

## El síndrome CHARGE

Esta ficha reúne información de ayuda a los profesionales implicados en la atención de la discapacidad en su trabajo de evaluación y acompañamiento de personas que padecen estas enfermedades raras. En ningún caso, sustituye a una evaluación individual.

### Breve descripción del síndrome CHARGE

Adaptado de la enciclopedia de Orphanet para profesionales [1]

- **Definición:** El síndrome CHARGE es un síndrome de anomalías congénitas múltiples que se caracteriza por la combinación variable de diversas anomalías, principalmente coloboma, atresia/estenosis coanal, disfunción de los nervios craneales; anomalías del oído (anomalías conocidas como las cuatro características (4C) principales).
- **Epidemiología:** La incidencia estimada es de 1/12.000 – 1/15.000 nacidos vivos.
- **Clínica:** El síndrome muestra un cuadro clínico variable, incluso en una misma familia, según las anomalías asociadas. Se presenta en el período neonatal con cianosis causada por la atresia coanal (en el 60-70% de los casos, siendo la atresia ósea o membranosa, unilateral o bilateral) y/o cardiopatía cianótica (75-80% de los casos; p.ej. malformaciones cardíacas conotruncales, defectos del arco aórtico; véanse estos términos). El coloboma, habitualmente retiniano, se presenta en el 75-90% de los casos y puede estar asociado a microftalmia, provocando una pérdida de visión. Las anomalías del oído (95-100%) incluyen orejas de implantación baja u oído externo en forma de embudo con deficiencia de cartílago en el pabellón auricular externo y concha triangular, así como malformaciones de los huesecillos del oído medio, lo que conlleva otitis media serosa crónica e hipoacusia neurosensorial. Las anomalías de los nervios craneales son frecuentes e incluyen anomalías de los nervios olfativos, faciales, auditivos, vestibulares y de aquellos implicados en la deglución. Los defectos del sistema nervioso central (SNC) incluyen atrofia cerebral, agenesia del cuerpo caloso, anomalías de la fosa posterior e hipoplasia cerebelosa. También se ha observado hipoplasia genital y retraso puberal. El retraso del crecimiento estatura-ponderal está, por lo general, relacionado con problemas graves de succión/deglución. También se ha observado retraso motor (debido a problemas de equilibrio), retraso del habla y retraso de las habilidades motoras finas. Los rasgos faciales dismórficos incluyen cara cuadrada, frente y puente nasal prominentes y asimetría a causa de la parálisis facial. Son frecuentes los defectos de las vías respiratorias superiores (p.ej. laringomalacia congénita, traqueomalacia congénita; véanse estos términos), fistula traqueoesofágica (FTE) y reflujo gastroesofágico. Asimismo, se ha descrito una disfunción endocrina (deficiencia de la hormona del crecimiento, hipogonadismo hipogonadotrópico) y anomalías del sistema inmune (inmunodeficiencias combinadas graves (véase este término), linfopenia de células T aislada). Son frecuentes las infecciones respiratorias. Los pacientes pueden manifestar un comportamiento autista asociado al trastorno de déficit de atención e hiperactividad (TDAH), trastorno obsesivo compulsivo (TOC) y ansiedad.

El síndrome CHARGE – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

[www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeCHARGE\\_Es\\_es\\_HAN\\_ORPHA138.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeCHARGE_Es_es_HAN_ORPHA138.pdf)

| noviembre de 2017

- **Etiología:** El síndrome CHARGE puede ser esporádico (97% de los casos) o ser transmitido según un patrón de herencia autosómico dominante. Existe un riesgo del 1-2% de mosaicismo gonadal.
- **Manejo y pronóstico:** El tratamiento requiere una aproximación multidisciplinar (en la que intervienen dietistas, gastroenterólogos, endocrinólogos, cardiólogos) que asocia un abordaje quirúrgico, asistencia para las personas con pérdida visual y auditiva (servicios para la ceguera/sordera), terapia ocupacional, fisioterapia, logopedia, implante coclear, terapia conductual y apoyo psicológico. La mortalidad durante el período neonatal es elevada, esto es debido con frecuencia a la asociación de la cardiopatía cianótica, la fistula traqueoesofágica, la atresia coanal, la deficiencia de linfocitos T y las anomalías cerebrales. Por lo general, la mortalidad y la morbilidad durante el período post-neonatal se relacionan con complicaciones post-anestésicas y con los problemas en la alimentación, que pueden causar neumonía por aspiración.

