nivell fisiològic?*

L'alteració en els canals del clor fa que el ion Cl^- no es mobilitzi correctament alterant el potencial de membrana i impeding la relaxació del múscul. Malgrat això els canals de clor tenen poca repercussió o molt relativa en relació al potencial de membrana.

Les teràpies són simptomàtiques i tendeixen a millorar o disminuir la simptomatologia. En general els medicaments que es donen tenen com a finalitat bloquejar els canals de Na^+ , K^+ i Ca^{++} per neutralitzar, parcialment, la manca de càrregues negatives, és a dir, les del clor.

7- *Com es pot prevenir aquesta malaltia a un futur fill?*

Com que té una herència recessiva només cal evitar que la parella sigui consanguini amb tu, (familiar...etc). Evitant això el risc tòxic quasi és el mateix que la població normal. Però si es confirma una mutació en heterozigosis (dos al·lells afectats), també es pot excloure que la teva parella porti el gen mutat.

8- *Quines incidències de la malaltia hi ha, és a dir quin és el número de persones afectades per aquesta malaltia?*

L'incidència és baixa, no està calculada, potser 1:100.000 o menys. És una malaltia rara i molt poc freqüent dins de les malalties musculars.

9- *Quant de temps fa que ets neuròleg? En tot aquest temps en quants casos de miotonia congènita t'has trobat?*

Soc neuròleg des de que vaig acabar l' especialitat de pediatria. Des del 1975 que treballo a l'hospital Sant Joan de Déu. Es difícil saber exactament quants casos he vist però és una malaltia poc freqüent, potser, per dir una xifra, uns 25 o 30 casos.

10- *De què es tracta el nostre estudi genètic?*

Primer aquest estudi es divideix en 2 parts. A la primera, les mutacions que buscarà la Dra. seran les més freqüents; es miraran les que estan en una zona que és considerada la zona més probable on es poden trobar. Si és així, el cost es molt petit, costa 150€. Si no es trobes la mutació en aquesta zona del ADN , llavors s' hauria de seqüenciar tot el gen i això és més car. De moment faran la primera part i esperem tenir sort.

Annex-3-Resultats del cardiòleg.

Núm. HC: 127544 Edat: 9
Núm. Episodi: 741673
Nom i Cognoms: JUVANTENY VIDAL, ADRIA
Adreça: MARQUES DE PALMEROLA 89
Població: 08512 SANT HIPÒLIT DE VOLTREGÀ
Afil·liació: JUVI0960807000 Tel: 938570356 Sexe: H
Data última visita:

De Servei: CE CARDIOLOGIA
A ABS: SHIPOLIT
A l'atenció del Dr. Martínez

L'Adrià es un nen de 9 anys sense AP d'interès que consulta perquè el seu entrenador de futbol diu que després d'un exercici tarda molt a recuperar la FC normal.
Exploració física normal.
No bufes.
ECG: E. Sinusal normal.

Després d'unes sflexions es tquicarditza i amb el repòs es normalitza en un període normal que no crida l'atenció.

No trovem cardiopatia i crec que el que refereix l'entrenador no es cap alteració sinó una variant dintra la normalitat constitucional.

Atentament,



12370 SADURNI SERRASOLSAS, JOSEP
19-01-2006
(Signatura)

Annex-4-Informe del traumatòleg.



HOSPITAL GENERAL DE VIC

Carrer Francesc Pla "El Vigatà"
Telèfons 93 889 11 11 - 93 883 30 01
08500 VIC

Núm. HC: 127544 Edat: 11
Núm. Episodi: 1826193
Nom i Cognoms: JUVANTENY VIDAL, ADRIA
Adreça: MARQUES DE PALMEROLA 89
Població: 08512 SANT HIPÒLIT DE VOLTREGÀ
Afil·liació: JUVI0960807000 Tel: 938570356 Sexe: H
Data última visita:

