

CARDIOLOGIA EN EL SINDROME CHARGE

Angela E. Lin, M.D. Genetics and Teratology Unit
Warren 801 Massachusetts General Hospital, 55 Fruit St., Boston MA 02114
✉ lin.angela@mgh.harvard.edu alin@partners.org ☎(617)726-1742

TIPO Y FRECUENCIA DE LOS DEFECTOS CONGENITOS DEL CORAZON EN CHARGE

- ◆ 75% - 85% tiene un defecto congénito de corazón
- ◆ Casi todos los tipos de defectos congénitos de corazón han sido descritos, incluyendo VSD, ASD, PDA. Muchos niños tienen múltiples defectos congénitos de corazón.
- ◆ Hay proporcionalmente más defectos conotruncales y de arco aórtico (30-40% de esos con un defecto congénito de corazón).

Tipo de defecto (abajo)	Lin	Wyse	Tellier	# redondeado
# de pacientes estudiados*	53	50	40	
Conotruncal, arco aórtico (1)	42%	47%	33%	30-40 %
Derivaciones simple, obstrucción D/I(2)	32%	50%	57%	40-50 %
Av/almojadón endocárdico (3)	15%	10%	10%	10 %
Misceláneo (4)	10%		5%	5%

* muchos tuvieron más de un defecto congénito del corazón

- (1) Conotruncal: tetralogía de Fallot, doble salida en el ventrículo derecho, arteria subclavia anormal, arco aórtico derecho, tronco arterioso, arco aórtico interrumpido (tipo B), conoventricular VSD.
- (2) Derivaciones: Defecto septal atrial, defecto septal ventricular, conducto arterioso permeable, estenosis/atresia pulmonar, estenosis/atresia tricúspide, estenosis aórtica, estenosis mitral, coartación, Síndrome de hipoplasia izquierda del corazón.
- (3) Canal AV: canal atrioventricular completo, defecto septal atrial, primun.
- (4) Misceláneo: Complejidad en un ventrículo, retorno venoso pulmonar anómalo, otros no especificados.

EXAMENES DIAGNOSTICOS Y ADVERTENCIAS

1. Ecocardiografía. Además de la anatomía intracardíaca, las imágenes deberían mostrar anomalías del arco aórtico, tales como arco vascular y arteria subclavia anormal.
2. Cateterización. Provee información adicional acerca de presiones y anatomía. En un estudio, ¼ de los niños con defectos cardíacos congénitos además tenían anomalías renales. Aunque el ultrasonido renal y IVP/CUG son más definitivos, filmes abdominales demorados al momento de la toma pueden ser útiles al evaluar malformaciones del tracto urinario.
3. Electrocardiograma (ECG) para estudiar la actividad eléctrica. Puede ser suplementada mediante el monitoreo Holter.
4. Ocasionalmente: examen de estrés y examen por resonancia magnética.

ASISTENCIA MEDICA CON ADVERTENCIAS

1. En un estudio de 50 pacientes CHARGE con defectos cardíacos congénitos, 75% requieren cirugía.
2. Los niños con CHARGE puede ser resistentes a la sedación hidrato cloral.
3. El riesgo de anestesia se aumenta en niños con compromisos en sus vías respiratorias tales como atresia coanal, o laringotraqueomalacia (ambos comunes en CHARGE). Los niños con atresia coanal y defectos complejos de corazón tienen una tasa alta de serias complicaciones y/o pobres resultados.
4. Los problemas de deglución con secreciones aumentadas (presumiblemente debido a compromisos de los nervios craneales IX y X) pueden presentar riesgos agregados de aspiración.
5. La administración de prostaglandin puede ser riesgosa debido a la alta mortalidad en CHARGE después de la administración de prostaglandin.
6. La hipocalcemia puede saberse a la ausencia de la paratiroides en el pequeño número de niños con CHARGE con secuencia clásica DiGeorge. Sin embargo, la hipocalcemia puede también deberse al hipoparatiroidismo en otros pacientes.
7. Los problemas del corazón son solamente una parte de la deficiencia en el crecimiento. Otros incluyen problemas en la alimentación, enfermedades frecuentes (especialmente otitis media crónica e infecciones respiratorias), y posiblemente deficiencia en la hormona del crecimiento.

ASUNTOS NO MEDICOS

Muchos niños con síndrome CHARGE tienen impedimento sensorial doble (pérdida de audición y visión) además de problemas médicos. Esta combinación (problemas médicos junto con impedimento sensorial) tiene un tremendo impacto en el desarrollo. Todos estos niños tendrán un retraso en el desarrollo. Con una medicación apropiada e intervención educacional (incluyendo un especialista en sordoceguera), muchos de estos niño finalmente funcionarán en el plano normal o por encima de lo normal de inteligencia. No asuma deficiencia mental basado en el retraso en el desarrollo temprano.

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

Blake KD, Russel-Eggitt IM, Morgan DW et. al. Who's in CHARGE? Multidisciplinary management of patients with CHARGE Association. Arch Dis Child 1990; 65:217-223

Lin AE, Chin AJ, Devine W et. al. The pattern of cardiovascular malformations in the CHARGE association. Am J Dis Child 1987; 141:1010-1013.

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

Wyse R, Al-Mahdawi S, Bfurn L, Blake KD. Congenital heart disease in CHARGE association. Pediatr Cardiol 1993; 14:75-81