## **La discapacidad en el curso del síndrome CHARGE**

Adaptado de la Enciclopedia de Orphanet para el público en general [2]

- **¿Qué situaciones de discapacidad pueden derivarse de las manifestaciones del síndrome?**

La gravedad del síndrome es variable y, por tanto, cuando las manifestaciones son menores, los niños pueden llevar una vida prácticamente normal, aunque presentan lentitud y cansancio relacionados con la enfermedad.

Las formas más graves del síndrome CHARGE conducen a una situación de discapacidad que requiere la puesta en marcha de protocolos de manejo específicos debido a la asociación de diversas deficiencias que se producen al mismo tiempo.

Una de las características principales del síndrome CHARGE es la posible afectación simultánea de varios sentidos, como la vista, audición, equilibrio u olfato, junto con dificultades para respirar y alimentarse. Por lo tanto, el proceso de aprendizaje experimenta un retraso debido a que las distintas etapas del desarrollo no han podido completarse al ritmo esperado. La mayoría de los niños tiene problemas para expresarse y, con ello, para “mostrar” sus capacidades. En consecuencia, a menudo resulta difícil evaluar su potencial. Sin embargo, estos niños disponen de importantes recursos que pueden ponerse de relieve gracias a una buena comprensión de sus particularidades y a un acompañamiento adaptado.

Para el niño afectado de una forma grave, con sordera y ceguera, es especialmente difícil aprender a desplazarse y comunicarse con el entorno, establecer lazos afectivos y desarrollarse. Por tanto, se enfrentan a dificultades en sus actividades diarias.

En niños mayores, los problemas de comportamiento pueden entrañar dificultades adicionales.

La consecuencia de estas deficiencias es una discapacidad que afecta a la comunicación, la autonomía, la movilidad... (véase “Vivir con”) y que puede mejorar mediante una reeducación funcional, ciertos equipamientos y ayudas técnicas. Cuando pueden beneficiarse de un marco adaptado y disposiciones específicas, la mayoría de los niños presenta un notable progreso, tanto en el plano físico e intelectual como en el social.

---

**El síndrome CHARGE – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad**

[www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeCHARGE\\_Es\\_es\\_HAN\\_ORPHA138.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeCHARGE_Es_es_HAN_ORPHA138.pdf)

| noviembre de 2017

- **¿Cuáles son las ayudas disponibles para prevenir y limitar las situaciones de discapacidad?**

Ciertos niños afectados por el síndrome CHARGE se encuentran en una situación de discapacidad que requiere un manejo particular.

Debido a esta situación de discapacidad, un equipo multidisciplinar será el más indicado para proporcionar información y asesoramiento, así como para hacer un diagnóstico funcional del conjunto de aptitudes y deficiencias. En el caso de una persona afectada por el síndrome CHARGE es necesario evaluar la visión, la audición, el desarrollo psicomotor y el intelectual. También se valorarán los hábitos de vida, las necesidades, el entorno incluido el escolar, las prioridades, proyectos y el funcionamiento social. Estos informes van a permitir evaluar la discapacidad de forma específica y elaborar un proyecto individualizado adaptado para un mejor manejo. También se determinarán los protocolos técnicos y las reeducaciones funcionales (acompañamiento) necesarias para compensar la discapacidad.

