

¿Qué es el síndrome de CHARGE?



El síndrome de CHARGE es una condición genética poco común que afecta varias partes del cuerpo de un niño, como los ojos, los nervios, el corazón, las fosas nasales, los genitales y los oídos. Los niños diagnosticados con esta condición presentan rasgos faciales únicos y una combinación de síntomas que facilitan el diagnóstico.

Es importante tener en cuenta que cada persona con síndrome de charge presenta características únicas y no hay dos personas iguales. Las anomalías del síndrome de CHARGE pueden aparecer prenatalmente y afectar al niño de diversas maneras y de por vida.

¿A quién afecta el síndrome de charge?

El síndrome de charge es una afección genética que puede afectar a cualquier persona, ya que la mayoría de los casos son resultado de una mutación genética. Se puede heredar el gen mutado de uno de los progenitores (autosómica dominante) durante la concepción. Cuando esta mutación genética se produce, es aleatoria o esporádica, y no hay nada que los progenitores puedan hacer antes o durante el embarazo para prevenirla.

¿Qué tan común es el síndrome de charge?

El síndrome de charge es poco común y afecta aproximadamente a 1 de cada 8.500 a 10.000 recién nacidos en el mundo.

¿Cómo afecta el síndrome charge al cuerpo de mi hijo?

El síndrome de charge afecta varias partes del cuerpo porque el gen mutado que lo causa no proporciona a las células las instrucciones necesarias para formarse y funcionar correctamente. Los síntomas varían de leve a grave, y podrían presentarse complicaciones potencialmente fatales si el corazón y los órganos internos del recién nacido no se formaron correctamente durante el desarrollo fetal.

El prepárese antes de que nazca su bebe le ayudara a planificar cualquier tratamiento que deba realizarse de inmediato para prevenir complicaciones, especialmente si los síntomas afectan el corazón, la respiración o la alimentación de su hijo.

Síntomas y causas

¿Cuáles son los síntomas del síndrome de CHARGE?

Los síntomas más comunes del síndrome de charge conforman el acrónimo del nombre que incluye:

...¿Qué es el síndrome de CHARGE?

- Coloboma y anomalías de los nervios craneales: falta de tejido en el ojo que parece una incisión en el iris, dificultad con el equilibrio y la coordinación, parálisis de un lado de la cara, reducción del sentido del olfato.
- Defectos cardíacos: los problemas cardíacos presentes al nacer (congénitos) incluyen tetralogía de fallot, defecto del tabique ventricular, defecto del canal auriculoventricular y/o anomalías del arco aórtico.
- Atresia de las coanas: conducto nasal estrecho o bloqueado que provoca dificultades para respirar y apnea del sueño.
- Restricción del crecimiento y desarrollo: el niño necesita tiempo adicional para alcanzar los objetivos de altura y peso para su edad, junto con los hitos del desarrollo para su edad.
- Anomalías genitales: los bebés varones nacen con un pene pequeño (micropene) y/o testículos no descendidos (criptorquidia).
- Anormalidades del oído: estas incluyen orejas que sobresalen o carecen de lóbulos y problemas de audición que conducen a la pérdida auditiva/sordera.

Muchos síntomas están presentes al nacer, pero en algunos casos no se diagnostica hasta que los síntomas se hagan evidentes.

Condiciones adicionales del síndrome charge incluyen:

- Problemas de alimentación y deglución.
- Problemas con el desarrollo cognitivo.
- Labio leporino o paladar hendido.
- Hipotonía.
- Condiciones renales: exceso de líquido en los riñones (hidronefrosis), reflujo hacia los riñones (reflujo), riñón pequeño o faltante.
- Desconexión de los conductos hacia el estómago (atresia esofágica).
- Ansiedad o conductas ansiosas.
- Escoliosis.

Características faciales

Los niños diagnosticados con síndrome de CHARGE tienen características faciales únicas que incluyen:

- Cara cuadrada.
- Frente ancha.
- Cejas arqueadas.
- Ojos grandes.
- Párpados caídos.
- Boca y barbilla pequeñas.
- Cara asimétrica.

¿Qué causa el síndrome de charge?

Una mutación genética del gen *chd7* causa el síndrome de charge. El gen *CHD7* da instrucciones a las células para que produzcan una proteína en el ADN en los cromosomas (cromatina), como si fuera un regalo. La cromatina puede ajustar el tamaño y la forma (remodelación) del ADN empaquetado, ya sea compacto o flexible (expresión) para satisfacer las necesidades de cada cromosoma.

...¿Qué es el síndrome de CHARGE?

Si tiene el síndrome de CHARGE, su gen CHD7 no está produciendo suficientes proteínas para empacar su ADN según las instrucciones, lo que provoca los síntomas de la condición.

En casos excepcionales, algunas personas diagnosticadas con síndrome de charge no presentan una mutación en el gen chd7 o presentan una mutación en otro gen de su ADN. Se están realizando estudios para comprender mejor estas causas poco frecuentes. El consultar un genetista es fundamental.

¿Puedo heredar el síndrome de charge?

