



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE
MÉXICO



FACULTAD DE ODONTOLOGÍA

SÍNDROME DE CHARGE EN ODONTOPEDIATRÍA.

T E S I N A

QUE PARA OBTENER EL TÍTULO DE

C I R U J A N A D E N T I S T A

P R E S E N T A:

MONSERRAT RAMÍREZ SÁNCHEZ

TUTORA: Esp. GRACIELA ABE KASHIMA



Universidad Nacional
Autónoma de México



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.



AGRADECIMIENTOS

Gracias Dios por todo lo que me has dado, por permitirme llegar a una de mis más grandes metas. Porque a pesar de todo nunca me soltaste de la mano, por ayudarme cada día a levantarme cuando tropiezo o flaqueo, por darme la oportunidad de seguir adelante a pesar de las circunstancias. Gracias por todos los ángeles que has puesto a mi alrededor, aquellos que han caminado conmigo en las buenas y las malas, que han estado para ayudarme, consolarme, alegrarme, guiarme y amarme. Bendícelos y guía su camino.

A ti mamá, primeramente por darme la vida, por ser mi mayor ejemplo, por tu cariño, comprensión, confianza, apoyo y sobretodo el amor que me das día con día. Por todo el esfuerzo y dedicación que nos has brindado a lo largo de nuestras vidas, por enseñarme que no hay obstáculos cuando en verdad se quieren hacer las cosas, porque más que madre eres mi mejor amiga. Gracias mamá, porque siempre has sido y serás mi inspiración, mi motor para seguir adelante. Te amo

A mis hermanos Isaac, Israel, Beto, por ser un ejemplo de superación a seguir, por todos los momentos compartidos, los consejos, el apoyo y sus enseñanzas, porque siempre han estado cuando los necesito, en las buenas y las malas. Mil gracias por ser parte de mi vida, los amo.

A mi Bibi, porque más que abuelo has sido un padre, te amo y te doy las gracias por todo tu apoyo, la confianza y por el amor que siempre me das. A toda mi familia Sánchez Solís, abuelos, tíos, primos, que aunque están lejos siempre han estado al pendiente del desarrollo y bienestar mío y de mis hermanos. Gracias en general por todo su apoyo. Y a ti abuelo José aunque ya



no estás con nosotros, gracias porque siempre confiaste en mí, por tus consejos y enseñanzas.

A mis grandes amigos, Adriana, Ángela, Aidé, Enrique, Daniel, René, Alejandro, Claudia, por mencionar algunos; que estuvieron más cerca a lo largo de este proceso, mil gracias por estar a mi lado en las buenas y en las malas, por su apoyo y buenos consejos, por no dejarme sola en los momentos más difíciles, por sus palabras de aliento, por confiar en mí, por sus risas, cada momento compartido, y sobre todo por no dejarme sola en cuando más los necesite. Los amo.

A los que a pesar que ya no están a mi lado en su momento fueron el motor para seguir adelante, no terminare de agradecerles los momentos compartidos, aunque a su partida dejaron un gran dolor, fueron formando más esa fortaleza que le dio un nuevo giro a mi vida y le dieron las ganas inmensas de seguir adelante y así lograr cada uno de mis propósitos, que cada día me dan la seguridad de seguir adelante sin flaquear.

A la familia Minero Paredes, Sr Luis y Sra Edith, mil gracias por abrirme las puertas de su casa, por el apoyo incondicional, la confianza brindada, los miles de consejos, por preocuparse siempre de mí en todos los aspectos. Han sido parte elemental de este proyecto y quiero infinitamente agradecerles las facilidades brindadas durante mi desarrollo personal y profesional. A sus hijos Daniel y José, que más que amigos han sido hermanos, mil gracias por todos los momentos compartidos y su infinito apoyo. Los quiero.



Al coro JOSHUA y a cada uno de sus integrantes, que más que amigos formar parte de mi segunda gran familia; gracias porque a su lado he encontrado la paz, seguridad, apoyo, felicidad y valores que nos han hecho crecer y ser mejores personas. A cada, desde el más pequeño hasta el más grande, gracias por sus sonrisas y por los maravillosos momentos, por esa unión en las buenas y las malas...porque siempre estemos juntos. Los quiero.

A la Dra Clara García Villa, Por permitirme desenvolverse profesionalmente a su lado, por la confianza, por ser un ejemplo a seguir, los buenos consejos, el apoyo incondicional. Gracias por no solo conocerla profesionalmente, cuenta de la maravillosa persona que es, por no dejarme caer y siempre estar pendiente de mí.

A la Psicóloga Roxana gracias por el tiempo brindado, el apoyo, los sabios consejos y la ayuda para seguir y terminar este proyecto. Infinitamente viviré agradecida por todo lo que has hecho por mí y por mi superación, y por siempre hacerme ver que sí se puede.

A mi Tutora la Dra Graciela Abe Kashima, gracias por abrirme las puertas de su casa, por toda su comprensión, por confiar en mí a pesar de las adversidades y no dejarme de guiar. Nunca olvidare su gran apoyo, el tiempo brindado, la sabiduría y la paciencia con la que dirigió este trabajo. Mil gracias.

A mi prestigiosa UNAM, por darme la dicha de desarrollarme académica y profesionalmente. A todos los doctores que hicieron posible el desarrollo y culminación de mi carrera. Al seminario de titulación de Odontopediatria. A



mís compañeros y amigos, en especial Sandra Luz y Juan con los que compartí gratos momentos juntos, mil gracias por su apoyo y comprensión.

A Adriana González Gordillo y a la Dra Ana Elena González Sánchez no saben el infinito agradecimiento que tengo por el apoyo, la confianza y las facilidades que me brindaron para el desarrollo de este tema. La información, las entrevistas, artículos, el espacio y sobre todo la paciencia. En verdad mil gracias.

Por último y no por ser menos importante le agradezco a María José González, la niña con síndrome de CHARGE. Gracias por permitirme conocerte y ver la maravillosa persona que eres, eres un vivo ejemplo de vida, que a pesar de todos los limitantes te admiro. Mil gracias por dejarme tomarte fotos, por comunicarte conmigo, por dejarme conocerte más.

De igual manera, agradezco las atenciones del equipo Azul Print por su apoyo profesional e incondicional para la impresión de este trabajo, los agradables momentos y su paciencia... Salud!!!

(Jesús, Logan, Adrian, Adán y al niño Yoih).





ÍNDICE

INTRODUCCIÓN	1
1. DEFINICIÓN	2
2. ANTECEDENTES	3
3. ETIOLOGÍA	7
3.1 Desarrollo embriológico	8
3.2 Alteraciones genéticas	9
3.3 Causas teratogénicas	11
4. PREVALENCIA E INCIDENCIA	13
4.1 Mortalidad	13
4.2 Recurrencia	15
4.3 Riesgo de herencia	16
4.4 Incidencia	17
5. DIAGNÓSTICO	18
5.1 Diagnóstico diferencial	23
6. CARACTERÍSTICAS	26
6.1 Características generales del Síndrome de CHARGE	26
6.1.1. Coloboma del ojo	26
6.1.2. Defectos del corazón	27



6.1.3. Atresia de coanas.....	28
6.1.4. Retardo en el crecimiento y desarrollo.....	29
6.1.5. Alimentación y deglución.....	32
6.1.5.1. Alteraciones anatómicas que afectan la deglución.....	33
6.1.5.2. Exámenes empleados para evaluar la deglución.....	34
6.1.5.3. Métodos alternativos de alimentación.....	34
6.1.5.4. Efectos de la alimentación por tubo.....	35
6.1.6. Anomalías genitourinarias.....	35
6.1.7. Anomalías en los oídos y/o sordera.....	36
6.2. Características clínicas más frecuentes.....	37
6.3. Influencias físicas de los sentidos en el Síndrome de CHARGE.....	38
6.3.1. La visión.....	38
6.3.2. La audición.....	39
6.3.3. El olfato.....	39
6.3.4. El gusto.....	39
6.3.5. El tacto.....	40
7. MANIFESTACIONES OROFACIALES.....	41
7.1. Facies características en paciente con Síndrome de CHARGE.....	41
7.2. Fisura orofacial en pacientes con Síndrome de CHARGE.....	42
7.2.1. Consecuencias de la fisura orofacial.....	42
7.2.2. Frecuencia de la fisura orofacial en Síndrome de CHARGE.....	43
7.3. Diagnóstico de las fisuras en el Síndrome de CHARGE.....	44
7.3.1. Fisura de labio.....	44
7.3.2. Fisura de paladar.....	44



8. MANIFESTACIONES BUCALES	46
9. MANEJO ODONTOLÓGICO DEL PACIENTE PEDIÁTRICO	48
9.1. Pacientes con problemas de visión.....	48
9.2. Pacientes con sordera.....	49
9.3. Pacientes con retraso en el desarrollo.....	49
9.4. Factores de riesgo en de la salud bucal	50
9.4.1. Dieta	50
9.4.2. Función muscular	51
9.4.3. Medicación	51
10. REFERENCIA DE UN CASO CLÍNICO	52
CONCLUSIONES	61
BIBLIOGRAFÍA	63
ANEXOS.....	66



INTRODUCCIÓN

El síndrome de CHARGE es un trastorno autosómico dominante caracterizado por asociar múltiples anomalías que aparecen de manera esporádica.

Fue descrita por primera vez en 1979 por Hall y Hittner, dando a conocer estudios realizados en pacientes con coloboma y atresia de coanas, que presentaban características similares. Posteriormente, en 1981, Roberta Pagon denominó CHARGE a la asociación de dichas características, y de esta manera fue conocida como Asociación CHARGE. En fechas más recientes, en el 2004, se encontró que la mayoría de los casos eran producidos por la mutación del gen CHD7 o el gen SEMA3E, y de esta manera dejó de ser considerada Asociación CHARGE para ser nombrado como Síndrome de CHARGE.

El Síndrome de CHARGE es considerado como uno de los síndromes más complejos para su diagnóstico, debido a que no existen pruebas como tales para determinar su presencia. De igual manera, dependiendo de las variables y grados de las manifestaciones que se presenten en un paciente, será la calidad de vida y el diagnóstico preciso para este, ya que varía de paciente en paciente.

Además de una serie de otras condiciones, la mayoría de las personas tienen problemas relacionados con la comunicación, la respiración, la deglución, la audición, el equilibrio, el habla; y esto a su vez dificulta su desarrollo en general, aunado a las enfermedades sistémicas que presenten.



1. DEFINICIÓN

El Síndrome de CHARGE, es un trastorno autosómico dominante con múltiples malformaciones congénitas, causadas generalmente en los individuos analizados por mutaciones del gen CHD7. ¹(Imagen 1)



Imagen 1. Niña con Síndrome de CHARGE ²

¹ Thompson M., Nussbaum R., Thompson J, McInnes R., Williard H. Genética en medicina. 7ª edición. Editorial Elsevier Masson. 2008. pp 244

² Imagen extraída de <http://www.chargesyndrome.org/index.asp>



2. ANTECEDENTES

El Síndrome de CHARGE es un desorden pleomórfico, representado por un acrónimo del cual derivan las características que lo conforman.³

Se considera uno de los síndromes más complejos para diagnosticar, debido a que no existe ninguna prueba que determine su presencia en el producto antes del nacimiento o después de él.

Cada aspecto de la enfermedad es considerado de manera individual, ya que poseen diferentes variables o grados y a su vez son diferentes en cada paciente que lo presenta, por lo que se dificulta establecer un diagnóstico preciso.

El Dr Bryan Hall, fue el primero que reconoció algunos de los rasgos que actualmente caracterizan al Síndrome de CHARGE, a partir de la recolección de información desde 1968, acerca de la atresia coanal y las anomalías relacionadas, al estudiar a 17 niños con anomalías congénitas múltiples.^{4,5}

En forma independiente Helen Mintz Hittner estudio las anomalías congénitas múltiples pero en 10 pacientes con coloboma.⁶

³ López L, Ortiz C, Guzmán M, Ruz M, Estrada M. Atresia traqueal y síndrome de Charge. Reporte de caso. Rev CES Med 2007; 21 (1) pp 121

⁴ Hefner Meg. Diagnóstico, genética y diagnóstico prenatal en CHARGE. CHARGE Syndrome: A Management Manual for Parents ©2002 - Edited by Meg Hefner, M.S. & Sandra Davenport, M.D.

⁵ Sanlaville Damien, Verloes Alain. CHARGE syndrome: an update. European Journal of Human Genetics. 2007. 15. Pp 389.

⁶ Ib.



Fue hasta 1979, cuando Hall y Hittner describieron de manera independiente sus estudios como una asociación no aleatoria de múltiples anomalías congénitas con la atresia de coanas y el coloboma, como principales características, respectivamente. Y de esta manera se le empezó a designar a esta enfermedad el término de asociación.⁷(Imagen 2 y 3)



Imagen 2 y 3. Helen Mintz Hittner y Bryan Hall⁸

Roberta Pagon en 1981, realizó una nueva revisión de 21 pacientes con atresia de coanas y/o coloboma, acuñó el término "CHARGE" como un modo fácil de recordar la condición.⁹(Imagen 4)



Imagen 4. Roberta Pagon¹⁰

⁷ Lobete C, Llano I, Fernández J, Madero P. El síndrome CHARGE. Arch Argent Pediatr 2010;108(1). Pp 10

⁸ Imagenes tomadas de http://www.pediatrix.com/body_university.cfm?id=261

⁹ Sanlavlille D. Art. Cit.. CHARGE SYNDROME: AN UPDATE. Pp 389.

¹⁰ Imagen tomada de <http://rarediseases.info.nih.gov/cettprogram/about.aspx?id=4>



El término CHARGE es un acrónimo en inglés, que resume seis características clínicas principales que están presentes en los pacientes afectados:

- C** oloboma ocular
- H** eart defects (defectos del corazón de cualquier tipo)
- A** tresia de las coanas
- R** etardation of growth and/or of development
(retraso de crecimiento y/o de desarrollo)
- G** enital anomalies (anomalías genitales)
- E** ar anomalies (anormalidades del oído)

Durante varios años, el Síndrome de CHARGE era conocida como Asociación CHARGE, y no fue hasta el 2004 que se descubrió que la mayoría de casos era producidos por mutaciones de la proteína 7 de unión al cromodominio de la DNA helicasa (CHD7) o por mutaciones en el gen de la semaforina 3E (SEMA3E), de esta manera dejó de ser una Asociación para convertirse en Síndrome: el Síndrome de CHARGE o también conocido como Síndrome de Hall-Hittner.^{11,12,13.}

Atendiendo a la especificidad del patrón de malformaciones, se sugirió que esta afección representa un síndrome diferenciado, por lo que recientemente ya se ha identificado una etiología genética, que apoya este concepto.¹⁴

¹¹ Martínez y Martínez Roberto.D. Salud y enfermedad del niño y del adolescente. 6° edición. Editorial Manual Moderno. 2009. Pp 541.