### **Manejo de la hipoacusia**

Las dificultades auditivas pueden ser paliadas mediante el uso de un dispositivo (audioprótesis) que facilita el desarrollo del niño y mejora su calidad de vida. Por lo tanto, debe colocarse de forma temprana. El dispositivo auditivo puede ser una prótesis de conducción ósea: gracias a las vibraciones que éste emite en contacto con el hueso, el sonido se transmite directamente al oído interno. La carcasa que permite estas microvibraciones debe mantenerse en contacto con la piel del cráneo; antes de los 6 años de edad, se sujeta mediante una cinta elástica o una diadema, mientras que, en niños mayores, la carcasa se sostiene gracias a un tornillo de titanio que se fija al hueso detrás de la oreja. El niño puede correr y saltar sin dificultad, pero deberá quitarse la carcasa cuando vaya a la piscina. También existen otros dispositivos basados en un sistema de doble imán, en los que uno se introduce bajo la piel sobre el hueso situado detrás de la oreja y el otro permite mantener el aparato externo en su lugar. Finalmente, también pueden utilizarse dispositivos convencionales detrás de la oreja.

En caso de sordera profunda, el médico puede valorar la pertinencia de colocar un implante coclear. Se trata de un dispositivo electrónico compuesto de dos partes, una interna que se implanta en el oído interno durante una intervención quirúrgica y una externa que se coloca discretamente detrás de la oreja.

Tras la colocación de un implante coclear, el niño deberá seguir una reeducación logopédica si su desarrollo psicomotor lo permite. La eficacia de las ayudas auditivas depende de la gravedad de las malformaciones y del grado de discapacidad psicomotora del niño.

Para los niños que presentan otitis recurrentes, puede proponerse la colocación de tubos que atraviesan el tímpano (tubo de timpanostomía o drenaje transtimpánico).

La elección de las ayudas auditivas deberá ser realizada por un equipo ORL experto en función de cada caso en particular.

## Manejo de los trastornos visuales

Es muy recomendable la detección precoz de los problemas de visión por parte de un oftalmólogo y su manejo por un equipo especializado en ortóptica para llevar a cabo una reeducación, que permitirá la adaptación de las gafas, y que acompañará al niño y, posteriormente, al adulto afectado. La adopción de algunas precauciones puede limitar la discapacidad visual. Por ejemplo, se recomienda proteger los ojos, muy sensibles a la luz, con una gorra o una visera y gafas de sol. La reeducación visual funcional permite que el niño aprenda a utilizar bien sus capacidades visuales restantes. Las ayudas a la movilidad resultan útiles en algunas ocasiones (en general, el niño se desenvuelve bien con la visión periférica).

## Manejo de los trastornos del desarrollo motor e intelectual

El retraso motor, la discapacidad intelectual y los problemas de comportamiento requieren de la intervención de un equipo multidisciplinar constituido por **psicomotricistas, fisioterapeutas, logopedas, psiquiatras, profesionales de educación especial,**...

La estimulación de los sentidos y el manejo de los problemas de comportamiento pueden abordarse mediante manipulaciones suaves, masajes y formas de comunicación específicas: imágenes, símbolos, lengua de signos...

A menudo, los problemas de equilibrio y de visión afectan al desarrollo motor. **El manejo psicomotor** es por ello muy importante, con el fin de compensar estas deficiencias enseñando al niño a situarse bien en el espacio, a mantenerse de pie, a contrarrestar los problemas de equilibrio o a relajarse.

La **fisioterapia**, iniciada lo antes posible, es crucial en el acompañamiento del niño. Tiene como objetivo ayudarle a sostener la cabeza, girarse o sentarse y facilitar la adquisición y mejora de la marcha, así como que aprenda a combatir los problemas de equilibrio. En la edad adulta, la fisioterapia contribuye a limitar las deformaciones de la columna vertebral (escoliosis) y a conservar la amplitud de los movimientos. En caso de escoliosis, es necesario realizar un seguimiento regular por parte de un **ortopedista**. Las ayudas materiales (reposapiés, reposabrazos,...) pueden incrementar la estabilidad de la posición sentada.

Para facilitar la adquisición del lenguaje, es indispensable el manejo temprano por parte de un **logopeda**. Ya que el lenguaje verbal se adquiere tardíamente, su objetivo principal es favorecer la comunicación no verbal, gestual por ejemplo, y mejorar la comprensión. Este manejo, en estrecha colaboración con la familia, se inicia de forma muy temprana, en torno al año o los 2 años de edad. Por lo general, los niños utilizan todas las formas de comunicación para entender y hacerse entender (lenguaje oral, lengua de signos, utilización de símbolos e imágenes,...) y a menudo combinan diferentes modos.

