

El síndrome de CHARGE

¿Qué es el síndrome de CHARGE?

El síndrome de CHARGE es una enfermedad muy compleja que reúne en la misma persona varias alteraciones congénitas. Es una enfermedad rara, se calcula que puede ocurrir en menos de 1 cada 10.000 nacimientos. El niño con síndrome de CHARGE se enfrenta a muchas dificultades médicas y físicas, que varían enormemente de niño a niño.

El nombre CHARGE se debe a las iniciales (en inglés) de las enfermedades más características que lo componen:

- C**, coloboma. Un coloboma es un defecto o fisura en alguno de los elementos del ojo, como el iris, la retina o la coroides.
- H**, corazón (heart). Son típicas la Tetralogía de Fallot, la atresia del arco aórtico u otros defectos congénitos.
- A**, atresia de las coanas. Es una obstrucción de los conductos entre la cavidad nasal y la parte de atrás de la faringe.
- R**, retraso. Retraso en el crecimiento o en la maduración.
- H**, hipoplasia. Escaso desarrollo genital o retraso en la pubertad.
- E**, oídos (ear). Deformaciones en el aparato auditivo, desde los pabellones auditivos (orejas) hasta el oído interno

¿Qué lo produce?

Es debido a una alteración en los genes. La mayoría de las personas con síndrome de CHARGE tienen una alteración aislada, una mutación en el gen CHD7. No lo produce algo que haya hecho la madre durante el embarazo ni una infección.

¿Pueden tenerlo los hermanos?

Es extraordinariamente raro. Se calcula que el riesgo de tener otro hijo con síndrome de CHARGE es menor al 1%. Sin embargo, el riesgo no es cero. Todavía se están descubriendo nuevos datos referentes a la herencia, y probablemente el consejo genético pueda ser utilizable en un futuro próximo.

¿Cómo se diagnostica?

Hasta que haya un test genético suficientemente exacto (actualmente un tercio de los niños con síndrome de CHARGE no dan positivo), el diagnóstico se tiene que basar no solo en la genética, sino también en las alteraciones típicas. El diagnóstico se basa en los Criterios Mayores y en los Criterios Menores. En general, la presencia de cualquiera de los criterios mayores con alguno de los otros criterios mayores o menores debe hacer sospechar que se trata de un síndrome de CHARGE.

¿Qué problemas médicos tienen?

Cada niño es diferente, pero es frecuente que los médicos tengan que prestar atención a los siguientes problemas:

- **Deglución**- las dificultades para tragar generalmente mejoran espontáneamente en los primeros años de vida. Para planificar su alimentación, es muy importante saber que la dificultad no es sólo la hendidura del paladar, sino el problema neurológico.
- **Reflujo gastroesofágico**: es frecuente y puede durar años. A menudo hace falta recurrir a la cirugía (funduplicatura de Nissen) o medicaciones.
- **La vía aérea** puede estar comprometida por la atresia de coanas o una fístula traqueo-esofágica.
- **La otitis media** es frecuente. Hay que tener cuidado en no pasar por alto las alteraciones de los huesecillos. Se recomienda una Resonancia.
- **La sinusitis** también es una causa frecuente de ausencias de la escuela.

- **Los audífonos** a menudo no son fáciles de llevar por las alteraciones en los pabellones auriculares, además de las frecuentes otitis. Los **implantes cocleares** se han utilizado con éxito incluso con anomalías de la cóclea.

- **El desprendimiento de retina** es una complicación del coloboma de retina y puede producir ceguera. **Un cambio en la visión del niño debe considerarse una urgencia médica.**

- Aunque la **baja estatura** puede ser consecuencia de los problemas de nutrición e infecciones, debe descartarse algún problema en su **hormona del crecimiento**. **Evaluación endocrinológica**: es recomendable tanto a los 3 años, para valorar el crecimiento, como en la pubertad, para valorar tratamiento hormonal.

- **Escoliosis**. Frecuentemente es debida a la hipotonía muscular. Se recomienda fisioterapia.

- **El ciclo del sueño** suele estar alterado

- **El estreñimiento** es frecuente. A veces no responde solo a medidas dietéticas.

Los niños con síndrome de CHARGE suelen ser sordociegos

Sordoceguera y síndrome de CHARGE

La mayoría de los niños con síndrome de CHARGE pueden ser considerados sordociegos. La sordoceguera no quiere decir que sean totalmente sordos o totalmente ciegos. Son sordociegos porque tienen problemas en la visión y en la audición simultáneamente, y la combinación les produce unas dificultades en la comunicación que hacen necesario un sistema de comunicación y una educación específica.

