

## Recomendaciones para anestesia de pacientes con síndrome CHARGE

**Nombre de la enfermedad:** síndrome CHARGE

**CIE 10:** Q87.8

**Sinónimos:** asociación CHARGE; síndrome de Hall-Hittner

El síndrome CHARGE se definió inicialmente como una asociación no aleatoria de anomalías

- Coloboma
- Defectos cardíacos
- Atresia de coanas
- Retraso del crecimiento y desarrollo
- Hipoplasia genital
- Anomalías de las orejas/Sordera

(nota del traductor CHARGE es el acrónimo en inglés de Coloboma, Heart defect, Atresia Choanae, Retarded Growth/Development, Genital Hypoplasia, Ear Anomalies/Deafness)

En 1998, un grupo de expertos definió los criterios mayores (las 4C clásicas: atresia de Coanas, Coloboma, orejas características y anomalías de nervios Craneales) y menores del síndrome CHARGE. Los individuos con las cuatro características mayores o tres mayores y tres menores es bastante probable que tengan síndrome CHARGE [1].

---

Medicina en elaboración



Quizás haya nuevos

conocimientos Cada paciente es  
único

Quizá el diagnóstico sea erróneo

---



**Se puede hallar más información sobre la enfermedad, centros de referencia y organizaciones de pacientes en Orphanet: [www.orpha.net](http://www.orpha.net)**

---

Criterios menores:

- Malformaciones cardiovasculares
- Hipoplasia genital
- Labios y paladar hendido
- Fístula traqueoesofágica
- Facies característica de síndrome CHARGE
- Retardo del crecimiento
- Retraso del desarrollo

Ocasionales:

- Anomalías renales: duplicaciones, reflujo vesicoureteral
- Anomalías raquídeas: escoliosis, osteoporosis
- Anomalías de las manos
- Anomalías de cuello/hombros

En muchos niños con síndrome CHARGE pueden detectarse mutaciones en el gen CHD7 del cromosoma 8q12. Muchos casos son esporádicos [2].

---

### **Cirugía típica**

---

- Cardíaca (reparación total, shunts, anillos valvulares y ligadura de ductus patente)
- Oejas (exploraciones, tubos de miringotomía)
- Nariz y garganta (reparación de atresia coanal, reparación de labios/paladar hendido, traqueostomía)
- Tracto gastrointestinal (cierre de fístulas traqueoesofágicas, funduplicadura, gastrostomía)
- Sistema genitourinario (reflujo vesicoureteral, hipospadias, criptorquidia)
- Exploraciones diagnósticas (nasofaringoscopia, laringoscopia, broncoscopia)
- Procedimientos diagnósticos (RM, TAC, escintigrafía)
- Ojos (exploraciones)
- Otros (reparación de hernia, circuncisión, implantes cocleares, exéresis de granulomas, inserción de tubos de nefrostomía)

---

### **Tipo de anestesia**

---

La elección del procedimiento anestésico depende de las características fenotípicas individuales y la presencia de afectación de los órganos.

La anestesia general puede hacerse con anestésicos volátiles o intravenosos.

## **Procedimientos diagnósticos adicionales necesarios (preoperatorios)**

---

- Ecocardiografía
- Gasometría, creatinina, electrolitos y calcio

Opcional:

- Ecografía abdominal para las anomalías renales
- Radiografía de tórax si hay infección del tracto respiratorio bajo
- Evaluación neurológica para la presencia de hipotonía o parálisis facial
- RM craneal y EEG

## **Preparación especial para el tratamiento de la vía aérea**

---

Hasta el 56% de los pacientes con asociación CHARGE tienen anomalías de vía aérea superior además de atresia coanal y labio y paladar hendido [3]. Hasta el 50% de los pacientes precisan traqueotomía no solo para las anomalías asociadas de vía aérea, sino también por retención salivar, trastornos de deglución y aspiración crónica [4].

Las anomalías frecuentes de vía aérea en la asociación CHARGE son

- Atresia coanal
- Labio y paladar hendidos
- Micrognatia
- Laringomalacia
- Estenosis subglótica
- Parálisis bulbar
- Larínge hendida
- Parálisis recurrente de nervio laríngeo
- Traqueomalacia
- Fístula traqueo-esofágica

Debe evaluarse y tratarse infecciones activas del tracto respiratorio inferior antes de la anestesia. Debe realizarse una búsqueda cuidadosa de anomalías de la vía aérea. Se recomienda consulta a un especialista otorrinolaringólogo. La planificación del tratamiento de la vía aérea depende de que exista anomalías o reflujo gastroesofágico y aspiración crónica. En una urgencia debe preverse vía aérea difícil.

### **Preparación especial para transfusión o administración de productos hemáticos**

---

No hay evidencia de problemas específicos en relación con administración de productos hemáticos.

### **Preparación especial para anticoagulación:**

---

No se han comunicado.