¹² Sanlavielle D. Art. Cit. CHARGE SYNDROME: AN UPDATE. Pp 389.

¹³ López L. Art. Cit Atresia traqueal ,pp 121

¹⁴ Lyons K. Smith patrones reconocibles de malformaciones humanas. 6ª edición. Editorial Elsevier Masson. Pp 276



En algunos casos, la intensidad de los defectos presentes en los pacientes con Síndrome de CHARGE, ha sido tal que se ha producido la muerte durante el periodo perinatal, como consecuencia de insuficiencia respiratoria, hipocalcemia resistente al tratamiento o cardiopatía congénita.¹⁵

La mayoría de los pacientes han tenido el tamaño apropiado para la edad gestacional, con una alteración de crecimiento longitudinal, que puede llegar a estar por debajo del tercer percentil durante los seis primeros meses de vida, aunque en algunos pacientes ha habido deficiencia en el crecimiento prenatal.¹⁶

También muchos de los pacientes han mostrado un cierto grado de deficiencia mental o de defectos del SNC, y las minusvalías visuales o auditivas pueden comprometer aun más la función cognitiva.¹⁷

Las anomalías en varios pares craneales, pueden ser más comunes de lo que previamente se había apreciado y pueden ser responsables de parálisis facial, dificultades en la toma de alimentos e hipoacusia neurosensitiva. (Imagen 5 y 6)



Imagen 5 y 6. Pacientes con Síndrome de CHARGE¹⁸

¹⁵ Lyons Jones Kenneth. Atlas de malformaciones congénitas. Cuarta Edición. Editorial Interamericana McGraw-Hill. México 1990. pp 680

¹⁶ Ib.

¹⁷ Ib.

¹⁸ <http://www.chargesyndrome.org/contact.asp>



3. ETIOLOGÍA

Inicialmente y de la misma manera por el desconocimiento de su etiología, el Síndrome de CHARGE era considerado como una asociación, simplemente porque se tomaban en cuenta el conjunto de defectos que presentaban al nacimiento, posteriormente a través de investigaciones y estudios a estos pacientes se encontró que la participación de una mutación genética era lo que generaba este tipo de manifestaciones.

Aunque por varios años la causa del Síndrome de CHARGE se consideraba desconocida, a lo largo del tiempo y a través de más investigaciones, se han encontrado algunos principios que según autores son las causas que desarrollan el síndrome. Entre estas presentamos:

- Trastornos de la cresta neural (Siebert et al, 1985; Wright et al, 1986, Guyot et al, 1987, Lin et al, 1990).
- Deleción de novo micro superposición en el cromosoma 8q12.
- Mutaciones en gen CHD7.
- Gen semaforina 3E (SEMA3E).
- Agentes teratógenos.

De este modo clasificamos las etiologías de acuerdo a:

- Desarrollo embriológico
- Alteración genética
- Causas teratogénicas



3.1. Desarrollo embriológico

De acuerdo al primero y segundo mes de desarrollo, se pueden manifestar eventos anormales producidos en el Síndrome de CHARGE, en el que decía derivaban de una morfogénesis alterada durante este tiempo. De esta manera se mencionan que:

- Las coanas se forman entre los 35 y 38 días de la gestación, al momento que la membrana buconasal se rompe y entran en contacto el tejido epitelial de la cavidad oral y nasal.¹⁹
- Los colobomas se derivan al no cerrarse la fisura fetal, durante la quinta semana de gestación.²⁰
- La separación cardíaca comienza con la aparición del septum primum, a partir de la línea media de un atrio común, aproximadamente en el día 32, continua a través de la fusión del canal atrioventricular medio cerca del día 38 y se completa alrededor del día 45, cuando los tractos de flujo o salida, válvulas y tabique o septum ventricular membranoso, se han formado.²¹
- Las variantes de la holoprosencefalia, pueden reflejar morfogénesis alterada durante la cuarta o quinta semana de gestación y pueden causar hipogonadismo hipogonadotrófico, deficiencia del crecimiento y retraso mental.²²

¹⁹. Lyons K. Op. Cit .Atlas de malformaciones congénitas. pp 681

²⁰ Ib.

²¹ Ib.

²² Ib.



- La morfogénesis del oído externo ocurre durante la sexta semana de gestación, poco después de que la cóclea empieza a formarse en el día 37 (su longitud total se establece alrededor del día 75 de gestación).

Por lo tanto, se considera que los defectos observados en el Síndrome de CHARGE podrían atribuirse a una interrupción del desarrollo entre los días 35 y 45, después de la concepción.

3.2. Alteración genética

En la actualidad, ya se sabe que el Síndrome de CHARGE se produce debido a una alteración de los genes. La mayoría de las personas que presentan este síndrome tienen una alteración aislada, una mutación en el gen CHD7 y el Gen semaforina 3E (SEMA3E), que hasta la fecha son los mencionados por la literatura.²³

- Gen CHD7 (de la proteína 7 de enlace cromodominio helicasa DNA):

- Es un gen que pertenece a la superfamilia de los genes del cromodominio de la helicasa, con el enlace del DNA (CHD).
- Se localiza en el brazo largo del cromosoma 8 (8q12.1) y el producto génico forma parte de un grupo de proteínas que actúan sobre la estructura de la cromatina, regulando la expresión de genes durante el desarrollo embrionario temprano (el ciclo celular).²⁴ (Imagen 7)

²³ El Síndrome de CHARGE. Asociación Española de Padres de Sordociegos. APASCIDE.
<http://www.apascide.org/>

²⁴. Lobete C. Art. Cit .El síndrome CHARGE.Pp 11



- Se observa primariamente en el neuroepitelio y mesénquima de las crestas neurales, y más tarde en las raíces de ganglios dorsales, nervios craneales, tejidos nasales, auditivos, pituitarios y retina.²⁵
- Se manifiesta en los ojos, la cóclea, el cerebro, el sistema nervioso central, el estómago, el intestino, el esqueleto, el corazón, los riñones, los pulmones y el hígado.²⁶
- Se han verificado mutaciones heterocigotas sin sentido y de cambio de sentido en el gen CHD7, al igual que las deleciones en la región 8q12, que abarca CHD7 en pacientes con el síndrome de CHARGE, lo que indica que la insuficiencia haploide del gen causa la enfermedad.
- Sin embargo, algunos de los pacientes con síndrome de CHARGE no presentan mutaciones identificables en CHD7, lo que sugiere que mutaciones en otros loci pueden en ocasiones, originar la enfermedad.²⁷

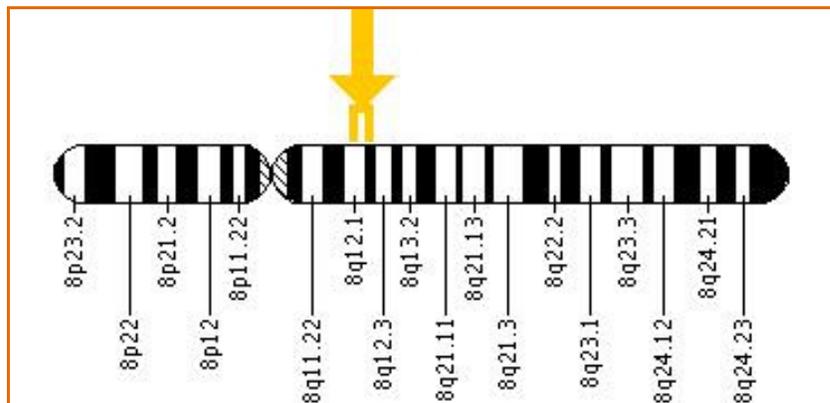


Imagen 7. Brazo largo del cromosoma 8 (8q12.1)²⁸

²⁵ García García Alina. SÍNDROME DE CHARGE. Asociación Española d padres de Sordociegos. Pp 4

²⁶ Thompson M.. Op. cit. GENÉTICA EN MEDICINA. pp 244

²⁷ lb.

²⁸ Imagen obtenida de Presentación PPT del XV Seminario de Genética. Universidad Veracruzana.

- Gen semaforina 3E (SEMA3E):

- Expresado en somitas, controla la posición y el desarrollo de la vasculatura embrionaria.²⁹
- Se ha localizado en el brazo largo del cromosoma 7 y la mutación es dada en la región 7q21.1.³⁰ (Imagen 8)

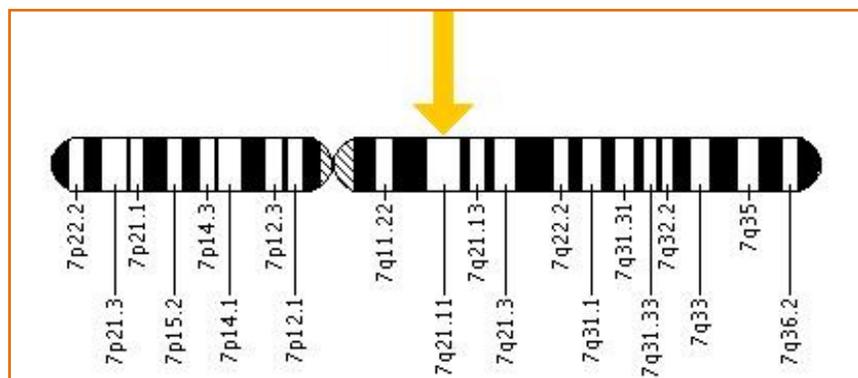


Imagen 8. Brazo largo de cromosoma 7 (7q21.1)³¹

3.3. Agentes teratógenos

Las alteraciones específicas encontradas en estos trastornos, pueden atribuirse a una interrupción en los diversos aspectos del desarrollo embriológico normal.

El desarrollo de los órganos afectados, tiene lugar entre la tercera y séptima semana de gestación. Por lo tanto, un agente teratógeno que influye en el embarazo puede llevar a malformaciones en las estructuras características del síndrome de CHARGE.³²

²⁹ García A. Art. Cit. Síndrome de CHARGE. Pp 4

³⁰ Lobete C. Art. Cit. El síndrome CHARGE. Pp 11

³¹ Imagen obtenida de Presentación PPT Universidad Veracruzana.

³² Jones Thomas W, Dunne Michele T. la asociación CHARGE: implicaciones para el profesorado. Revista TERCER SENTIDO N° 27. Agosto 1998. Reino Unido. Pp 4



Entre los agentes teratógenos que los autores relacionan a las alteraciones en el periodo prenatal, encontramos principalmente a la talidomida, la cual puede provocar defectos en el ojo, oído, corazón y fosas nasales del embrión; a su vez el consumo de la difenilhidantoína, de igual manera estimulará la formación de alteraciones en el corazón y el ojo.³³ (Imagen 9 y 10)

Por otra parte, y no dejando de ser de suma importancia, el consumo de alcohol o etanol durante el embarazo representa una de las causas principales que conlleva a la presencia de alteraciones cardíacas. Los efectos del etanol sugieren una relación con el Síndrome Fetal del Alcohol (FAS) y, de hecho, algunos estudios muestran una relación entre FAS y las anomalías cardíacas encontradas en el Síndrome de CHARGE y el síndrome DiGeorge.^{34,35}

Otros agentes reportados son el ácido retinoico, el consumo de la hidantoinas durante el embarazo producen deformidades de la cara, problemas de crecimiento y retraso del desarrollo o retraso mental, fisura labial y defectos del corazón. En cuanto a la madre diabética, puede presentar malformaciones cardíacas y paladar fisurado, polidactilia y fisura labial.³⁶



Imagen 9 y 10. Posibles causas de Síndrome de CHARGE, Talidomida y etanol en el embarazo.³⁷

33 . Sanlaville D. Art. Cit CHARGE syndrome: an update. Pp 389.

34 lb. Pp 396

35 Jones Thomas W. Art. Cit. La asociación CHARGE. Pp 4

36 Lyons K. Op. Cit. ATLAS DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS. pp 681

37 [http://www.google.com.mx/images?hl=es&q=talidomida&um=1&ie=UTF-](http://www.google.com.mx/images?hl=es&q=talidomida&um=1&ie=UTF-8&source=og&sa=N&tab=wi)

<http://www.dietasyalimentos.com/wp-content/uploads/2008/12/alcohol-embarazo1197473326554730100.jpg>



4. PREVALENCIA E INCIDENCIA

Como ya se ha mencionado, el Síndrome de CHARGE es una enfermedad muy compleja, que puede presentar en la misma persona, varias alteraciones congénitas. El niño que lo presenta se enfrenta a muchas dificultades médicas y físicas, que varían enormemente de niño a niño.³⁸

Su prevalencia estimada al nacimiento varía de 1 en 3,000 hasta 1 en 12,000.³⁹ Sin embargo, a medida que los análisis genéticos del gen CHD7 detecten más individuos con Síndrome de CHARGE, es posible que se definan mejor las características del trastorno y que su espectro fenotípico se amplíe.

Actualmente la frecuencia, que parece estar infraestimada, se encuentra entre 1:8 500 a 1:12 000 nacidos vivos.^{40,41}

4.1. Mortalidad

La mortalidad perinatal que se presenta en los primeros seis meses de vida, afecta a la mitad de los pacientes con un porcentaje del 30 – 40%, teniendo una correlación elevada con las anomalías congénitas más graves, como la atresia de coanas posterior y bilateral y las cardiopatías congénitas.

En relación al primer año de vida, la tasa de mortalidad es más alta.⁴²

³⁸ Art. Cit. El Síndrome de CHARGE. Asociación Española de Padres de Sordociegos. APASCIDE. <http://www.apascide.org/>

³⁹ Thompson M. Op. cit. GENÉTICA EN MEDICINA. pp 244

⁴⁰ López L. Art. Cit Atresia traqueal .pp 124

⁴¹ Lobete C . Art. Cit.. El síndrome CHARGE.Pp 11



Esto puede estar en combinación de rasgos del Síndrome de CHARGE como la atresia coanal posterior bilateral, con otros defectos congénitos de corazón o traqueo-esofágales. Si los tres están presentes, ofrecen el más grande riesgo de mortalidad en el niño.⁴³

Se ha mencionado que los niños con Síndrome de CHARGE, han manifestado una tasa de sobrevida del 70% hasta los cinco años de edad.

El reflujo gastroesofágico, constituye una causa importante de morbilidad y mortalidad. También son comunes los problemas de alimentación, siendo que hasta el 50% de los pacientes adolescentes y adultos, necesitan la colocación de una sonda por gastrotomía.

Los pacientes con Síndrome de CHARGE tienen una mortalidad postoperatoria alta. Las razones para esto están basadas en anomalías estructurales ocultas de la laringe y/o faringe, asociada con falta de coordinación motora. Esto produce dificultades en la entubación o problemas después de la entubación.