La clave en la educación de los niños con síndrome de CHARGE es la comunicación.

A pesar de esto, es frecuente que los niños no reciban una atención específica, debido a que los problemas médicos han distraído toda la atención de padres y médicos. Este retraso en la educación puede influir en el desarrollo madurativo del niño. Es importante que los padres comprendan que sordoceguera no significa sordera y ceguera totales.

Esta dificultad se une a los problemas de hipotonía y de pérdida de equilibrio, y como resultado producen retraso en el lenguaje, en el desarrollo motor grueso, en el entendimiento del entorno y en las habilidades sociales. Muchos de los problemas de comportamiento de los niños con síndrome de CHARGE son debidos a sus problemas visuales y auditivos.

CRITERIOS MENORES: son típicos, pero también se dan en otras enfermedades

Defectos cardiacos: De cualquier tipo, pero pueden ser complejos como la Tetralogía de Fallot.

Fisura palatina y labio leporino: Una fisura o hendidura en el labio, con o sin fisura palatina.

Fístula traqueo-esofágica: Atresia esofágica, fístula traqueo-esofágica.

Alteraciones renales: Riñones pequeños, agenesia de un riñón, reflujo urinario.

Alteraciones genitales: **Varones:** micropene, testículo ascendido (criptorquidia). **Mujeres:** labios o útero pequeños. **Ambos:** retraso en la pubertad, necesidad de tratamiento hormonal.

Alteraciones en el crecimiento: Alteraciones en la hormona del crecimiento. Baja estatura

Cara típica: Cara cuadrada con frente ancha prominente, cejas arqueadas, ojos grandes. Párpados caídos. Puente nasal prominente, con aletas de la nariz gruesas. Mejillas planas, con boca pequeña. Asimetría facial evidente.

Mano típica: Dedos cortos, pliegue de la mano en forma de palo de jokey.

Conducta típica: Comportamiento perseverativo en jóvenes. Obsesivo-compulsivo en los mayores.

CRITERIOS MAYORES: son frecuentes en el CHARGE, y raros en otras enfermedades

Coloboma del ojo: Una especie de hendidura, como un ojal de mayor o menor tamaño (coloboma) en el iris, la retina, la coroides, la mácula o el disco. Incluye microftalmos o anoftalmos. Produce déficit visual.

Atresia de las coanas: Las coanas son el paso de la parte de atrás de las fosas nasales hacia la garganta. Pueden estar estrechas o bloqueadas. El problema puede ser unilateral o bilateral. La atresia unilateral puede ser muy difícil de detectar.

Anomalía de los nervios craneales
I – Disminución o pérdida del olfato.
VIII – Sordera neurosensorial o alteraciones del equilibrio
IX/X – Dificultades en la deglución (no pueden tragar bien), aspiración.
VII – Parálisis facial (uni o bilateral)

Pabellón auditivo típico: Orejas de forma característica: cortas, anchas, con lóbulo pequeño o sin lóbulo, con alteraciones llamativas en los pliegues de la oreja, que puede tener forma triangular. Suelen estar despegadas, o caídas. Generalmente las orejas son asimétricas.

Alteraciones del oído medio: Malformación en los huesecillos del oído medio: Produce Sordera de Transmisión o Conductiva.

Alteraciones del oído interno: Malformación de la cóclea (defecto de Mondini), canales semicirculares pequeños o ausentes. Producen sordera y alteraciones en el equilibrio.

CRITERIOS ADICIONALES: Son importantes para la atención, pero no sirven para el diagnóstico.

Problemas auditivos: Infecciones, fluido en los oídos, necesidad de drenaje en la infancia.

Hombros caídos: Poco desarrollo de los músculos de los hombros, músculos pectorales pequeños o ausentes, cuello corto.

Ausencia del pulgar, polidactilia, anomalías de las vértebras.

Anomalías del sistema nervioso central: Hidrocefalia, convulsiones, anomalía de el TAC o en la Resonancia.

Timo y paratiroides: Timo pequeño o ausente, sistema immune deprimido.

Pared abdominal: Onfalocele, hernia umbilical

Anomalías en los pezones: Desplazamiento, ausencia, o pezón extra.

Hipotonía: Bajo tono muscular

Escoliosis: Usualmente debido a la hipotonía.