### **Precauciones en el transporte o movilización del paciente**

---

No se han comunicado.

### **Probable interacción entre fármacos anestésicos y medicación crónica del paciente**

---

No se han comunicado.

### **Procedimiento anestésico**

---

Debido a que la cooperación de estos niños es limitada, puede ayudar la premedicación con sedantes y la presencia de los padres durante la inducción.

La inducción inhalatoria puede ser difícil en pacientes gravemente afectados por babeo debido a la capacidad disminuida de tragar las secreciones, pero puede ser de preferencia en pacientes con traqueotomía y acceso venoso difícil.

Debido a la elevada incidencia de reflujo gastro-esofágico algunos anestesiólogos prefieren una inducción de secuencia rápida pero no hay evidencia que sugiera que esto aumenta la seguridad.

No hay estudios de técnicas de vía aérea. Un caso clínico describió tratamiento con éxito de la vía aérea con mascarilla laríngea en un paciente con síndrome CHARGE y un Cormack Lehane grado IV en la laringoscopia directa [5].

### **Monitorización particular o adicional**

---

La monitorización depende del fenotipo individual de CHARGE y del procedimiento quirúrgico.

---

### **Posibles complicaciones**

---

Pueden ocurrir eventos adversos postoperatorios como desaturaciones de oxígeno, secreciones excesivas que resulten en obstrucción de vía aérea, aspiración, crepitación prolongada y sibilancias, disminución de frecuencia respiratoria, estridor, atelectasias y neumotórax.

Arritmias y otras anomalías de la frecuencia cardíaca [6].

---

### **Cuidados postoperatorios:**

---

Han ocurrido eventos postoperatorios con la vía aérea en individuos con síndrome CHARGE hasta en 35% de las anestесias.

Las cirugías con más eventos de vía aérea implican las cardíacas, del tracto gastrointestinal y exploraciones diagnósticas de vía aérea. La combinación de procedimientos quirúrgicos múltiples en una sola anestesia no aumentan el riesgo de eventos postoperatorios de vía aérea. Los pacientes que requieren funduplicatura de Nissen o gastrostomía tienen riesgo alto de eventos anestésicos de vía aérea [6].

Puede requerirse ventilación mecánica postoperatoria prolongada. También se recomienda supervisión prolongada en en la sala de despertar o en una sala de cuidados intermedios o de cuidados intensivos.

---

### **Información sobre situaciones de emergencia / Diagnóstico diferencial**

---

Diagnósticos diferenciales causados por la enfermedad como herramienta para distinguir entre un efecto adverso del procedimiento anestésico y una manifestación de la enfermedad.

No son frecuentes situaciones de emergencia desencadenadas por la miopatía distal de Welander.

---

### **Anestesia ambulatoria**

---

No se recomienda debido al riesgo significativamente elevado de eventos postanestésicos adversos con la vía aérea.

---

### **Anestesia obstétrica**

---

No se ha comunicado.

## Referencias bibliográficas y enlaces de internet.

1. Blake KD, Prasad C: CHARGE syndrome. Orphanet Journal Of Rare Diseases 2006;1: 34.
2. Sanlaville D, Verloes A: CHARGE syndrome: an update. Eur J Hum Genet. 2007; 15: 389 -99
3. Stack CG, Wyse RK: Incidence and management of airway problems in the CHARGE Association. Anaesthesia 1991; 46(7): 582-5.
4. Naito Y, Higuchi M, et al. : Upper airway obstruction in neonates and infants with CHARGE syndrome. American Journal Of Medical Genetics Part A 2007; 143A (16): 1815-20.
5. Hara Y, et al.: Successful airway management with use of a laryngeal mask airway in a patient with CHARGE syndrome. J Anesth 2009; 23: 630 - 632
6. Blake K, MacCuspie J, et al.: Postoperative airway events of individuals with CHARGE syndrome. International Journal Of Pediatric Otorhinolaryngology 2009; 73(2): 219-26.
7. Bissonnette B, et al.: Syndromes. Rapid Recognition and Perioperative Implications. McGraw-Hill 2006.

---

**Última fecha de modificación): Diciembre 2011**

---

*Estas guías han sido preparadas por:*

**Autor**

**Michael Laschat**, anesthesiólogo, Colonia, Alemania  
[LaschatM@kliniken-koeln.de](mailto:LaschatM@kliniken-koeln.de)

**Peer-Revision 1**

**Tanja Huettl**, anesthesiólogo, Hospital Universitario, Zurich, Suiza

**Peer-Revision 2**

**Christian Puder**, otorrinolaringólogo, Colonia, Alemania  
[puder@hno-kalk.de](mailto:puder@hno-kalk.de)

**Translation (EN-ES)**

**Carlos Errando**, anesthesiólogo, Valencia, Spain  
[errando013@gmail.com](mailto:errando013@gmail.com)

---