Es muy importante que los cirujanos y anestesiólogos, estén conscientes de qué tan complejos son estos niños. Cuando se realiza una cirugía a estos niños, un anestesiólogo pediátrico experimentado deberá estar comprometido, aún si la cirugía es un procedimiento menor. Se advierte, que de ser posible, con una sola sesión de anestesia se lleven a cabo varios procedimientos quirúrgicos.

⁴² Ib.

⁴³ Blake Kim. Expectativa de vida en CHARGE. Syndrome Foundation. 1999. Manual de asistencia para padres.



Por tanto, podemos decir que dependiendo de la severidad de los defectos que presenten los pacientes con Síndrome de CHARGE, va a ser el número de muertes en determinado momento, principalmente posterior a operaciones.

Durante el crecimiento prenatal, en algunos pacientes se presentan deficiencias en cuanto a su crecimiento y desarrollo. La mayoría de los pacientes muestran cierto grado de deficiencia mental y/o defectos del SNC, minusvalías visuales y/o auditivas, las cuales pueden comprometer más su función cognitiva.⁴⁴

4.2. Recurrencia

El riesgo de recurrencia es bajo, poco frecuente y de impacto esporádico, se asocia con frecuencia al 1% de los casos, con transmisión padre-hijo comprobada y con concordancia entre gemelos monocigotos.^{45,46}

Desde el punto de vista empírico, la recurrencia para los siguientes hermanos se sitúa en 1-2% y se atribuye a la posibilidad de mosaicismo gonadal.⁴⁷

⁴⁴ Graham John M. ASOCIACIÓN CHARGE. Revista tercer sentido. Dartmouth Medical School, Hanover, New Hampshire

⁴⁵ Bissonnette B, GENETIC SYNDROMES.SYNDROMES:Rapid Recognition and Perioperative Management. Edit McGraw-Hill .New York; London. 2005. Pp 155

⁴⁶ López L. Art. Cit. Atresia traqueal .pp 124

⁴⁷ . Lobete C .Art. Cit. El síndrome CHARGE.Pp 11



4.3. Riesgo de herencia

Casi la totalidad de los casos de síndrome de CHARGE se deben a mutaciones dominantes nuevas, con un bajo riesgo de recurrencia en los progenitores.

En la mayoría de casos aparece esporádicamente, aunque se ha descrito la transmisión autosómica dominante y la afectación de gemelos monocigóticos.

La expresividad fenotípica es muy variable y no existe una relación establecida entre genotipo y fenotipo, entre otras razones, por la variabilidad mutacional y por el escaso número de pacientes así identificados.⁴⁸

Estudios realizados en recién nacidos vivos, revelan que aproximadamente 5-10% de las cardiopatías congénitas, son manifestaciones de una alteración cromosómica, 3-5% son parte de un síndrome malformativo y tan solo 1-2% se derivan de daño teratogénico.⁴⁹

Se ha informado un caso de gemelos monocigóticos con ese síndrome, así como una familia con dos hermanos afectados (varón y mujer). Este último sugiere que puede existir mosaicismo germinal en este trastorno. Cuando se encuentra una mutación en CHD7 en un individuo afectado y los dos progenitores son negativos para la mutación, el riesgo de recurrencia

⁴⁸ Ib.

⁴⁹ . López L. Art. Cit .Atresia traqueal .pp 124



para los futuros hijos sería inferior al 5%. Un individuo afectado tiene un riesgo del 50% para sus hijos.⁵⁰

No se conoce a ciencia cierta el tipo de herencia del síndrome CHARGE, la mayoría de los casos reportados han sido esporádicos, pero se han descrito casos familiares, con madres generalmente poco afectadas e hijos con mayor severidad del desorden, por lo que se ha propuesto una posible herencia autosómica dominante. El riesgo de recurrencia para una pareja sana con un hijo afectado, es muy bajo.

4.4. Incidencia

En un estudio nacional realizado del síndrome de CHARGE, a través de la agencia canadiense de pediatría, en un programa de vigilancia su incidencia se evaluó a 1 de 8500, de conformidad con los informes anteriores de 1 de 12500 en América del norte.

Por el contrario, la extrapolación de la incidencia de atresia de coanas, lleva una incidencia mucho menor de manifiesto en Europa: 1 de 110000 nacimientos.

Casi todos los casos son esporádicos y la media de edad de los padres es mayor a 34 años. La tasa recidiva es cercana al 1%. Se ha reportado la posibilidad de una transmisión hereditaria de padre a hijo y concordantes gemelos monocigóticos.⁵¹

⁵⁰. Thompson M. Op. cit. Genética en medicina. pp 245

⁵¹. Sanlaville D. Art. Cit .CHARGE syndrome: an update. Pp 389.



5. DIAGNÓSTICO

En 1998, Verloes y Blake propusieron varias características clínicas para el diagnóstico preciso de la entidad, en las cuales mencionaban que se necesitaban 4 de 6 criterios menores y al menos uno de los mayores, para diagnosticar el síndrome.(Imagen 11)

Los criterios diagnósticos revisados, toman en cuenta el hecho de que hay varios rasgos que son extremadamente comunes en Síndrome de CHARGE, pero muy raros en otras condiciones se denominan Criterios Diagnósticos Principales o Mayores, y rasgos que son comunes en Síndrome de CHARGE, pero son también observados en otras condiciones son denominados Criterios Diagnósticos Secundarios o Menores.

Además, los niños con CHARGE pueden tener una variedad de otros rasgos o Factores Comunes, que pueden no ser particularmente útiles al hacer un diagnóstico, pero que pueden significar mucho para la familia y la comunidad médica en términos de la asistencia. Para identificar los criterios se basan en tres tablas, que se presentan más adelante (Tablas 1, 2 y 3).



Imagen 11. Pacientes con características del Síndrome de CHARGE⁵²

⁵² Imagen extraída de <http://www.chargesyndrome.org/index.asp>



TABLA 1. CRITERIOS MAYORES: frecuentes en CHARGE y raros en otras enfermedades		
Coloboma del ojo	Una especie de hendidura, como un ojal de mayor o menor tamaño. Se puede presentar en el iris, la retina, el coroides, la mácula o el disco. Incluye microftalmos o anaftalmos. Produce déficit visual.	80 – 90 %
Atresia de las coanas:	las coanas son el paso de la parte posterior de las fosas nasales hacia la garganta. Pueden estar estrechas o bloqueadas. El problema puede ser unilateral o bilateral. La atresia unilateral puede ser difícil de diagnosticar.	50 – 60 %
Anomalías de los nervios craneales	I Disminución o pérdida del olfato	90 – 100%
	VII Parálisis facial	> 40 %
	VIII Sordera neurosensorial o alteraciones del equilibrio	70 – 100 %
	IX/X Dificultades en la deglución (no puede tragar bien), aspiración.	40 %
Alteraciones del oído	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 pueden tener forma triangular. Suelen estar despegadas o caídas. Generalmente son asimétricas.	> 50%
	Alteraciones del oído medio: malformación en los huesecillos del oído medio: produce sordera de transmisión o conductiva.	Común
	Alteración del oído interno: malformaciones de la cóclea (defecto Mondini), canales semicirculares pequeños o ausentes. Producen sordera y alteraciones del equilibrio.	90 %



Imagen 12. Niño con Síndrome de CHARGE. Criterios mayores⁵³

⁵³ Imagen de obtenida

<http://www.facebook.com/#!/photo.php?fbid=10150291059060107&set=o.2239201315>



TABLA 2. CRITERIOS MENORES: típicos, pero también se dan en otras enfermedades			
Características de cara	Cara cuadrada, frente ancha y prominente, cejas arqueadas, ojos grandes, ptosis ocasional, puente nasal prominente con raíz cuadrada, fosas nasales pequeñas, columela nasal prominente, cara media achatada, boca pequeña, mentón ocasionalmente pequeño, mentón más grande con la edad. Asimetría facial evidente, aún sin parálisis facial.	> 50 %	
Características de la mano	Dedos cortos, pulgar pequeño, palma amplia con pliegue en forma de palo de jockey.	50%	
Defectos cardiacos	De cualquier tipo, pero pueden ser complejos como la Tetralogía de Fallot, VSD, canal AV, anomalías del arco aórtico	75 – 85% Tiene algún defecto	
Fisura palatina o labial	Fisura del labio unilateral o bilateral +/- fisura del paladar, fisura del paladar sola, incluyendo fisura del paladar de submucosa. Puede darse con atresia coanal o estenosis.	20 – 30 %	
Fisura traqueo-esofágica	Atresia esofágica Atresia o fístula traqueo-esofágica	15 – 20%	
Alteraciones renales	Riñones pequeños, agenesia de un riñón, hidronefrosis o reflujo urinario, riñón herradura.	40%	
Alteraciones genitales	Varones	Micropene, testículo ascendido (criptorquidia)	50%
	Mujeres	Labios o útero pequeños	25%
	Ambos	Retraso en la pubertad, necesidad de tratamiento hormonal	90%
Alteraciones en el crecimiento	Alteraciones en la hormona de crecimiento. Baja estatura	15% 70%	
Conducta típica	Comportamiento perseverativo en jóvenes. Obsesivo-compulsivo en los mayores.	Común	

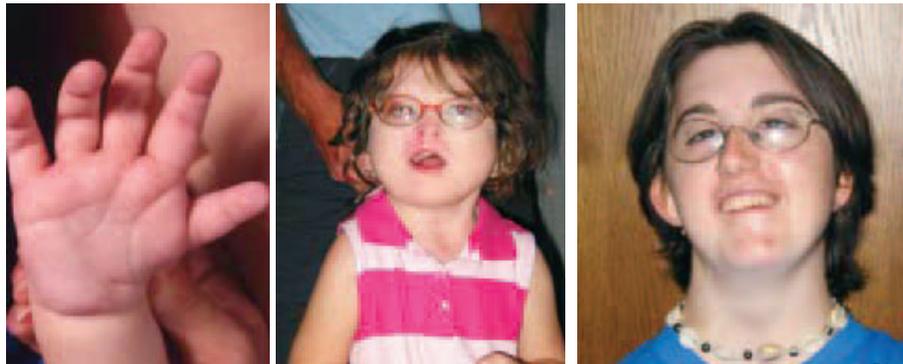


Imagen 13. Algunos criterios menores de pacientes con Síndrome de CHARGE⁵⁴

⁵⁴ Imágenes obtenidas de Tríptico del Síndrome de CHARGE elaborado por The CHARGE Syndrome Foundation.2006.



TABLA 3. CRITERIOS MENORES: típicos, pero también se dan en otras enfermedades		
Problemas auditivos	Frecuentes infecciones de oídos Fluido en los oídos, necesidad de drenaje en la infancia. tubos de polietileno	85%
Hombros caídos	Poco desarrollo de los músculos de los hombros, músculos pectorales pequeños o ausentes, cuello corto	Común
Ausencia del pulgar	Polidactilia, anomalías de vertebras	¿?
Anomalías del sistema nervioso central	Hidrocefalia, convulsiones, anomalía del TAC o en la Resonancia	Ocasional
Timo y paratiroides	Timo pequeño o ausente Sistema inmune deprimido	Raro
Pared abdominal	Onfalocele, hernia umbilical	15%
Anomalías en los pezones	Desplazamiento, ausencia o pezón extra	Ocasional
Hipotonía	Bajo tono muscular	90%
Escoliosis	Usualmente debido a la hipotonía	Común



Imagen 14. Pacientes con Síndrome de CHARGE⁵⁵

⁵⁵ Imagen tomada <http://www.facebook.com/#!/photo.php?fbid=407589015356&set=o.2239201315>



Es importante un diagnóstico de Síndrome de CHARGE en un recién nacido, con un criterio “Principal”, en combinación con cualquier otro defecto significativo al nacimiento.

El síndrome CHARGE es un diagnóstico clínico, lo cual debe de estar confirmado por un médico genetista familiarizado con este síndrome.

Con la anterior taxonomía, el síndrome de CHARGE se considera típico, parcial y atípico.⁵⁶ (Imagen 15)

Casos típicos comprenden 3 criterios mayores o dos mayores y dos menores.

Casos parciales se necesitan 2 mayores más uno menor.

Casos atípicos necesitan dos criterios mayores pero no menores o dos menores y uno mayor.



Imagen 15. Niños con Síndrome de CHARGE⁵⁷

⁵⁶ López L. Art. Cit .Atresia traqueal .pp 124

⁵⁷ Imagen extraída de <http://www.chargesyndrome.org/index.asp>



5.1. Diagnóstico diferencial

El síndrome de CHARGE, muestra una coincidencia parcial fenotípica con la asociación VATER y también comparte algunas características fenotípicas con algunos síndromes cromosómicos, reconocidos como Trisomía 13, Trisomía 18, Síndrome 4p y Síndrome de ojo de gato.⁵⁸

Además, la atresia coanal puede ser característica de una variedad de desarreglos monogénicos, como el síndrome Apert, síndrome Crouzon, síndrome Saethre-Chotzen, o el síndrome Treacher Collins.⁵⁹

A continuación se describen brevemente cada uno de los síndromes con los que se relaciona el Síndrome de CHARGE:

- **Síndrome Coloboma-Renal.** Se familiariza combinando anomalías oculares, renales y neurológicas.
- **Síndrome Velocardiofacial.** Incluye facies típicas y anomalías
- **Síndrome DiGeorge.** Defecto genético que conduce a una amplia gama de presentaciones fenotípicas, principalmente defectos en el desarrollo del tracto de salida del corazón, hipoparatiroidismo con hipocalcemia, hipoplasia y aplasia del timo con innumerables defectos cardiacos. Otras varias malformaciones pueden estar asociadas (incluidas las estructuras endócrinas y oftálmicas). Es una variante fenotípica del síndrome DiGeorge.

⁵⁸ Nyberg D, McGahan J, Pretorius D, Pilu G. Diagnostic imaging of fetal anomalies. Lippincott Williams & Wilkins. 2003. Pp 144

⁵⁹ Art. Cit. Graham John M. Asociación CHARGE.pp 2



- **Asociación VA(C)TER(L).** El acrónimo VACTERL describe las anomalías vertebrales, atresia anal, (defectos cardíacos), traqueo-esofágica fístula, anomalías renales y anomalías de las extremidades.
- **Síndrome de Patau (Trisomía 13).** Es un trastorno genético en el cual una persona tiene tres copias de material genético del cromosoma_13, en lugar de las dos copias normales.⁶⁰
- **Síndrome de Edwards (Trisomía 18).** La trisomía 18 es un síndrome relativamente común y es tres veces más frecuente en las niñas que en los niños. El síndrome es causado por la presencia de un material adicional del cromosoma 18, que interfiere con el desarrollo normal.
- **Síndrome de Wolf-Hirschhorn (Síndrome 4p).** Es una rara enfermedad genética causada por la microdelección distal del brazo corto del cromosoma 4.
- **Síndrome de ojo de gato.** Se produce por tener un complemento cuádruple del segmento 22 q11.2 del cromosoma 22. Se caracteriza clínicamente por un coloboma ocular, defectos cardíacos congénitos, anomalías craneofaciales y un retraso mental moderado.
- **Síndrome de Crouzon.** Enfermedad congénita producida por un accidente genético en el momento de la concepción. Produce una atrofia en el crecimiento de los huesos del cráneo incluido el maxilar superior, mientras que el maxilar inferior crece normalmente. La atrofia

⁶⁰ lb.



del crecimiento de los huesos del cráneo produce una desfiguración del rostro, lo cual hace necesaria su reconstrucción.