Sí, el síndrome de charge es una condición hereditaria. Durante la concepción, si recibe una copia del gen CHD7 mutado, experimentará síntomas de la enfermedad (autosómica dominante). Estos cambios genéticos suelen ocurrir debido a mutaciones que no se presentan en los antecedentes familiares de la persona. Un padre o madre con síndrome de CHARGE, tendrá un 50 % de probabilidades de tener un bebé con síndrome de CHARGE.

Diagnóstico y pruebas

¿Cómo se diagnostica el síndrome de CHARGE?

El médico de su hijo lo examinará físicamente para detectar características importantes de la afección. Para confirmar el diagnóstico, le realizará una prueba genética, en la que extraerá una pequeña muestra de sangre para detectar cambios genéticos en el gen CHD7. Para asegurarse de que la condición de su hijo no ponga en peligro su vida, podrían ser necesarios análisis de sangre, orina estudios adicionales para comprobar la salud de sus órganos internos. Estas pruebas son específicas para los niños con características específicas. Consulte a su médico sobre la posibilidad de realizar pruebas adicionales.

Manejo y tratamiento

¿Cómo se trata el síndrome de CHARGE?

El tratamiento del síndrome de charge es específico para cada niño y se centra en aliviar sus síntomas. Las opciones de tratamiento podrían incluir:

- Cirugía para subsanar labio o paladar hendido, problemas cardíacos o atresia.
- Recibir la terapia ocupacional, física o del habla, enseñarle a su hijo hábitos de alimentación positivos o para mejorar los desafíos del habla y lenguaje.
- Ponerle sonda de alimentación para ayudar a su hijo a comer hasta que aprenda a tragar.
- Uso de un ventilador o una máquina cpap para mejorar las dificultades respiratorias o la apnea del sueño.
- Uso de audífonos o implantes para mejorar la pérdida auditiva.
- Recibir servicios de educación especial.
- Tomar medicamentos para tratar condiciones relacionadas.

¿Cómo cuido a mi hijo diagnosticado con síndrome de charge?

Su hijo podría necesitar más tiempo para crecer y desarrollarse con un diagnóstico de síndrome de charge. Es posible que esté retrasado en el desarrollo y que presente problemas para sentarse sin apoyo o hablar. Durante sus primeros años, trabaje con el rezago en el desarrollo de su hijo y busque ayuda si no los logra. Su médico evaluará el crecimiento de su hijo durante las revisiones y supervisará su progreso. Manténgase al día con las visitas médicas y tratamientos para asegurarse de que su hijo esté bien en la medida que crece y que no corra el riesgo de sufrir efectos secundarios como consecuencia del diagnóstico.

...¿Qué es el síndrome de CHARGE?

Perspectiva/Pronóstico

¿Qué puedo esperar si tengo síndrome de CHARGE?

Al principio del diagnóstico, su médico le realizará pruebas para asegurarse de que el corazón y los órganos internos funcionen correctamente y no presenten síntomas potencialmente peligrosos. Podría ser necesaria una cirugía para corregir cualquier anomalía del crecimiento, especialmente las que afecten el corazón.

¿Cuál es la esperanza de vida de una persona diagnosticada con síndrome de CHARGE?

La esperanza de vida de una persona con síndrome de CHARGE varía según la gravedad de sus condiciones. Los niños con complicaciones graves presentan una alta tasa de mortalidad durante los primeros cinco años de vida. En el caso de los niños con condiciones leves, pueden tener vidas prolongadas con tratamiento de apoyo de por vida.

Prevención

¿Cómo puedo prevenir el síndrome de CHARGE?

El síndrome de CHARGE no se puede prevenir porque es una condición genética. La mutación genética que causa esta afección suele ocurrir de forma aleatoria, sin antecedentes familiares, lo que dificulta su predicción.

¿Cuándo debo consultar al médico de mi hijo?

Visite a su al médico si su hijo:

- Si tuvo una cirugía y presenta una infección en el área.
- No está cumpliendo con los hitos de desarrollo de acuerdo con su edad.
- Presenta dificultad para comer o alimentarse.
- ¿Tiene algún problema de audición o visión?
- Presenta dificultad para tragar.

Acuda a la sala de emergencias si su hijo presenta dificultad respiratoria, cambios de color, dificultad para alimentarse o irregularidad en la frecuencia cardíaca.

¿Qué preguntas debo hacerle a mi médico?

- ¿Qué tan graves son los síntomas de mi hijo?
- ¿Cuál es la esperanza de vida de mi hijo?
- ¿Mi hijo necesita cirugía?
- ¿Tiene efectos secundarios el medicamento que me recetó?

Una nota de la Clínica Cleveland

Puede ser alarmante saber que su recién nacido tiene una condición genética poco común. Algunos padres y cuidadores buscan apoyo en la asesoría genética para obtener más información sobre el diagnóstico de su hijo y cómo ayudarlo. A medida que su hijo crece, necesita profesionales de la salud a su lado que lo guíen en cada paso.

Revisado y adaptado por APNI, Inc.

Referencias:

<https://my.clevelandclinic.org/health/diseases/23472-charge-syndrome>
<https://www.lavanguardia.com/vida/20170518/422650039860/sindrome-de-charge-ceguera-sordera-cardiopatias-enfermedad-rara.html>