

## PERSPECTIVA GENERAL DEL SINDROME CHARGE PARA MÉDICOS

Sandra L.H. Davenport, M.D.

SensoryGenetic/Neuro-development, 5801 Southwood Drive, Bloomington MN 55437-1739

☎ 612-831-5522   ✉ slhdaven@tc.umn.edu

### DIAGNOSTICO Y ASISTENCIA

La sigla CHARGE fue propuesta en 1981 por Pagon, et. al.<sup>1</sup> Desde entonces mucho se ha aprendido, particularmente acerca de la influencia de las anomalías de los nervios craneales sobre las más importantes crisis médicas y la morbilidad mediata. Los criterios revisados fueron publicados en una revista para médicos en 1998.<sup>2</sup> La morbilidad puede ser reducida bastante comprendiendo la interacción de estas múltiples anomalías. En particular, el compromiso de los nervios craneales IX y X causan impedimentos neurológicos en la deglución, lleva al reflujo y a recurrentes neumonías por aspiración. El abordaje de este problema previene de muchas hospitalizaciones. Cuando se presenta un problema para crecer, uno necesita tener en cuenta la dificultad para tragar junto con la falta de olfato y muchas otras anomalías como la enfermedad de corazón las cuales causan habitualmente una pobre nutrición.

Cada sistema afectado es abordado en este Manual de Asistencia para Padres con particulares advertencias relacionadas con cada especialidad.

### DESARROLLO

La literatura afirma que la mayoría, sino todos, estos niños son deficientes mentales. *Esto no es cierto.* La mayoría de estos niños tienen pérdida auditiva y/o visual, las cuales juntas constituyen la designación de “sordoceguera” aun cuando tengan audición y visión residual. Los niños que son sordociegos son “impedidos en su recepción” lo que significa que necesitan aprender mediante modos alternativos de comunicación y diferentes maneras de explorar e interactuar con su entorno. Además, muchos niños tienen malformaciones de Mondini que llevan no solamente a la pérdida auditiva sino también a una disfunción vestibular. Los efectos en el desarrollo son inusuales logros motores incluyendo un “gateo de cinco puntos” y una demora en la edad de empezar a caminar. Sin déficit congénito de la visión y otras anomalías, los niños con disfunción vestibular (por ejemplo, Usher tipo I) caminan a los 18-24 meses. Los niños con CHARGE que tienen múltiples afecciones caminan a los 3-4 años. Evidentemente cualquier niño que tiene demorado sus logros motores, que no habla, y que no puede mirarlo a sus ojos por un coloboma macular será considerado un deficiente mental. Sin embargo, la medición de los resultados en estos casos no necesariamente refleja verdaderamente el proceso mental.

Cuando más niños son ubicados en adecuados programas para sordociegos con buena comunicación se están observando mejores resultados. El diagnóstico precoz de la visión y la audición es importante y la remisión a un programa educacional apropiado es indispensable.

### CARACTERISTICAS DESCRIPTAS POR LA SIGLA

C- Coloboma (ocular)

Fisuras afectan el globo pero no el párpado. El coloboma implica el iris, retina (con o sin compromiso de la mácula) o disco. Un campo visual superior cortado puede ser insignificante o muy grande.

Microoftalmos o aún anoftalmos puede ser parte del espectro del coloboma.

C – Anomalías de nervios craneales

I – el nervio olfatorio puede estar involucrado con la arrinencefalía. La falta de olfato puede tener un impacto mayor en la alimentación y, más tarde, en la socialización.

II – el nervio ocular está generalmente implicado solamente si el coloboma involucra al disco.

VII – la parálisis facial es generalmente unilateral y se presenta al nacimiento. La asimetría facial sin parálisis cerebral puede también ser observada como las caras de llanto asimétricas.

VIII – el nervio acústico puede posiblemente estar involucrado separado de malformaciones del oído en sí mismo.

IX y X – los primeros problemas más importantes son la falta de coordinación en la deglución con reflujo gastroesofágico y neumonía por aspiración. Estos tienden a mejorar con las semanas, meses o años.

H – Malformaciones del corazón

Algunas de las comunes puede darse pero tienden a ser de la variedad conotruncal. Los anillos vasculares y anomalías en las arterias subclavias pueden causar compresión traqueal.

A – Atresia o Estenosis de las coanas unilaterales o bilaterales de hueso o de membrana

R – Retardo en el crecimiento y/o desarrollo

La estatura y el peso generalmente son normales en el nacimiento. La falta de crecimiento en los dos primeros años está frecuentemente asociada con un problema para crecer debido a problemas para deglutir, enfermedades del corazón, hospitalizaciones y enfermedades recurrentes.

Puede presentarse una deficiencia de la hormona del crecimiento.

El retraso del desarrollo se debe a muchas causas, la más importante de las cuales son la pérdida auditiva y visual combinada con una disfunción vestibular por anomalías en el oído interno. Las enfermedades médicas agudas y hospitalizaciones también contribuyen a los retrasos. El procesamiento mental puede ser normal.

G – Anomalías genitourinarias

Las anomalías genitales masculinas incluyen pene pequeño, hipospadias, testículos no descendentes. Las anomalías genitales femeninas incluyen pequeña labia

El hipogonadismo hipotalámico puede dar cuenta de anomalías genitales y retrasos o ausencia de pubertad.

Los Problemas genitourinarios también implican malformaciones de los riñones y uréteres (tubos que van a la vejiga)

E - Anomalías en los oídos: externo, medio, interno

Combinación de pérdida auditiva +/- disfunción vestibular

Los canales pueden ser estrechos

La otitis media aguda y crónica es común

Pueden presentarse anomalías en los osículos del oído medio

Los defectos de Mondini pueden variar en su gravedad

## OTRAS CARACTERISTICAS

Cartílago blando en los oídos y tráquea

Fístula traqueoesofágica

Atresia esofágica

Fisura de labio o paladar

Secuencia DiGeorge con pobre respuesta inmunológica

Altos umbrales de dolor

Resistencia a algunas formas de anestesia

## REFERENCIAS

1 Pagon RA, Graham JM, Zonana J, Young SL. Congenital heart disease and choanal atresia with multiple anomalies. J Pediatr 1981; 99:223-227.

2 Blake KD, Davenport SLH, Hall BD et. al. CHARGE association: an update and review for the primary pediatrician. Clin Pdiatr 1998; 37: 159-174