- **Síndrome Saethre-Chotzen/APERT.** Es una craneosinostosis heredada, que asocia una fusión prematura de las suturas del cráneo (craneoestenosis), con anomalías de los miembros. Las características clínicas más comunes presentes en más de una tercera parte de los pacientes, consisten en la sinostosis coronal, braquicefalia, línea de cabello frontal baja, asimetría facial, hipertelorismo, dedos gordos de los pies anchos y clinodactilia.⁶¹
- **Síndrome Treacher Collins.** Es causado por una proteína defectuosa llamada treacle y es una afección que se transmite de padres a hijos (hereditaria). Se piensa que más de la mitad de todos los casos se debe a cambios en un nuevo gen (mutaciones), debido a que no existe ningún antecedente familiar de la enfermedad. Esta afección puede variar en gravedad, de una generación a otra y de una persona a otra.

⁶¹ lb.



6. CARACTERÍSTICAS

Existen varias manifestaciones clínicas que van a caracterizar al Síndrome de CHARGE, las cuales van a variar de un paciente a otro.

6.1. Características generales del Síndrome de CHARGE

Como ya se ha mencionado el síndrome CHARGE es un acrónimo formado por la inicial de cada uno de los signos mayores que pueden estar presentes en los individuos afectados.

6.1.1. Coloboma del ojo

Coloboma, es la carencia o defecto del ojo, que normalmente consiste en algún fallo de alguna parte de la fisura fetal al cerrar.⁶²(Imagen 16)

Dependiendo del tipo de coloboma, pueden presentarse o no deficiencias visuales:

- Iris: la falta de parte de iris, da a la pupila una apariencia con forma de ojo de cerradura, reduciendo la habilidad del niño para adaptarse a áreas brillantemente iluminadas.
- Retina: se presenta con frecuencia creando un área oscura en el campo visual del niño.
- Microftalmia y anafthalmia, en ocasiones se presentan también estas malformaciones oculares, en caso que no se presente el coloboma o a la par de este.

⁶² Art. Cit. Jones Thomas W. La asociación CHARGE. Pp 2

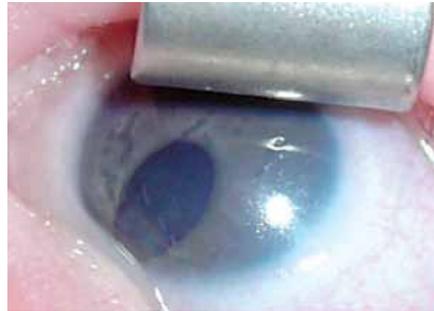


Imagen 16. Coloboma de iris⁶³

6.1.2. Defectos del corazón

La asociación de anomalías del corazón pueden incluir efectos septales, persistencia del conducto arterioso, soplo de corazón o cualquier otro tipo de malformaciones congénitas. Son típicas la tetralogía de Fallot, la atresia del arco aórtico u otros defectos congénitos. (Imagen 17)

Presencia de un ductus arterioso, doble emergencia de ventrículo derecho con defecto septal completo atrioventricular de tipo canal, defectos septales atriales o ventriculares por separado, arco aórtico a la derecha y estenosis pulmonar.

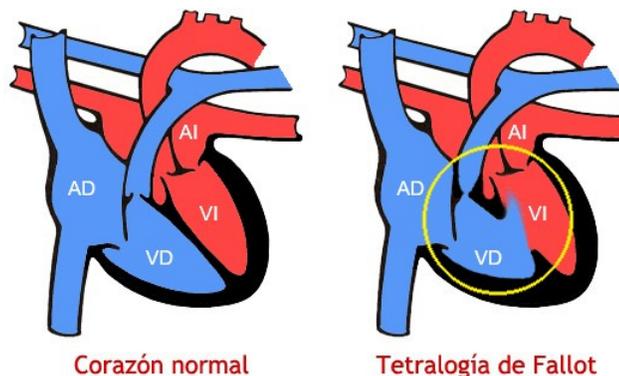


Imagen 17. Tetralogía de fallot⁶⁴

⁶³. Lobete C. Art. Cit .El síndrome CHARGE.Pp 11

⁶⁴ <http://www.google.com.mx/imgres?imgurl=http://www.corazonyvida.org/photo>



6.1.3. Atresia de coanas

Es una obstrucción de los conductos pares, entre la cavidad nasal y la nasofaringe, siendo uno de los principales criterios de diagnóstico. La obstrucción puede ser en forma ósea o membranosa.⁶⁵ (Imagen 18)

Constituye la malformación congénita nasal más frecuente, su presentación es variable, puede ser unilateral o bilateral y con características de membranosa, ósea o mixta. Su sintomatología, de acuerdo a si es unilateral o bilateral, puede variar desde rinorrea persistente hasta dificultad respiratoria marcada, existiendo métodos diagnósticos que van desde muy sencillos y realizables en el consultorio o en la sala de neonatos, hasta otros más complejos como la escanografía y la endoscopia nasal que permiten visualizar directamente las características de la placa atrésica y las alteraciones nasales asociadas. El tratamiento se puede realizar por diferentes abordajes o vías, de acuerdo a la experiencia del cirujano y a las características de cada caso en particular.



Imagen 18. Atresia de coanas⁶⁶

⁶⁵ Art. Cit. Jones Thomas W. La asociación CHARGE. Pp 3

⁶⁶ http://lh6.ggpht.com/_edn8AO-YR9w/SsKN6ipNC7I/AAAAAAAAAH4/9Fh8VMSqycl/Atresia+Coana+1.jpg



6.1.4. Retardo en el crecimiento y desarrollo

El retraso mental ha sido observado en la mayoría de los niños con la asociación CHARGE. La inteligencia puede ir desde casi normal hasta retraso mental profundo. La oxigenación inadecuada en los pulmones y la sangre, puede ser causa fundamental de retraso mental. De acuerdo con Koletzko y Majewski, el 80% de los niños con retraso mental asociado con el síndrome de CHARGE, tienen atresia coanal, que posiblemente les llevó a una asfixia de corta duración después del nacimiento.

El retraso en el desarrollo físico también ocurre en el Síndrome de CHARGE. La mayoría de los niños con este síndrome, están por debajo del tercer percentil en las tablas de crecimiento físico.

El crecimiento en niños con CHARGE tiene consideraciones especiales en cada una de las tres fases: Bebé, Niño y Pubertad de crecimiento.

Bebé:

Generalmente tienen pesos y longitudes normales, pero dentro de los primeros 9 meses de vida hay una declinación que se aparta de la curva de crecimiento normal, bajando demasiado a lo considerado.

Este patrón de crecimiento puede estar relacionado con repetidas hospitalizaciones, pobre alimentación, enfermedades graves tales como neumonías y múltiples cirugías. Esta fase es principalmente determinada por la nutrición y aquellos niños con síndrome de CHARGE que mantienen sus



pesos en los primeros meses son aquellos que han tenido mayor aporte nutricional, generalmente en forma de alimentación asistida.⁶⁷(Imagen 19)



Imagen 19. Niño recién nacido con Síndrome de CHARGE⁶⁸

Niño:

En esta fase el crecimiento es más lento, es el principal determinante de peso final porque ésta dura más que las otras fases.(Imagen 20)

La nutrición adecuada es fundamental, pero también las hormonas juegan un papel muy importante (tiroxina y hormona del crecimiento), ya que en CHARGE existe una deficiencia en la hormona de crecimiento.

Los niños preadolescentes puede tener una tasa más normal de crecimiento, aunque el pobre crecimiento de bebé y una falta de recuperación de ese crecimiento resulta en un promedio de estatura bajo.⁶⁹

⁶⁷ Blake Kim. CRECIMIENTO Y DESARROLLO. INFORMACIÓN PARA MÉDICOS. CHARGE Syndrome:A Management Manual for Parents ©2002 - Edited by Meg Hefner, M.S. & Sandra Davenport, M.D

⁶⁸ Imagen tomada de <http://www.facebook.com/charge>

⁶⁹ Ib.



Imagen 20. Fase niño de crecimiento del Síndrome de CHARGE⁷⁰

Pubertad

La desaceleración del crecimiento asociado con un retraso en la pubertad, sucede en más del 70% de los niños con CHARGE y esto necesita ser bien controlado.

En esta fase del crecimiento, se involucra la interacción de los esteroides sexuales, especialmente la testosterona y el estrógeno asociado con la hormona del crecimiento.(Imagen 21)

La mayoría de los niños con síndrome de CHARGE, tienen resultados normales en la evaluación de la estimulación con hormona de crecimiento. Un tratamiento arbitrario con hormona de crecimiento en pacientes que tienen niveles normales de hormona de crecimiento, no ha sido debidamente estudiado y probablemente no es aconsejado.⁷¹

⁷⁰ lb.

⁷¹ lb.



Imagen 21. Adolescente con Síndrome de CHARGE ⁷²

6.1.5. Alimentación y deglución

Los problemas de alimentación son frecuentes y representan una preocupación permanente. Los estudios de alimentación muestran que el niño puede chupar normalmente, pero retiene los líquidos en la parte posterior de la garganta sin pasarlos suavemente hacia el esófago. La deglución puede tener falta de coordinación y también llevar a reflujo gastroesofágico.

Los niños se sienten incómodos, muestran signos de impaciencia cuando están siendo alimentados, puede tener náuseas y aspirar la comida o el líquido va hacia los pulmones. Estos niños viven momentos desagradables durante la alimentación oral. Algunos pueden consumir purés pero no pueden tolerar líquidos y sólidos. Es importante encontrar la consistencia y el tipo de comida que el niño tolerará. También son importantes durante la alimentación la posición y modificar la conducta. (Imagen 22 y 23)

⁷² lb.



Imagen 22 y 23. Niña con Síndrome de CHARGE⁷³

6.1.5.1. Alteraciones anatómicas que afectan la deglución

A continuación se mencionan las alteraciones más comunes que afectan la deglución:

- Retrognacia – mandíbula ubicada posteriormente
- Micrognacia – mandíbula subdesarrollada
- Fístula Traqueoesofágica – presencia de una fístula o unión entre la tráquea y el esófago.
- Fisura de labio y paladar – refiere a una partición o separación en el labio y/o paladar.
- Parálisis facial – generalmente se presenta en un lado pero puede presentarse de ambos lados. El lado de la parálisis, es el lado donde el ojo tiene cierre incompleto
- Atresia o Estenosis coanal.
- Nervios craneales inferiores están implicados en la deglución y la succión, IX, X, XI, afectan la función sensorial y motora, involucrando de esta manera la deglución y la succión.

⁷³ Imagen tomada de
<http://www.facebook.com/home.php?#!/photo.php?fbid=63360815983&set=t.100000135380319>



6.1.5.2. Exámenes empleados para evaluar la deglución

Para realizar la evolución de la deglución, existen 2 tipos de exámenes que se emplean en pacientes con Síndrome de CHARGE, estos son:

- Deglución de Bario
Colocando al paciente en la posición supina, este examen va a evaluar la función de la estructura anatómica del esófago, faringe y laringe, examinando el trayecto del bolo alimenticio, empleando grandes cantidades de líquidos, purés y sólidos.
- Estudio de la Deglución por Videofluoroscopia
Examina la cavidad oral evaluando la deglución, empleando pequeñas cantidades de líquido, el paciente debe colocarse en una posición hacia arriba y este examen no sigue el trayecto del bolo alimenticio.

6.1.5.3. Métodos alternativos de alimentación

Entre los diferentes métodos alternativos para alimentar al niño con síndrome de CHARGE, se mencionan:

- Tubo nasogástrico. Colocado por períodos cortos y por suplementación. Esto puede no ser un método seguro para el niño con un compromiso en la deglución, debido al aumento de las secreciones producidas por el tubo nasogástrico, el cual aumenta el riesgo de aspiración.
- Gastrostomía de tubo o botón. Este es el método preferido para suplementación de largo plazo, si el funcionamiento del estómago está intacto.



- Yeyunotomía de tubo. Elección preferida, si hay reflujo gastroesofágico grave.

6.1.5.4. Efectos de la Alimentación por Tubo

Aunque la alimentación por tubo o sonda es una opción muy importante, también puede presentar los siguientes problemas:

1. Hipersensibilidad en la cavidad oral – como la boca no es estimulada, el niño tiene sensibilidad a cualquier cosa que es puesta en la boca. Es importante desensibilizar la cavidad oral. Siempre estimular con texturas, sabores y procedimientos de sensibilización aun si su niño no es alimentado oralmente.
2. Después que comienza la alimentación por tubo, aun después de un período, es difícil lograr que el niño vuelva a las comidas orales.
3. Los trozos y diferentes texturas de comida pueden quedar como un problema hasta más adelante.
4. El tubo puede no funcionar, salirse, y necesitar reemplazo. El tejido granuloso (cicatriz sana del tejido), se puede juntar alrededor del tubo y se puede infectar.
5. Los padres gustan del botón porque dan a sus niños mejor movilidad y libertad para moverse.

6.1.6. Anomalías genitourinarias

La hipoplasia genital, desarrollo incompleto o subdesarrollo de los genitales, es también una anomalía asociada.



Pardo y Chua describieron el éxito del tratamiento en un niño recién nacido con el Síndrome de CHARGE, deficiencia hormonal y subdesarrollo de los genitales.

6.1.7. Anomalías en los oídos y/o sordera

Las deformaciones en el oído en el síndrome de CHARGE, a menudo vienen acompañadas de deficiencias en el oído significativas. Se ha observado que las deformaciones van desde orejas pequeñas sin formación de la pinna, a orejas caídas en forma de taza. La sordera ha sido predominantemente neurosensorial y puede ser de leve a profunda.

La microtia grado I (consistente en orejas pequeñas, por debajo del 3er percentil para la edad y sin dismorfias llamativas), hasta malformaciones evidentes del pabellón auricular con o sin atresia de conducto auditivo externo (CAE), se describen múltiples defectos en las orejas de estos niños.

Es muy frecuente encontrar pabellones malformados, con hélices poco enrollados y ante hélices poco prominentes, dando una apariencia “simple” a las estructuras auriculares. (Imagen 24)

La hipoacusia es por lo general sensoneural, y está determinada por afectación del desarrollo del VIII par craneal o por agenesia del canal semicircular, pero pudiera ser conductiva o mixta en los casos de malformaciones auriculares y sobre todo, cuando hay atresia del conducto auditivo externo. Su severidad varía desde ligera a profunda.