Informe

Informe d'assistència ambulatoria

De Servei: CE C.O.T CAP OSONA

A ABS: SHIPOLIT

A l'atenció del Dra. ISABEL MARTÍNEZ

Motiu de consulta:

Dificultat per correr, amb facilitat per cansar-se. Valoració per cardiòleg sense troballes patològiques

Exploració física:

Complexió mesomorfe-hipertònic. No debilitat muscular evidenciable. Signe de Gowers-. n-BM. n-SM. ROTs. Presents simètrics (hiporreflexia global).
Patró marxa normal taló→punta, sense coixesa ni claudicació, amb angle de progressió marxa en rotació externa +5° peu i plà flexió genoll alineat.
Peu apoio plantígrad i flexible, volta del peu ben configurada, → test puntes i DGP amb realçat de volta, normal alineació eix del migpeu-MTT (alineat mab 2-3 radis), normal alineació de retropeu -taló. Dorsiflexió limitat del turmell 5-10° [...].
Bipedestació amb normal alineació de genoll. No dismetria ee.ii.
Perfil rotacional de extremitats inferiors amb angles de anteversió femoral i torsió tibial dintre de rang de normalitat [angle AF (45°) RI:RE (45°) / angle femoral-peu TT RE +30° (torsió tibial externa augmentada)].

Orientació diagnòstica:

Escurçament de tríceps sural-Aquil·les

Recomanacions terapèutiques:

Programa estiraments.
Valoració per neuròleg.

Seguiment:

- Alta
- Hospital General de Vic Consulta externa de COT
- Altres especialistes Hospital General de Vic
- Seguirà visitant-se a consulta ortopèdia infantil (CAP-OSONA)

25007 COMPTE VERDAGUER, ANTONI
21-04-2008
(Signatura)

Cap de Servei de Cirurgia Ortopèdica i Traumatologia

Dr. Llorenç Guillaumet i Juncà

Informe d'assistència ambulatoria

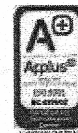
Annex-5-Resultats de l'anàlisi



CONSORCI HOSPITALARI DE VIC

SERVEI d'ANÀLISIS CLÍNICS

Cap de Servei: **Dr Prat**
 Hematologia: **Dra Salgado - Dr Farré - Dr Rodriguez F.**
 Bioquímica: **Dr Rosique - Dra Casas**
 Microbiologia: **Dr Euras - Dra Navarro - Dra Rodriguez**



CERTIFICACIÓ UNE-EN-ISO-9001:200 - Núm. EC-0876/02

Nom:	JUVANTENY VIDAL, ADRIA	NHC:	127544	Número:	10067111
Destí:	ECAP	Sexe:	M	Edat:	12 anys
Servei:	PEDIATRIA	Loca.:	SHI	C.I.P.:	JUVI0960807000
Facultatiu:	SAMARRA RIERA, J.	D/H Extracció:	06/10/08	11:31:56	
Diagnòstic:	VO	D/H Emisió:	06/10/08	16:44:23	
Observac.:	TRASTORN DE LA MARXA				

HEMATOLOGIA

HEMATIMETRIA

HEMOGRAMA				
San-Eritròcits, c	4.69	$\times 10^6/\mu\text{l}$		4.00 - 5.50
San-Hemoglobina, p	13.0	g/dL		12.3 - 16.6
San-Hematòcrit, h	38.4	%		35.0 - 45.0
(San)Ers-V.C.M., v	81.9	fL		
(San)Ers-H.C.M., m	27.7	fL		
(San)Ers-C.H.C.M., g	33.8	pg		
(San)Ers-A.D.E.-CV, c arb	12.7	%		11.0 - 15.0
San-Plaquetes, c	206	$\times 10^3/\mu\text{l}$		135 - 450
(San) Pqs-V.P.M., v	7.8	fL		7.5 - 10.5
San-Leucòcits, c	6.1	$\times 10^3/\mu\text{l}$		4.5 - 13.5

Formula leucocítica:

	%	$\times 10^3/\mu\text{l}$		
San-Neutròfils, c	45.8	2.8		1.8 - 8.0
San-Limfòcits, c	38.3	2.3		1.5 - 6.5
San-Monòcits, c	9.4	0.6		0.0 - 1.0
San-Eosinòfils, c	6.1	0.4		0.0 - 0.7
San-Basòfils, c	0.4	0.0		0.0 - 0.3

BIOQUÍMICA

BIOQUÍMICA GENERAL

Srm-ASPARTAT AMINOTRANSFERASA, b	26	UI/L		10 - 36
Srm-ALANINA AMINOTRANSFERASA, b	15	UI/L		24 - 68
Srm-Gamma-GLUTAMILTRANSFERASA, b	14	UI/L		0 - 40
Srm-CREATINA CINASA; b	458	UI/L		49 - 397

Vic, divendres, 24 / octubre / 2008

Validació expertitzada de resultats

Annex-6- Informe pel professor d'educació física. (Cristina)



Oribana Juventay Vidal de 16 anys
esta afectada d'una mieloma consegüent a
que li impossibilita la pràctica
de la EF d'una manera correcta o
adequada.

La pacient presenta grossos desplaç.
fats per fer aquesta pràctica.


Conscientment ha d'estar exempta de
les activs que impliquen risc.

Colomer Oferill, Jaume
Col·legiat 08-074214
Unitat de Patologia Neuromuscular
Neurologia - Pediatria
Hospital Sant Joan de Déu Tel. 93 280 40 00
Esplugues

Annex-7- Informe pel professor d'educació física. (Adrià)



Adrià Juventeny Vidal està
afectat d'una mieloma conseguint
per aquest motiu per una moltes
limitacions per practicar E. Física.


Colomer Ofenil, Jaume
Col·legiat 08-07421-4
Unitat de Patologia Neuromuscular
Neurologia - Pediatria
Hospital Sant Joan de Déu Tel: 93 280 40 00
Esplugues

Barcelona 21-XI/09

Annex-8- Informe per el metge de família.(Cristina)

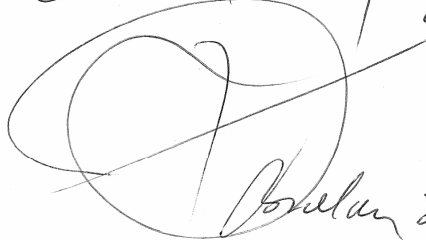
Sant Joan de Déu
HOSPITAL MATERNOINFANTIL - UNIVERSITAT DE BARCELONA

Ja Valldemou.

Beuwigoda

La pacient Cristina Juvanteu Vidal de 17 anys d'edat està afectada d'una S. miotónica probablement dues de la miotonia de Becker de caràcter recessiu. No obstant la funcionalitat global està molt poc afectada només l'unió de la manxa després del repòs és el signe principal i el símptoma més involucrant.

Està pendent de determinar la motecrosis a nivell dels canals del cor.
Cal comunicar la malaltia al neuròleg en cas d'interferir ja que poden produir reaccions autòtiques autòtiques


Barcelona 31-8-2010

Annex-9- Informe pel metge de família.(Adrià)

Sant Joan de Déu
HOSPITAL MATERNOINFANTIL - UNIVERSITAT DE BARCELONA

Anna Martí

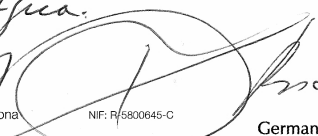
Benolista.

El pacient Adrià Juan Beny Vidal està afectat d'un S. Niemann congenerà probablement presentem un caràcter de herència recessiva (ja que la germana també està afectada d'un quadre similar però més benigna).

La simptomatologia principal de l'Adrià és la deficiència al iniciar un exercici muscular.

Precedent d'identificar la mutació en els canals de llo.

S'ha de tenir precaució amb l'activitat ja que podria presentar un quadre d'hipertermia maligna.

Ordialy  31-8-2010