

SINDROME CHARGE: ATRESIA ESOFÁGICA Y FISTULA TRAQUEOESOFAGICA INFORMACION PARA MEDICOS

Bryan D. Hall, M.D., Dept. Pediatrics/Genetics, University of Kentucky Medical Center
800 Rose St. Lexington KY 40536-0284
✉ bdh@pop.uky.edu ☎ (606)323-5558

Meg Hefner, M.S.
Profesor Asistente de Pediatría, Division of Medical Genetics, St. Louis University School of Medicine,
1465 S. Grand Blvd. St. Louis, MO 63104
✉ Hefnerma@slu.edu or Meg@chargesyndrome.org ☎ (314)768-8730

TIPOS Y FRECUENCIA DE ANOMALIAS TRAQUEO-ESOFAGICAS EN CHARGE:

Fístula Traqueoesofágica(TEF)	20%*
* o más alta, frecuentemente la TEF-H no es diagnosticada en el período postnatal	
Atresia Esofágica(EA)	15%

Rasgos relacionados frecuentemente con CHARGE los que pueden afectar el tratamiento y o asistencia de las anomalías traqueoesofágicas:

Polihidramnios (prenatal)	frecuente
Traqueomalacia	frecuente
Laringomalacia	30%
Reflujo Gastroesofágico	50%
Discinesia Esofágica	75%
Dismovilidad Faringeoesofágica	80%
Parálisis Facial	50%
Fisura de paladar	20%
Atresia coanal	30%
Anomalías de nervios craneales IX/X	frecuente
Deglución anormal de Bario	muy frecuente
Gastrostomía en pacientes con/sin EA	36%
Funduplicación	frecuente

EXAMENES DIAGNOSTICOS:

Tubos Nasogástricos
Rayos X
Deglución de bario

El recién nacido con CHARGE que tiene TEF/EA tendrá copiosas secreciones orales y un tubo nasogástrico no pasará hacia el estómago.

CONSECUENCIAS MEDICAS DE LOS RASGOS

Los niños con CHARGE y TEF/EA tienen más alto riesgo de mortalidad que otros niños con CHARGE. Esto es especialmente verdadero cuando se combina con atresia coanal y defectos en el corazón.

Muchas personas con CHARGE tienen movilidad anormal del esófago y/o reflujo gastroesofágico. Un porcentaje significativo también tiene dificultades con chupar y tragar como resultado de anomalías en los nervios craneales. Estos problemas además complican la alimentación en estos niños. Muchos niños necesitan alimentación por gastrostomía por años.

TRATAMIENTO MÉDICO Y ADVERTENCIAS

El tratamiento de la EA/TEF en CHARGE puede ser similar al tratamiento de la EA/TEF sola. Sin embargo, hay un número de consideraciones especiales en estos casos:

1. Los defectos del corazón (presentes en las 2/3 partes de los niños con CHARGE) pueden ser muy complejos. Estos pueden afectar en el momento de la cirugía y en la estabilidad global del paciente.
2. Es posible que haya reacciones inesperadas con la anestesia. Algunos niños con CHARGE son resistentes a la sedación, mientras que otros son lentos para recuperarse de la anestesia. Debido a los riesgos de la anestesia, puede ser adecuado combinar procedimientos quirúrgicos en estos niños.
3. La laringomalacia o traqueomalacia es común en CHARGE y puede llevar a complicaciones quirúrgicas o con la anestesia. La tasa de mortalidad en niños con esta combinación de rasgos es alta.
4. Las parálisis causada por los nervios craneales complica mucho la alimentación post-operatoria. Más importante, es que las aparentes anormalidades de los nervios craneales IX y X causan secreciones y que la comida se junte en la faringe. El peristaltismo esofágico no es coordinado. La aspiración y el reflujo son comunes. Esto mejora en semanas, meses o años. Un pequeño número de niños tiene problemas permanentes. Las parálisis faciales son generalmente unilaterales y pueden afectar el cierre labial.

ASISTENCIA NO MEDICA

Un especialista en alimentación es una necesidad para los niños con CHARGE con TEF/EA. Todos tendrán dificultades de alimentación, las cuales probablemente duren años. La transición de la alimentación por gastrostomía a la oral puede tomar años, como la transición del puré a comidas sólidas y líquidas. El crecimiento puede ser impedido por una ingestión pobre en calorías.

Si un paciente tiene CHARGE, la TEF/EA es probable que sea uno de un número de serios problemas médicos para el niño. Es fundamental hablar a los padres acerca del niño global. Un equipo orofacial que incluye otorinolaringólogo, audiólogo, y especialistas en alimentación puede ser de una gran ayuda a los padres porque tienen experiencia con las dificultades de alimentación, con tubos de polietileno, e infecciones de oídos, todo lo cual es común en CHARGE. La comunicación con otros especialistas que siguen al niño es primordial para hacer efectivo el cuidado de estos niños. Estos niños a menudo tienen múltiples visitas médicas todos los meses o aún todas las semanas, por eso los padres aprecian la coordinación de dichas visitas.

REFERENCIAS

Blake KD, Davenport SLH, Hall BD, et al. CHARGE Association: An update and review for the primary pediatrician. Clin Pediatr 1998; 37:159-174.

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

Markert ML, Majure M, Harville TO, et al. Severe laryngomalacia and bronchomalacia in DiGeorge syndrome and CHARGE association. Pediatr Pulm 24:364-369 (1997).

Fraser C, Baird PA, Sadovnick AD. A comparison of the incidence trends for esophageal atresia and tracheoesophageal fistula, and infectious disease. Teratology 36:363-369, 1987.

Kutianawala M, Wyse RKH, Brereton RJ, et. al. CHARGE and esophageal atresia. J Pediatr Surg 27:558-560, 1992.