Imagen 24. Diferentes tipos de malformaciones de los pabellones en pacientes con Síndrome de CHARGE⁷⁴

6.2. Características clínicas más frecuentes

Además de este grupo de criterios mayores en el síndrome de CHARGE, se han descrito ocasionalmente otros múltiples defectos:

- **Dismorfia facial:** Pueden presentarse micrognacia formando parte o no de la secuencia Robin, fisuras orofaciales (labio fisurado con o sin paladar fisurado), hipertelorismo y ptosis palpebral.
- **Afectación de múltiples pares craneales:** Se afectan sobre todo los pares I, VII, VIII, IX y X. La parálisis facial causada por compromiso del VII par, puede ser central o periférica. El defecto en los nervios glossofaríngeo e hipogloso provoca trastornos en la deglución, que llegan a ser tan severos en ocasiones, que obligan a la realización de una gastrostomía para lograr la alimentación del recién nacido.

⁷⁴ Imagen tomada de Asociación CHARGE



- **Malformaciones digestivas:** La más común de todas es la atresia esofágica, con o sin fístula traqueoesofágica. Se ha descrito además atresia o estenosis anorrectal.
- **Defectos esqueléticos:** Malformaciones costales, vertebrales (sobre todo hemivértebras), escoliosis, defectos de manos tales como polidactilia (presencia de dedos supernumerarios), ectrodactilia (ausencia de uno o más dedos) e hipoplasia de pulgares.
- **Otros defectos:** Malformaciones renales, microcefalia, cuello alado, secuencia DiGeorge y deficiencia de hormona del crecimiento.

6.3. Influencias físicas de los sentidos en el Síndrome de CHARGE

En el síndrome de CHARGE, se presenta la precepción de los sentidos disminuida, así que los pacientes manifiestan muchas dificultades, en cuanto a la audición y vista, aunque también les cuesta percibir el dolor. De esta manera se describen algunas de las características en donde influyen los sentidos:

6.3.1. La visión

La **visión** disminuida impide la comprensión del entorno. La pérdida de visión en el síndrome de CHARGE es un tanto única porque la mayoría de los niños tienen coloboma, lo cual causa pérdidas del campo visual superior. Esto significa que ellos pueden tener manchas ciegas por encima de la línea directa de la mirada. Más importante, ellos pueden comprometer a la mácula o al nervio óptico, lo cual puede causar visión borrosa.



6.3.2. La audición

La **audición** disminuida, está provocada por las malformaciones del oído medio e interno y/o infecciones en el oído medio. La pérdida auditiva es común en el síndrome de CHARGE y causa grandes problemas con la comprensión e imitación del habla tanto como la falta de capacidad para detectar sonidos del ambiente. La mayoría de los niños que tienen pérdida auditiva debido a malformaciones en el oído interno también tiene problemas en el equilibrio porque el sistema vestibular está malformado.

6.3.3. El olfato

Puede estar disminuido o ausente en CHARGE. Esto tiene como consecuencia una disminución en la apreciación de la comida y en contratiempos sociales porque ellos no saben cuando huelen mal. El olfato es también importante debido a que es el tercer sentido distante. Ellos pueden a menudo decir quién está llegando por el perfume o el olor corporal. Las habitaciones de la casa en diferentes lugares podrían tener también distintos olores. Estos pueden ayudar a ellos a descubrir donde están.

6.3.4. El gusto

Es casi siempre normal en los niños con síndrome de CHARGE. Puede ser importante para la exploración cuando los otros tres sentidos no están trabajando. Los niños mayores que tienen pérdida visual y auditiva profunda y no han tenido un entrenamiento adecuado en la comunicación pueden pasar mucho tiempo tocando objetos con los labios. Poner objetos en la boca da mayor información que sólo tomarlos con las manos. (Imagen 25)



6.3.5. El tacto

Es realmente mucho más complejo de lo que la gente cree. Los sensores debajo de la piel pueden distinguir entre afilado y romo, tacto suave o presionado, vibración tanto como diferencias en temperatura. La discriminación de dos puntos significa ser capaz de decir la diferencia entre una alfiler y dos alfileres. Los alfileres puede estar muy cerca sobre la yema de los dedos y aun reconocerlas como dos objetos. La mayoría de estos aspectos del tacto parecen ser normales. Sin embargo, la mayoría de los niños prefieren presión fuerte a la liviana en el tacto. (Imagen 26)

El dolor puede ser diferente en muchos niños con síndrome de CHARGE comparados con sus pares. Los padres informan que sus niños tienen muy altos umbrales de dolor. Una consecuencia de esto puede ser que ellos no pueden comprender porque otras personas reaccionan al dolor de los pinchazos o golpes, etc.



Imagen 25 y 26. Pacientes con Síndrome de CHARGE⁷⁵

⁷⁵ Imágenes tomadas de

<http://www.facebook.com/home.php?#!/photo.php?fbid=107403476297&set=a.106910671297.97825.709426297>, <http://www.chargesyndrome.org/index.asp>



7. MANIFESTACIONES OROFACIALES

Comúnmente los pacientes que presentan Síndrome de CHARGE van a variar en cuanto a la manifestación de las características, debido a que unos presentaran más marcadas unas que otras (Imagen 27). Entre las manifestaciones más comunes se encuentran:

7.1. Facies características en pacientes con CHARGE:

- Cara cuadrada
- Aplanamiento malar
- Fosas nasales apretadas
- Columela prominente
- Parálisis facial unilateral
- Cuello ancho
- Hombros caídos o inclinados
- Ojos redondos
- Raíz nasal amplia



Imagen 27. Facies comunes en el síndrome de CHARGE ⁷⁶

⁷⁶ Imagen tomada de be-md.ncbi.nlm.nih.gov



7.2 Fisura orofacial en pacientes con Síndrome de CHARGE

En niños con síndrome de CHARGE, aproximadamente un 20% presentan fisura orofacial. Pueden presentar fisura de labio con o sin fisura de paladar o fisura de paladar solamente, especialmente fisura submucosa de paladar.

Otras anomalías comunes en CHARGE que pueden afectar el tratamiento son:

- Fístula traqueoesofágica.
- Parálisis de nervio craneal IX/X.
 - Laringotraqueomalacia
 - Incapacidad velofaríngea
 - Reflujo
- Parálisis facial, unilateral o bilateral.
- Defectos en el corazón.
- Malformaciones osiculares con o sin anomalía de Mondini.
- Atresia coanal o estenosis.

7.2.1. Consecuencias de la fisura orofacial

La fisura orofacial puede presentar complicaciones en:

- Alimentación: La fisura orofacial puede interferir con la alimentación en cualquier persona. Los niños con síndrome de CHARGE, a menudo tienen problemas de alimentación agregados, debido a incapacidad velofaríngea de base neurológica y reflujo. La fisura labial o de paladar puede agravar la situación. Los niños con CHARGE (con o sin fisura orofacial), con frecuencia requieren



alimentación por tubo por más tiempo, que los niños con otros síndromes con fisura.

- Infecciones de oído con o sin pérdida auditiva: Los niños con fisuras faciales son propensos a infecciones de oído y posiblemente a pérdidas auditivas. Los niños con síndrome de CHARGE, comúnmente tienen más infecciones de oído y requieren tubos de polietileno con frecuencia y por un largo período que otros niños con fisuras. Los niños a menudo tienen pérdida auditiva sensorineural y/o pérdida auditiva conductiva, debido a malformaciones osiculares. Un seguimiento cuidadoso por un otorrinolaringólogo y audiólogo, es decisivo para maximizar la audición en estos niños.
- Habla: Una fisura de paladar no diagnosticada puede interferir con el desarrollo del habla, de por sí complicada en este tipo de niños debido a la pérdida auditiva y a la parálisis facial.

7.2.2. Frecuencia de la fisura orofacial en Síndrome de CHARGE:

La fisura orofacial, ocurre en aproximadamente el 20% de los niños con síndrome CHARGE. La fisura de paladar en la membrana mucosa, a menudo no es diagnosticada en el período postnatal, así la frecuencia de la fisura puede ser aún mayor. Es posible tener atresia coanal y fisura de paladar.



7.3 Diagnóstico de las Fisuras en Síndrome de CHARGE

La fisura de labio es obvia en el nacimiento. El examen al recién nacido hecho en la sala de partos generalmente incluye una evaluación del paladar. Una fisura del paladar duro debería ser aparente a dicho examen. Una fisura de la membrana mucosa es más difícil de diagnosticar y a veces no es reconocida hasta más tarde. (Imagen 28, 29 y 30)

7.3.1. Fisura de labio

La fisura de labio puede ser unilateral o bilateral. La fisura de labio, comúnmente ocurre entre las porciones laterales y del centro (cúspide del arco) del labio superior. Puede comprometer solamente el labio, o extenderse a la encía y aún hasta el paladar primario (duro).

7.3.2. Fisura de paladar

La fisura de paladar resulta de una falla de la fusión de las partes del paladar. Se pueden presentar:

- La fisura de paladar aislada, se presenta en la parte posterior del paladar. Puede comprometer el paladar duro y el blando o solamente el paladar blando. Los niños con fisura de paladar comúnmente tienen un subdesarrollo en la cara media (cara achatada) y muchas veces un mentón pequeño.
- Fisura de paladar de la membrana submucosa: La fisura de paladar submucosa, compromete los músculos (pero no los huesos) del paladar blando. La deglución y el habla están muchas veces afectados.



- Uvula bífida: esta puede presentarse partida o doble, y es considerada una forma leve de fisura de paladar. Esto sólo, no crea generalmente problemas.

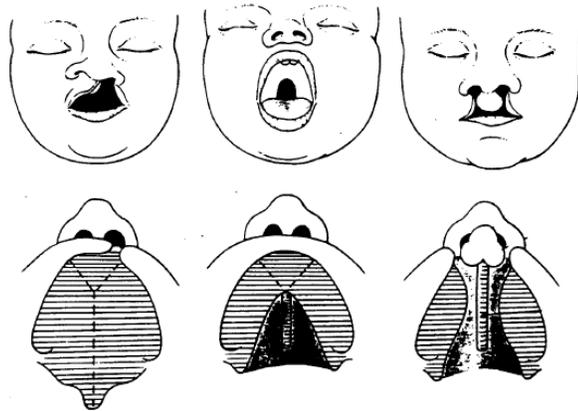


Imagen 28. Fisuras orofaciales⁷⁷



Imagen 29 y 30. Fisuras orofaciales en pacientes con Síndrome de CHARGE⁷⁸

⁷⁷ Imagen obtenida de CHARGE Syndrome: A Management Manual for Parents (c2002--Edited by Meg Hefner, M.S. & Sandra Davenport, M.D.):

⁷⁸ Imágenes obtenidas de <http://www.chargeysyndrome.org/about-charge-repaired-cleft-lip.asp>



8. MANIFESTACIONES BUCALES

Aunque existen muchos informes en la literatura sobre el síndrome de CHARGE, es muy limitado lo que se sabe sobre las características dentales.

- Venetikidou (1993), reporto el retraso en la erupción de los dientes permanentes.
- Harrison informó ausencia congénita de los incisivos centrales en dos pacientes. (Imágenes 31, 32, 33 y 34)
- Del mismo modo se presentó la ausencia congénita del primer premolar superior y el canino superior.
- La ausencia congénita de los caninos superiores es decididamente rara con pocos casos reportados en la literatura.

En el examen intraoral de los pacientes con síndrome de CHARGE es común observar algunas de las siguientes manifestaciones:

- Muy mala higiene bucal
- Gingivitis que va desde moderada a severa
- Altos niveles de placa dentobacteriana
- Presencia de cálculo
- Pigmentación del esmalte
- Caries en dientes temporales como permanentes
- Respirador bucal
- Erupción ectópica
- Ausencia congénita de dientes
- Impactación / desplazamiento de dientes
- Retraso en la erupción



- Labio paladar hendido
- Malposición dental
- Hipoplasia maxilar
- Hipodontia
- Taurodontismo de cámaras pulpaes en dientes primarios.



Imagen 31 y 32. Muestra clínica y radiográficamente la ausencia de central superior en un paciente con Síndrome de CHARGE⁷⁹



Imagen 33 y 34. Ausencia congénita de dientes y mordida cruzada en paciente con síndrome de CHARGE⁸⁰

Para los pacientes con CHARGE se recomienda una monitorización clínica y radiográfica, lo cual debemos tomar en cuenta como parte del cuidado rutinario para su atención.

⁷⁹ Ib.art Harrison.pp2

⁸⁰ Ib.



9. MANEJO ODONTOLÓGICO DEL PACIENTE PEDIÁTRICO

El paciente con síndrome de CHARGE, es portador de anomalías congénitas de las estructuras bucales y palatinas, los cuales producen defectos en cavidad bucal. Es muy importante tener en cuenta que el tratamiento odontológico para estos pacientes exige un equipo multidisciplinario organizado y entrenado.

Debido a que en la mayoría de los casos presentan dificultades de comunicación, capacidad intelectual afectada, enfermedades sistémicas graves, de acuerdo a la gravedad de sus características va a ser la atención odontológica que llevemos a cabo. Por lo anterior, debemos de disponer de todos nuestros recursos en caso que se pueda atender en el consultorio, para que su atención sea lo más completa posible

9.1. Pacientes con problemas de visión

Hay que permitir a estos niños que aprovechen la sensibilidad táctil y el olfato para familiarizarse con el entorno y los métodos odontológicos,

Una vez establecida una buena relación hay que tranquilizar física y verbalmente a los niños. Éstos no pueden ver nuestra sonrisa.

Debemos conseguir que el paciente se haga una imagen mental, describiéndole el tratamiento y el entorno a lo largo del procedimiento. Se puede desencadenar un reflejo de sobresalto, si no se advierte al paciente antes de introducirle diferentes instrumentos en la boca.



Muchas personas con problemas visuales tienen fotofobia, es importante preguntar a los niños y a los padres si son sensibles a la luz. Las gafas de seguridad deberían ser preferiblemente tintadas.

9.2 Pacientes con sordera

Como primer punto tenemos que averiguar cómo se comunica el niño.

Un error muy frecuente consiste en hablar más alto en lugar de hacerlo lentamente. Si el paciente puede leer los labios, hay que situarse enfrente de él y hablarle con claridad y lentitud.

Es muy útil aprender algunos signos básicos. Conviene saber que incluso dentro del ámbito angloparlante existen diferentes lenguajes de signos en cada país.

Hay que facilitar el contacto visual de estos niños, ya que se pueden sobresaltar si se les toca sin contacto visual previo.

Los niños sordos pueden ser muy sensibles a las vibraciones, por lo que conviene manejar con mucho cuidado las piezas de mano y la jeringa triple.

Si el paciente usa audífono habrá que ajustar el volumen. Hay que evitar bloquear los oídos y el audífono con el antebrazo al maniobrar, ya que se puede acoplar el aparato.

9.3 Pacientes con retraso en el desarrollo

Como ocurre con otros muchos con problemas médicos, la primera consulta suele servir para que el odontólogo se familiarice con la situación del niño y el niño se familiarice con el entorno de la clínica. Hay que averiguar los



gustos, las fobias y las pautas de conducta del paciente. Hay que ofrecerle apoyo verbal y tomarse el tiempo necesario para establecer una buena relación con el niño.

Es muy importante apoyar a los padres o cuidadores para respaldarles y asesorarse en lo referente a medidas preventivas, higiene oral y modificaciones necesarias de dieta. También puede ser necesario contactar con el colegio o el centro para modificar la dieta.

Hay que obtener una historia médica completa. El retraso del desarrollo es una denominación muy amplia en la que se incluyen niños con una gran variedad de trastornos y síndromes médicos. Es esencial investigar posibles síndromes raros antes de proceder al tratamiento.

Conviene fotocopiar la información relevante que pueda necesitar el niño.

9.4. Factores de riesgo en la prevención de la salud bucal

Algunos factores pueden hacer que ante los problemas odontológicos los niños discapacitados se hallen en mayor riesgo que los niños sanos. Por ejemplo:

9.4.1 Dieta

Muchos padres experimentan dificultad para alimentar a un niño con problemas para succionar o masticar, debido a situaciones tales como cardiopatías congénitas, fisuras faciales, defectos esofágicos, hipotonía generalizada, disfunción muscular o retraso mental. Cada comida puede durar una hora o más. Los alimentos líquidos o blandos y cariogénicos son comunes. Con frecuencia, la comida es mantenida en la boca largo rato



antes de tragarla. Algunos niños incluso pueden rumiar. En ciertos estados que necesitan una dieta con muchas calorías, se recomiendan comidas frecuentes.

Muchos niños discapacitados tienen constipación o diarrea crónica. A menudo se usan medicamentos edulcorados para tratar esas situaciones: compotas o frutas secas en el primero de los casos y bebidas de cola o jugo de arándano en el último.

A los niños bajo medicación se les recomienda a menudo ingerir con frecuencia bebidas, para evitar daños renales. Para hacerlos beber lo suficiente, los padres deben recurrir a bebidas azucaradas.

9.4.2. Función muscular

La hipotonía y las paresias pueden influir sobre la salivación y producir babeo, problemas de masticación, retención de comida y reducción de la autolimpieza de la cavidad oral. También puede tornar difícil el cepillado de los dientes.

La hiperfunción puede dar como resultado amplio desgaste de los dientes por bruxismo. Esto se ve a menudo en niños espásticos con parálisis cerebral y algunos niños con retraso mental.

9.4.3. Medicación

El uso a largo plazo de medicinas edulcoradas puede presentar un riesgo para la salud dental. Diversas drogas pueden reducir además la salivación y, con ello, aumentar la susceptibilidad a la caries.



10. REFERENCIA DE UN CASO CLÍNICO

El siguiente caso clínico fue proporcionado por la Dra Ana Elena González de Belsaguy, la cual en su artículo publicado en la Revista Odontología Actual, en diciembre del 2006, hace referencia de un paciente con Síndrome de CHARGE de 4 años, las principales características del Síndrome y las manifestaciones bucales que presenta la niña a esta edad.

Con esta información, se hace una comparación ocho años después, con fotos clínicas extraorales e intraorales.

Aspectos bucales⁸¹

Los niños con Síndrome de CHARGE, presentan malformaciones craneofaciales, y éstas derivan en ausencias dentarias, dientes supernumerarios, malposición dental y maloclusión.

Se ha encontrado que pueden presentar en los dientes primarios hipoplasia del esmalte o un esmalte deficiente con consistencia de gis, el cual es de fácil remoción por un instrumento mecánico, pudiendo degenerar en caries por pobre higiene bucal.

Análisis de un caso clínico⁸²

Paciente femenino de cuatro años de edad, que se presenta en el consultorio con diagnóstico de síndrome de CHARGE, sin tratamiento dental previo.

⁸¹ González de Belsaguy Ana Elena. SÍNDROME DE CHARGE. Revista Odontología Actual. Año 4, núm. 44. Diciembre 2006. Pp 34.

⁸² Ib. Pp 34-35.



A la valoración extraoral, se observa una parálisis facial del lado derecho, con hipertelorismo ocular, ojos grandes, nariz estrecha con un defecto del hueso de la nariz del lado derecho; la forma de la oreja derecha se encuentra afectada. También tiene traqueostomía, y se le alimenta por medio de sonda.



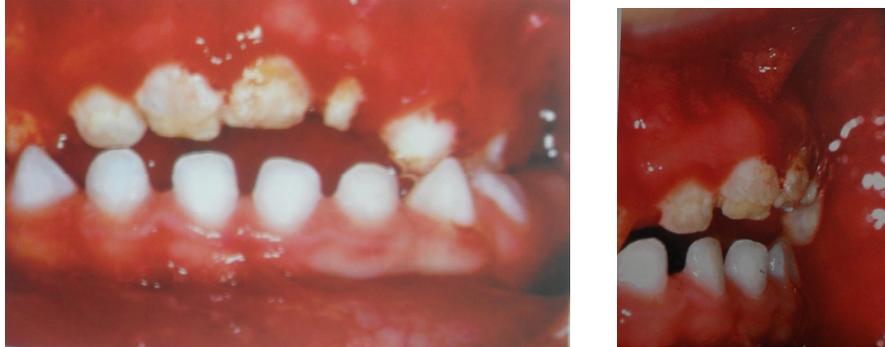
Fotos extraorales

Paciente de talla corta, con dificultad para oír, ver y hablar. Sin embargo, presenta una buena capacidad motora con una ligera pérdida del equilibrio al caminar y librar pequeños obstáculos.

Al realizarse la valoración intraoral, se encontró lo siguiente:



Arcada superior y arcada inferior



Fotos clínicas de oclusión del paciente, de frente y perfil



Fotos clínicas de mordida izquierda y derecha

Se observa hipoplasia del esmalte en los cuatro incisivos superiores deciduos, una gran capacidad a la fractura, bruxismo y múltiples diastemas inferiores. En el paladar, se puede apreciar el defecto de la fisura donde se comunica la boca con la nariz, presentándose como una invaginación en el paladar profundo.

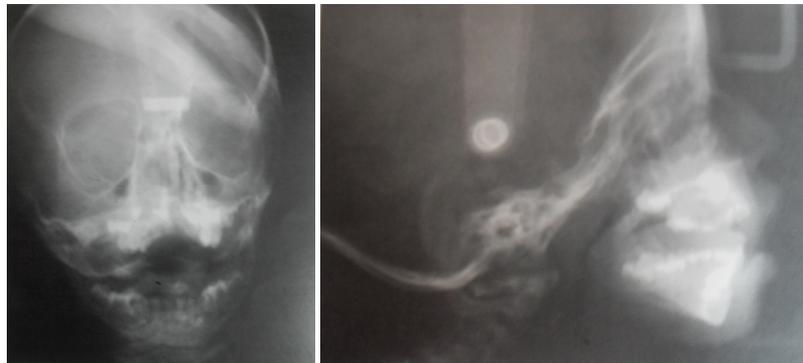
Exploración radiográfica⁸³

En las radiografías anterior y posterior se observan las siguientes alteraciones:

⁸³ lb. Pp 35



- Fisura del lado derecho que se extiende desde el paladar hasta el seno maxilar derecho.
- Atresia de las coanas bilateral, así como una malformación de los huesos propios de la nariz del lado derecho.
- A la altura del parietal del lado derecho, se observa un abultamiento en la sutura parietofrontal, que ocasiona a la paciente la presencia de una frente evidentemente abultada.
- En los maxilares se encontraron los gérmenes de los tres incisivos permanentes inferiores, no así los de los incisivos superiores. Se aprecia el germen dentario de los primeros molares permanentes, pero no el de los premolares, por lo que se sugiere una ausencia o desarrollo parcial de éstos, en la arcada superior.



Radiografía anteroposterior y lateral de cráneo de paciente con síndrome de CHARGE

Tratamiento propuesto

Se sugiere la extracción de los cuatro incisivos superiores primarios por el mal estado en que éstos se encuentran, para evitar así posibles infecciones y dolor dental a la paciente; debido a las condiciones de salud y a la dificultad que presenta a la anestesia general y sedación, se solicita consulta hospitalaria, la cual es aceptada por la madre para la extracción.



Se solicitó la valoración en el servicio de Maxilofacial en el Centro Médico del Seguro Social, lugar en donde es tratada la paciente, después de varias consultas se solicitó solo la extracción de los tres incisivos superiores, ambos centrales y el lateral izquierdo, viendo la posibilidad de restaurar el incisivo lateral derecho.

Se realizaron las extracciones con éxito, se mandaron los dientes a patología donde se determinó que presentaba Hipoplasia general del esmalte, provocando dientes frágiles y sensibles a la caries. Una vez cicatrizada el área, se realizó a la paciente una carilla de resina en el incisivo lateral derecho, anestesiando localmente con xylocaina y aplicándole únicamente un cuarto de cartucho; el resultado fue exitoso.

Se sugiere a la madre visitas periódicas al consultorio dental para el mantenimiento de las piezas dentales primarias, así como las permanentes.



SEGUIMIENTO DEL CASO DE PACIENE CON SÍNDROME DE CHARGE 8 AÑOS DESPUÉS

Las siguientes imágenes fueron tomadas en el mes de octubre del 2010 con autorización de la madre. De esta manera muestro manifestaciones bucales de la niña y los cambios que presentó a lo largo de su desarrollo.



Exploración extraoral

La paciente actualmene de 12 años de edad, en las fotos clínicas se muestran las mismas características extraorales que presentaba hace 8 años, como lo son la parálisis facial, deformacion del oido derecho, sordera, miopia, ptosis, la traqueotomía, y su alimentación por sonda y poco por la boca. De la misma manera su desarrollo es lento y su estatura sigue siendo corta, no tiene problemas de habla y se comunica por lenguaje de señas, no oye y tiene problemas de vista por lo que utiliza lentes.



Exploración intraoral

En general se observa una buena higiene, debido a que no presenta acumulo de placa ni caries dental. Es muy importante concientizar a los padres de los pequeños con Síndrome de CHARGE, la importancia de realizar con sus hijos una adecuada higiene bucal, para tener un buen mantenimiento bucodental.

Arcada superior

En ella podemos observar que presenta: malposición dental, atraso en la erupción dental, se observa la fisura del paladar y los dientes deciduos canino, segundos molares primarios.

Arcada inferior

De igual manera encontramos: malposición dental, frenillo lingual corto, erupción dental atrasada, arco inferior muy pequeño.





Podemos observar mordida cruzada posterior del lado derecho y muy leve del lado izquierdo, además de su malposición dental donde los molares están lingualizados.



En la siguiente foto, se observa mordida cruzada anterior, la malposición de los incisivos centrales y laterales, tanto superiores como inferiores la desviación de la línea media hacia la derecha.





En esta foto del paladar, se alcanza a apreciar de mejor manera la presencia de la fisura del paladar y la fisura que quedo de la atresia de coanas.



Paciente con síndrome de CHARGE



CONCLUSIONES

El síndrome de CHARGE es un síndrome relativamente nuevo y raro, del cual solo algunos profesionales de la salud tienen el conocimiento adecuado para el reconocimiento de este tipo de pacientes, debido a sus múltiples variables de acuerdo a la frecuencia y grado de cada manifestación clínica que presentan.

No son muy conocidos los casos en nuestro país, eso no quiere decir que no existan, debemos aprender a reconocer todas sus características, aprender a diagnosticarlo y así dar un buen manejo y a su vez un tratamiento adecuado a los pacientes.

La sospecha de la presencia del síndrome de CHARGE es muy importante, sobre todo si presenta alguna de las características clínicas específicas, si no es así, se hace la confirmación clínica y genética que a su vez requerirá de una evaluación completa del niño, para que de esta manera se puedan descartar o dar a conocer las severidad de cada una de las manifestaciones.

Actualmente en nuestro país se sabe que existen algunos casos; sin embargo, no han sido diagnosticados correctamente.

Las manifestaciones bucales más comunes de este padecimiento son: retraso en la erupción, agenesia dental, mordidas cruzadas, labio y paladar fisurado; sin embargo, éstas no siempre se presentan en todos los pacientes, debido a que varían según se presenten los padecimientos.



El manejo en el consultorio de pacientes con Síndrome de CHARGE puede ser llevado a cabo, dependiendo de la severidad y grado de las manifestaciones clínicas y enfermedades sistémicas que presente el niño.

Es de suma importancia llevar una interconsulta con los diferentes especialistas que llevan el caso, simplemente para disminuir riesgos bajo su atención. La mayoría de estos pacientes son sordos, ciegos o ambas, entonces es muy importante el conocer este tipo de comunicación para iniciar una empatía directa con el paciente y poder llevar a cabo una relación favorable y a su vez, mejorar el trato y manejo en el consultorio.



BIBLIOGRAFÍA

- Al Sheneifi Tariq, Cottrel David A, Hughes Christopher V. Dental findings associated with the malformations of CHARGE. *Pediatr Dent* 24:43-46 (2002).
- Barberia E, Boj J. *Odontopediatría*. Segunda edición. Editorial Masson. 2001. Pp127-137.
- Bonavides J, Bravo G, Guzman E, Rasoon O, Vega L. XV seminario de Genética. Universidad Veracruzana. Presentación Power Point. Síndrome de CHARGE. Junio 2010.
- Bissonnette B. Genetic syndromes. syndromes: Rapid Recognition and Perioperative Management. Edit McGraw-Hill . New York; London. 2005. Pp 155-156
- Brown David. Implicaciones educativas y del comportamiento en el Síndrome de CHARGE debido a la falta del sentido del equilibrio. *Servicios de California para la Sordo-cegura*. Resources Spring 2003. Volume 10, Núm 5. Pp 1-8.
- Bueno M, Pérez-González J.M., Bueno O. El cromosoma humano 22. *Canarias Pediátrica*. Vol. 24 - N° 1. Enero – Abril 200. Departamento de Pediatría, Radiología y Medicina Física. Facultad de Medicina. Universidad de Zaragoza.
- CHARGE Syndrome: A Management Manual for Parents. ©2002 - Edited by Meg Hefner, M.S. & Sandra Davenport, M.D. *Medical Aspects of CHARGE*
- Elias Roberto. *Odontología para el paciente con necesidades especiales*. Una visión clínica. Primera edición. Editorial Ripano. Madrid. 2007. Pp 119-129.



- González de Belsaguy Ana Elena. Síndrome de CHARGE. Revista Odontología Actual. Año 4. Número 44. Diciembre 2006. Pp 30-36.
- Graham John M. Asociación CHARGE. Revista tercer sentido. Dartmouth Medical School, Hanover, New Hampshire.
- Harrison M, Calver M.L, Longhurst P. Solitary maxillary central incisor as a new finding in CHARGE association: a report of two cases. International Journal of Pediatric Dentistry. 1997; 7: 185-189.
- Jones Thomas W, Dunne Michele T. La asociación CHARGE: implicaciones para el profesorado. Revista TERCER SENTIDO N° 27. Agosto 1998. Reino Unido.
- Koch G, Poulsen S, Rasmussen P. Odontopediatría:Enfoque clínico. Editorial Médica Panamericana. Argentina. 1994. Pp 269-281.
- Lobete C, Llano I, Fernández J, Madero P.* El síndrome CHARGE. Arch Argent Pediatr 2010;108(1):e9-e12 .
- López L, Ortiz C, Guzmán M, Ruz M, Estrada M. Atresia traqueal y síndrome de Charge. Reporte de caso. Rev CES Med 2007; 21 (1) 121-130
- Lyons KJ. Smith Patrones reconocibles de malformaciones humanas. 6ª ed. Editorial Elsevier Masson. Pp 276-277.
- Metello M, Castro S, Basto M, Bernardes I. Síndrome de CHARGE. Acta Med Port 2009; 22:151.
- Nyberg D, McGahan J, Pretorius D, Pilu G. Diagnostic imaging of fetal anomalies. Lippincott Williams & Wilkins. 2003. Pp 143-144
- Sanlaville D, Verloes A. CHARGE syndrome: an update. European Journal of Human Genetics. 2007. 15. Pp 389-399.
- Silvestre F, Plaza A. Odontología en pacientes especiales. Editorial Publicaciones Universitat de València. 2007. Pp 249-267.
- Thompson M., Nussbaum R., Thompson J, McInnes R., Williard H. Genética en medicina. 7ª ed. Editorial Elsevier Masson.2008. pp 244-245



Venza Mario, Visalli María, Venza Isabella, Torino Claudia, Tripodo Barbara, Melita Rocco, Teti Diana. Altered binding of myf-5 to foxe 1 promoter in non-syndrome and CHARGE-associated cleft palate. *Journal Oral Pathol Med.* (2009) 38: 18-23.

Vervloed M., Hoevenaars-van den Boom M, Knoors H, van Ravenswaaij C, Admiraal R. CHARGE syndrome: relations between behavioral characteristics and medical conditions. *American Journal of Medical Genetics.* 140A: 851-862. (2006).

Williams Marc S. Speculations on the Pathogenesis of CHARGE Syndrome. *American Journal of Medical Genetics.* 133A: 318-325 (2005).

<http://www.zocalo.com.mx/seccion/articulo/sindrome-de-charge-jaretzi-y-su-rara-enfermedad>

<http://rarediseases.info.nih.gov/cettprogram/about.aspx?id=4>

<http://www.dietasyalimentos.com/wp-content/uploads/2008/12/alcohol-embarazo1197473326554730100.jpg>

<http://www.chargesyndrome.org/index.asp>

http://www.pediatrix.com/body_university.cfm?id=261



ANEXOS

Durante la recopilación de información y artículos acerca del síndrome de CHARGE, me di a la tarea de investigar si se presentaban casos en México, desgraciadamente la mayoría de los pequeños que presentan dicha enfermedad son de Norte América y escasamente 3 casos que encontré son de la Republica Mexicana: uno de Saltillo Coahuila, la Paz Baja California Sur, y el de María José, que es originaria del Distrito Federal.

En la página mostraban el caso de Jaretzi una niña de cuatro años con Síndrome de CHARGE, era un artículo publicado en la página de Periódicos el Zócalo de Saltillo, Coahuila, en donde las madres de los pequeños con Síndrome de CHARGE dejaron anécdotas acerca de sus hijos y algo de información que tenían, a continuación se muestra:



Página web donde muestra el artículo de Síndrome de CHARGE⁸⁴

⁸⁴ <http://www.zocalo.com.mx/seccion/articulo/sindrome-de-charge-jaretzi-y-su-rara-enfermedad>



Síndrome de Charge: Jaretzi y su rara enfermedad

Por Edith Mendoza

05/08/2008 - 04:00 AM

 Saltillo, Coah.- Jaretzi Padilla Flores de apenas cuatro años de edad, pero apenas en las últimas semanas dio sus primeros pasos.

Pese a que desde su nacimiento ya tenía varios problemas relacionados con su corazón, su cadera, oídos, vista, no fue sino hasta hace unos dos años, cuando especialistas del Centro de Rehabilitación Teletón, ubicado en la localidad, ha logrado que la pequeña pueda desarrollar habilidades motoras.

El principal problema es el de su corazón, denominado Síndrome de Charge, enfermedad muy rara que se calcula que puede ocurrir en menos de 1 cada 10 mil nacimientos, que incluye varias alteraciones congénitas.

Debido a ésta, los problemas de su corazón la han llevado al borde de muerte, desde casi recién nacida.

Sus padres recordaron la difícil situación cuando de urgencia tuvieron que viajar a Monterrey, donde atenderían a su pequeña.

Aquellos días fueron más difíciles de lo que pensaban para su familia, ya que además de la preocupación que dicha intervención representó, ya que tuvieron que pasar unas dos semanas en aquella ciudad, les robaron su casa.

“Sí nos dieron buen baje en la casa, pero pensamos que es parte de la vida. Lo importante fue que nos trajimos a la niña bien; aun con los problemas con los que venía, se salvó”, señalaron.

Ese fue sólo el principio. Con el paso del tiempo, comenzaron a notar que Jaretzi no respondía a los estímulos como sonidos y otros factores, a diferencia de su hermano mayor, Israel.

Mediante apoyos estatales, acudieron a Cuba en la búsqueda de una solución al problema de su pequeña, donde finalmente le diagnosticaron el Síndrome Charge, y las deficiencias de su oído y lenguaje, noticias fuertes para su familia.

“Ya lo había notado, ya lo habíamos observado, pero anduvimos con varios médicos, probablemente su niña tenga otro tipo de problemas más fuertes. De primero fue súper difícil, como cuando le cae un baño de agua fría. Ella ya había pasado por varias cosas de quirófano”, dijo.



Hasta 2006, cuando ingresó al CRIT Coahuila, aún empleaba aparatos para la cadera, que ya ha dejado en los últimos meses, cuando sus padres fueron testigos de sus primeros pasos, motivo de su satisfacción.

“Y le soy sincera, yo la notaba que estaba muy floja, guanguita de sus piernas, se le iba la cabeza, la sentaba y se caía. Ella ya cumplió cuatro años, y hace poquito comenzó a caminar, ella no hacía esas cosas, ahorita está un poco retrasado el problema del lenguaje, pero va para adelante ya con sus aparatos auditivos, despacito, pero ya va empezando”, dijo.

Alejandro Padilla, su padre, consideró todos estos acontecimientos como un milagro, y manifestaron su entusiasmo para continuar con este proceso.

Por su parte, Israel, que estudia la primaria, desea que algún día llegue a ser médico para poder ayudar a los niños que pasan por situaciones similares a la de su hermanita.

A continuación se presentan los comentarios de las madres de los niños con Síndrome de CHARGE:

El 19/08/2008 a las 12:12 PM **Irma Yolanda** escribió:

hola, soy madre de un niño con síndrome de charge, el tiene ahora 14 años con 6 meses, es nuestro primer hijo, el nació con labio leporino y paladar hendido, ya ha tenido varias cirugías y se ve muy bien, también estaba flojito, se le hiba la cabecita de lado, lo llevamos a terapias y camina a los 4 años mas o menos pero no totalmente, se apoyaba en muebles o en la pared, despues notamos que en las fotografías salia con un ojito blanco, lo llevamos al oftalmologo y le hizo un examen, el resultado fue que su retina no se formo, le adaptaron lentes, también notamos que no tenía escroto, y el especialista dijo que tenía los testiculos arriba le hicieron dos operaciones, ahora solo se le hacen revisiones, lo que tardamos mas en darnos cuenta fue lo de su sordera, porque el decía mama, y hacia ruidos, escuchaba cuando le hablabamos pero no siempre, pero cuando empezo a crecer (4 años) y no decía mas palabras le hicieron un estudio del oído unos sonidos evocados y ahí se vio el resultado, si escucha pero poco del lado derecho por eso tardamos en darnos cuenta de su oído izquierdo no escucha nada, se le adapto un auxiliar auditivo y eso ayudo enormemente a su desarrollo, hay altas y bajas pero seguimos adelante, esto es un estress grandicimo pero también tiene sus momentos buenos, hace dos años lo inscribi en una asociación de deportistas especiales de aquí de mi ciudad (la paz, b.c.s.) y hoy es un medallista paraolímpico nacional es una emocionnnnn tan grande ver como compite, y en carreras!!! nunca imagine que pudiera correr tan rapido, va a la primaria regular esta en 6to. ano, le encanta la escuela, ademas lo llevo a educación complementaria a un cam, y como el ya es mas autosuficiente, mi esposo y yo queremos otro bebe y el un hermanito espero sea pronto, pues como le dimos toda nuestra atención a el, dejamos pasar el tiempo para hacer crecer nuestra familia, pero estamos contentos por lo que hemos logrado y seguiremos adelante, aveces entro a internet a investigar noticias nuevas sobre este síndrome y me encuentre este artículo, nosabia de otro caso en mexico y me da gusto enterarme, les deceo lo mejor y que nunca nunca flaqueen, sigan adelante porque estos niños son un amor son maravillosos nos enseñan muchas cosas y nos engrandecen, y todo tiene su recompensa. un abrazo grande para la familia.

NOTA: pueden investigar sobre una fundacion que esta en texas? graciassssss!!!!

Comentario de la madre del niño con Síndrome de CHARGE de la Paz B.C. Sur⁸⁵

⁸⁵ Comentario extraído de <http://www.zocalo.com.mx/seccion/articulo/sindrome-de-charge-jaretzi-y-su-rara-enfermedad/>



El 29/11/2008 a las 02:44 AM **Adriana González Gordillo** escribió:

Hola! soy Adriana y soy mamá de una niña que tiene el síndrome CHARGE que se llama María José, vivimos en México DF, tengo una información en Español del Síndrome que me mandaron de la CHARGE syndrome foundation que está en missouri la verdad es que a mí me ha servido para ayudar más a Marijo y entender más el síndrome; también me ha servido mucho para informar a los médicos que no lo conocen para que puedan darle una mejor atención. No conozco a ningún niño con CHARGE aquí en México, me gustaría poder tener contacto con ustedes para poder compartir nuestras experiencias y poder ayudar a estos niños que son extraordinarios y un milagro de la vida. Mi mail para contactarme es: marady19@hotmail.com y mi teléfono es: (01 55) 56729689. Ojalá podamos contactarnos pronto!

Comentario de la madre de la niña con Síndrome de CHARGE del D.F.⁸⁶

Lo que me llamo en ese momento la atención fue que la única que dejaba datos y teléfonos era la madre de D.F., Adriana González Gordillo, intentaba relacionarse con las demás madres para intercambiar experiencias e información, pero desgraciadamente era desde el 2008.

Me tome el atrevimiento de copiar sus correos electrónicos y a todas les mande un correo en el cual les explicaba el porqué mi interés acerca del tema. Como es muy escasa la información bucodental de las características de estos niños, les pedía información acerca del estado de salud bucal de sus hijos y los procedimientos que les habían realizado hasta el momento.

Fue grato el recibir respuesta de la madre del niño de La Paz y del D.F., lo más importante fue el apoyo brindado, sobre todo por Adriana, la madre de María José, que por vivir en el D.F., fue más accesible la comunicación y gracias a eso tuve la grata experiencia de conocerlas tanto a ellas como a la Dra Ana Elena González, dentista de María José; que me brindaron el apoyo y las facilidades para realizar la entrevista y presentar las fotos clínicas bucodentales de María José.

⁸⁶ lb.



La siguiente información es la proporcionada por medio del correo electrónico que se le mando a la Señora Irma, madre del niño con Síndrome de CHARGE que radica en La Paz Baja California Sur. En la cual se le pedía información acerca del estado bucal de su hijo, y esto fue lo que nos proporcionó:

HOLA! LO SIENTO NO TENGO FOTOS O INFORMACION QUE PUEDA PROPORCIONARTE, SOLO TE PUEDO DECIR QUE MI HIJO HA ESTADO CON VISITAS A LA DENTISTA DESDE LOS TRES DIAS DE NACIDO, PRIMERO PARA ADAPTARLE UNA PLACA QUE LE SERVIA DE PALADAR, LA USO COMO UN AÑO HASTA QUE LE HICIERON SU OPERACION PARA CERRARLE EL PALADAR AUNQUE QUEDO CON UNA FISTULA, YA CUANDO TENIA COMO 8 AÑOS LE PUSIERON UN INGERTO Y CERRO COMPLETAMENTE, PERO SIEMPRE HA ESTADO CON LA DENTISTA, PARA LIMPIEZA, MI HIJO TIENE AHORA 16 AÑOS Y ME LO PASARON CON EL DR, MAXILOFACIAL PORQUE TIENE LA MORDIDA ALREVEZ LOS DIENTES DE ARRIBA HACIA ADENTRO Y LOS DE ABAJO HACIA AFUERA, Y LOS DIENTES DE ARRIBA ESTAN COMO ENCIMADOS, NO SE SI ME EXPLIQUE, SOLO TE COMENTO LO QUE ME DICEN A MI, VA A NECESITAR UNA OPERACION DE LA QUIJADA PERO ME EXPLICAN QUE SERA HASTA DENTRO DE UNOS 3 AÑOS QUE NECESITAN IR PREPARANDOLO, ESTAMOS EN ESO, CREO QUE CON FRENOS O ALGO ASI, ESPERO TE SIRVA ESTA INFORMACION, Y GRACIAS POR LO QUE HACES! Y SI TE PUEDO AYUDAR EN ALGO SOLO ESCRIBEME.
ATTE: IRMA.



Entrevista

En la siguiente contexto se transcribe con sus propias palabras, la entrevista que se realizó a Adriana, madre de María José (paciente que presenta Síndrome de CHARGE) y la Dra Ana Elena, que es la Odontóloga que atendió el caso. De esta manera iniciamos:

Monserrat: Al nacer María José, ¿cuál fue el diagnóstico que te proporcionaron los doctores?

Adriana: Como no detectaron nada en los ultrasonidos durante el embarazo, al nacer su respiración fue por la boca, entonces cuando intentaron pasar la sonda por la nariz se dieron cuenta que no pasaba, y me dijeron que tenía una atresia de coanas; en ese momento no me dijeron que tenía el síndrome. Entonces lo primero que le detectaron fue lo evidente: que la sonda no pasaba por las narinas, la parálisis facial, la malformación del oído derecho y sospechaban de una fistula traqueo- esofágica (pero que no tenía) solo era una sospecha. Eso fue el primer diagnóstico que me dieron, "Atresia de coanas".

Monserrat: ¿No te dijeron que presentaba algún síndrome?

Adriana: No, eso me dijeron después, como al mes, ya casi que iba a salir del hospital, un fisioterapeuta, me dijo que tenía un síndrome.

Monserrat: ¿Como fue el desarrollo de tu embarazo?

Adriana: Fue todo normal

Monserrat: ¿No tuviste alguna complicación?

Adriana: No, no tuve ninguna complicación. Fue parto normal, María José nació de 37 semanas y media, nació pesando 2,900 kg y midiendo 50 cm. Pues, no estaba tan mal; su desarrollo estuvo bien. Ya fue al nacer, cuando empezó a tener retraso en su desarrollo.

Monserrat: Durante tu embarazo, ¿tomaste algún medicamento, droga o alcohol?

Adriana: No, bueno nada más un Saridon.

Monserrat: ¿Cuántos meses tenías cuando lo tomaste?



Adriana: Como 2 meses, ni siquiera sabía que estaba embarazada. Pero sí fue solo el Saridon lo que tome.

Montserrat: ¿Donde atendiste todo el desarrollo de tu embarazo?

Adriana: Con una doctora particular, ginecóloga homeópata.

Montserrat: Durante el embarazo, ¿no fue detectada ninguna anomalía?

Adriana: Nada, me hicieron dos ultrasonidos y nunca detectaron nada del síndrome, porque María José a veces estaba en una posición donde no se podía ver bien la cara y los doctores solo buscaban medirle la cabeza.

Montserrat: ¿Cuáles fueron las complicaciones subsecuentes del nacimiento de María José?

Adriana: Después, estuvo hospitalizada porque respiraba por su boquita. La tuvieron con ayuda de un casco para que pudiera tener más oxígeno, pero la dejaban respirando por su boca (un fin de semana). Al tercer día la operaron de las coanas, fue cirugía por el paladar, porque sí quitaron hueso, membrana y todo; esa fue la primera que tuvo. Después de la cirugía, como la tuvieron que intubar, la complicación fue que no dejaba el tubo (el ventilador); entonces fue cuando le hicieron un estudio donde se dieron cuenta que la laringe y la tráquea ya estaba muy flácida y le tuvieron que hacer la traqueostomía, porque ya cuando respiraba, se le pegaban y no había paso de aire. Entonces, esa fue su complicación después del nacimiento y lo más importante, porque pensaban que si iba a poder respirar por la nariz, pero pues le costaba trabajo.

Montserrat: Me informabas que los doctores no te proporcionaron información correspondiente acerca del síndrome...

Adriana: No, al mes me dijo un fisioterapeuta que tenía el síndrome CHARGE, pero no me dijeron en qué consistía el síndrome. Ya fue que después investigamos por internet y supimos que cada letra era una malformación; de hecho no me dijeron que podía tener sordera, ni nada. Eso fue por parte mía y gente que de pronto me buscaba información en internet y me podía decir algo.

Montserrat: ¿Como ha sido su desarrollo en general de María José?



Adriana: El primer año fue muy lento, fue yo creo el mas crítico. Tenía un año y parecía una niña de 3 o 4 meses y su desarrollo motor estaba muy por debajo. Camino a los 3 años y fue como por esas fechas entre los 4 y 5 años comencé a buscar ya la forma de comunicarnos, que era importante. En la etapa que tuvo un crecimiento muy rápido fue a partir de que le hicieron su sonda de gastrectomía a los 7 meses, porque durante ese tiempo estuvo muy desnutrida, no comía bien, la comida se le iba; entonces a partir de eso tuvo una recuperación muy buena. Empezó a ganar peso y en general a tener un desarrollo mejor; iniciaba a moverse más pues ya estaba más alimentada. A los 3 años, tuvo todas sus etapas de arrastrarse, gateo y caminar. Se le tuvo que dar estimulación porque no tenía al principio buen pronóstico de que caminara.

Monserrat: ¿Cómo te comunicabas con ella?

Adriana: Por medio de señas. Fue entonces entre los 4 o 5 años que empezamos a ver lo de la comunicación. Me entere de un preescolar de niños sordos, pues empezó con la lengua de señas, y ya de ese tiempo para acá ya ha sido favorable todo.

Monserrat: ¿Cuándo fue la última vez que estuvo hospitalizada?

Adriana: Desde los 5 años fue la última vez que estuvo hospitalizada, eso fue por una neumonía y desde ese tiempo no hemos ido al hospital, más que a citas. Eso es lo que le ha ayudado también, que no ha tenido que estar tanto en el hospital, y ahorita lo que tiene es que esta en espera lo de su marcapasos, por la arritmia.

Monserrat: ¿Cuántas operaciones ha tenido y cuantas veces le han administrado anestesia general?

Adriana: La primera operación fue la de coanas. La segunda fue la traqueostomía. Una tercera fue la ambulatoria de Laser, que fue para abrirle la coana que se le había vuelto a cerrar. La cuarta fue la del corazón. La quinta fue la de gastrectomía y por ultimo una sexta que no fue operación pero si requirió de anestesia general, fue para una tomografía de oído. Y ya desde ahí no ha tenido, debido a su estado porque no la pueden anestesiar.

Monserrat: Entonces, ¿solo han sido 6 veces las que le han administrado anestesia general?



Adriana: Si, 6 veces le han aplicado, pero en la última se puso muy mal, por eso ahorita no la pueden volver a anestésiar hasta que tenga el marcapasos.

Montserrat: ¿Tampoco anestesia bucal?

Dra Ana Elena: La bucal no tiene ningún problema.

Adriana: La arritmia que presenta no tiene nada que ver con el síndrome. Lo que sí, era el soplo y su cirugía del corazón del conducto arterioso, que según la información pueden tener desde el defecto más grande a defectos pequeños; y ella tuvo el defecto pequeño, y eso era característica del síndrome. Lo que ya no, es la arritmia, que fue resultado de una miocarditis viral que tuvo en algún momento de alguna infección, o de esas neumonías que tuvo, o gripes; me dijeron que pudo haber sido en ese momento, y que se pudo haber confundido y pasar desapercibida. Hasta que la anestésiaron, fue cuando se dieron cuenta que ya había dejado secuela. De hecho el diagnóstico que tiene es de *arritmia y síndrome de bradicardia y taquicardia*; no está medicada porque no tiene síntomas. Para eso hay que estarla observando, si llegara a tener un síntoma, ya debo llevarla inmediatamente para que los doctores puedan decirme si ya necesita medicamento o ya es tiempo del marcapaso.

Montserrat: ¿María José ha recibido atención odontológica?

Adriana: Si.

Montserrat: ¿Qué medidas preventivas llevas en cuanto a su cuidado bucal?

Adriana: El lavado de dientes básicamente, porque como ha tenido su erupción lenta pues en realidad está en espera de que le salgan los demás. Creo que el tiempo más crítico fue cuando a los 3 años. ¿no?.

Dra Ana Elena: Si, lo que pasa es que tenía amelogénesis imperfecta, entonces todo el esmalte de sus dientes estaba como gis (eso está en el artículo), entonces era caries, se desbarataban los dientes, por lo tanto se tuvieron que realizar las extracciones porque tenía demasiada caries.

Adriana: Si, luego se complico porque se cayó y se fracturo, ¿te acuerdas Ana?, y se le hizo un absceso.

Dra Ana Elena. Si, se fracturo los dientes. Y bueno, existe un atraso en la erupción dental por lo mismo del síndrome, tiene problemas de la hormona del



crecimiento; y de ahí que tiene un retraso bastante fuerte. Originalmente pensábamos que no iba a tener un incisivo central o un lateral, por la fisura, pero en realidad tiene todos, solo que no han erupcionado.

Monserrat: ¿Cómo fue que obtuviste la información sobre el síndrome de CHARGE?

Adriana: Todo por internet.

Monserrat: ¿Ningún especialista te especifico?

Adriana: Nadie, ninguno.

Monserrat: Bueno, ¿al menos de México?

Adriana: No, si acaso cuando fuimos al Teletón, la genetista de ahí me dio una breve explicación, de algo que ya sabía. Fuimos cuando María tenía 5 años, obviamente en ese tiempo ya sabía en qué consistía el síndrome y lo único que me dijo la genetista fue que si tenía otro bebé era raro que se me llegara a repetir, que era el 1% de probabilidad, y ya fue lo único que me dijeron, pero en realidad era información que ya tenía.

Dra Ana Elena: Lo interesante del síndrome, es que tiene poco tiempo de conocido, porque en la antigüedad, hace 20 -30 años decían que no se salvaban los niños, morían y si se salvan ahora es por las múltiples cirugías que tienen. Entonces realmente es un síndrome, que yo considero, una herencia de la medicina. Porque, de hecho vas a encontrar que no hay niños muy grandes vivos, digo, el mayor tiene 18-17años.

Adriana: De hecho, yo creo que en México ha de haber más niños, pero no están diagnosticados.

Monserrat: Ese es el punto.

Dra Ana Elena: Lo que pasa que es conocido nada mas por ciertas personas, solo que no han sido identificados.

Monserrat: Si, de hecho es muy complicado.

Dra Ana Elena: Es un milagro de la medicina, realmente es un milagro de la medicina, no es muy compatible.

Monserrat: ¿Como ha sido la alimentación de María José a lo largo de estos años?



Adriana: Pues desde chiquita empezó a comer primero por la boca, pero como si tenía problemas se le subía a la nariz y tenía, pues complicaciones, porque se le estaba yendo al pulmón. Por eso a los 7 meses le hicieron la gastreostomía, y a partir de ahí se alimenta por ella. Ahorita ya empieza a comer más cosas por la boca; el sándwich, la galleta, la gelatina; cosas que le gustan. Ha sido difícil, la verdad no me acepta cualquier cosa, es así, como que prueba, siente y luego la escupe. Mas bien, puede masticarlo y escupirlo; por ejemplo las uvas, las mastica y cuando ya les quito todo el jugo me escupe la cascara.

Montserrat: Me imagino porque le rasga y lastima.

Adriana: Si, pero si ha sido su alimentación por sonda y poco por boca.

Montserrat: Socialmente, ¿cómo ha sido su desenvolvimiento de María José?

Adriana: Ha sido bueno, siempre desde chiquita se busco que tuviera contacto con la gente, nunca se le tuvo encerrada; entonces eso a ella la hace sentir confiada siempre que está en algún lugar. De pronto si es complicado ponerles limites, es como el decirles mucho, brindarles la información, explicarles que algo que hace puede tener consecuencias, que no a toda la gente les gustan las travesuras. En la convivencia siempre es abierta, y si tiene confianza y todo, pero en los limites es a veces en lo que le falla a los niños sordos, en general; hay que explicarles las consecuencias, el esto puede pasar, un accidente si haces esto, o respeta porque esto no a todos les gusta. Pero muy bien, se desenvuelve socialmente con niños y con adultos. Tal vez en la comunicación, en eso podría haber a veces complicación, debido a que si el adulto o el niño no maneja el lenguaje de señas; puede existir el ¿cómo le digo esto?, pero últimamente es con la escritura como que ya se vale de eso para poderse comunicar con quien no sabe señas.

Montserrat: Muy bien, ¿sabe leer los labios?

Adriana: Está empezando en la escuela, ahorita en la escuela le dan terapia de lectura labiofacial y hay cosas que a veces si te toma atención en la boca, pero no es totalmente, todo es lengua de señas manos.

Montserrat: ¿Tiene algún centro de desarrollo de educación?



Adriana: Esta asistiendo a una escuela que se llama IPPLIAP Instituto Pedagógico para Problemas de Lenguaje Institución de Asistencia Privadaes. Es una Preescolar y Primaria de niños sordos, allí está asistiendo ahorita y le están dando una formación mas integral, porque tiene neurodesarrollo, tiene taller de lectura labiofacial, y por ejemplo lo de neurodesarrollo vino a suplir lo que hubiera sido una terapia de estimulación, porque ahí le ayudan un poco en la postura, el equilibrio, hay ejercicios que le favorecen y allí es donde ahorita está teniendo toda la atención.

Monserrat: ¿Cuántas veces ha asistido a la revisión odontológica y que se le realiza?

Adriana: Pues casi siempre, te digo, ahorita está como en espera; pero las primeras veces si era cada un mes casi, y bueno la última vez le “tapo una muelita”, no fue hace mucho, como hace año y medio o dos.

Monserrat: Dra, ¿Cuál ha sido su experiencia ante la atención con María José?

Dra Ana Elena: Pues la conozco desde que nació, realmente la experiencia es maravillosa, porque tengo mucha empatía y prácticamente para ella el venir al consultorio era a divertirse. Se deja perfecto anestesiar desde chiquitita, y es súper cooperadora, fascinada, de hecho quiere ser dentista. Es una súper experiencia, ella en si es una niña muy inteligente, mira, tengo contacto con otros niños pero en si, María José es una niña extremadamente inteligente.

Monserrat: Bueno, sabemos que dependiendo las manifestaciones que presenten los niños va a ser su manejo o no dentro del consultorio...

Dra Ana Elena: Yo creo que dependería mucho de los daños que cada niño presentara, pero si tu tienes un manejo con niños; seria empático la principal palabra; si tú tienes un cariño con ellos yo creo que teniendo lo que tuviera, no tienes problema de atención con ellos. Yo, por ejemplo, tengo otro niño con otro síndrome mucho más raro que el de ella y es una atención agradable, bueno, no le doy ninguna atención diferente que le daría a otro niño; igual ve una película, igual oye la pieza, le doy un espejo, platicamos, le leo un cuento. La diferencia con ella es que tuve que aprender el lenguaje de señas.

Monserrat: Dentro de Antecedentes familiares, ¿hay algún familiar con alguna de estas características?



Dra Ana Elena: Acuérdate que no es hereditario.

Adriana: Si me lo han preguntado, sordos en la familia, pues mi abuelo es sordo, pero fue por otro tipo de problemas, se descuido infecciones que a la larga le provocaron la sordera.

Dra Ana Elena: Pero acuérdate que la sordera es también producto de lo mismo, un problema del conducto auditivo. Que además, déjame decirte que si tienes experiencia de atención con niños sordos, nada que ver con un adulto normal, ni con un adulto sordo, porque no relacionan el ruido con el dolor, entonces no saben lo que sienten. Es otra experiencia.

Monserrat: Bueno, pues eso es todo básicamente. Muchas gracias.

Adriana y Dra Ana Elena: Por nada.