La **terapia ocupacional** permite recuperar o adquirir una mejor autonomía individual, social y profesional.

Los niños presentan con frecuencia un comportamiento aparentemente extraño. Su entorno debe aprender a descifrarlo, comprenderlo y tolerarlo. Estos niños se enfrentan a numerosas dificultades debido a sus deficiencias sensoriales y motoras, pudiendo

presentar ansiedad. Por lo tanto, es importante tratar de reducirla y enseñar poco a poco a los niños a no realizar gestos agresivos o que puedan entrañar un peligro para ellos mismos y las personas de su entorno. El manejo por parte de un **psiquiatra infantil y/o un psicólogo** es necesario.

### **Manejo nutricional**

Las dificultades alimentarias son frecuentes y de origen variado. **El manejo por parte de un logopeda** puede ayudar a los niños que presentan problemas de deglución.

Se recomienda el apoyo de un **dietista** para realizar el cálculo de la ingesta calórica necesaria y aconsejar sobre un régimen alimenticio bien equilibrado.

- **“Vivir con”: las situaciones de discapacidad diaria**

#### *¿Cuáles son las consecuencias del síndrome en la vida familiar y diaria?*

Las consecuencias de la enfermedad sobre la vida diaria varían en función de la gravedad de las afectaciones: no todos los afectados necesitan el mismo apoyo, ni todos son dependientes. Desde los primeros años de vida, las frecuentes hospitalizaciones, de larga duración para algunos niños, perturban la vida diaria y familiar. Después, en torno a los 3 o 4 años de edad, los niños comienzan a mejorar, aunque algunos continúan dependiendo de un seguimiento muy cercano. Esta situación puede ir acompañada de preocupaciones financieras, técnicas y administrativas, y algunos padres deben adaptar o dejar su actividad profesional para ocuparse de su hijo.

#### *¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la comunicación y la escolaridad?*

La evolución de la escolaridad varía de un niño a otro, dependiendo fundamentalmente de la gravedad de la deficiencia auditiva y visual, y de la importancia de los problemas de comportamiento.

Aproximadamente la mitad de los niños es capaz de seguir una escolaridad normal en la escuela primaria.

Además del retraso del desarrollo, los niños afectados por el síndrome CHARGE manifiestan un retraso del aprendizaje. Sin embargo, los menos afectados pueden seguir el programa de educación reglada gracias a un acompañamiento adaptado y una buena comprensión de sus particularidades.

En caso de que el niño presente dificultades para expresarse, es importante identificar sus señales comunicativas y estudiar su comportamiento comunicativo para interpretar sus significados e incentivar su uso; incluso si el niño no utiliza un lenguaje o un código, sí que comunica; por eso, apoyar el desarrollo de la comunicación no verbal es importante con la utilización, por ejemplo, de soportes gráficos (fotos, dibujos, pictogramas,...).

La legislación española establece la obligación de las Administraciones educativas de asegurar los recursos necesarios para los alumnos que presentan necesidades educativas especiales. Los mecanismos de refuerzo, que deberán ponerse en práctica tan pronto como se detecten dificultades de aprendizaje, podrán ser tanto organizativos como

curriculares. Entre otras medidas, podrá considerarse el apoyo en el grupo ordinario, los agrupamientos flexibles o las adaptaciones del currículo. Por tanto, el centro escolar deberá poner en marcha un plan de acogida para facilitar la integración y la resolución de las dificultades que pueda encontrar el niño.

El departamento de Educación del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer) desarrolla acciones para la inclusión educativa del alumnado con enfermedades raras dirigido a toda la comunidad educativa. Ofrece servicios de información, orientación y asesoramiento para las familias, alumnado, profesionales y centros escolares a través del mail: [escuela@creenfermedadesraras.es](mailto:escuela@creenfermedadesraras.es)

Asimismo, el Servicio de Atención Educativa de FEDER ([inclusion@enfermedades-raras.org](mailto:inclusion@enfermedades-raras.org)), proporciona apoyo y orientación en relación a las necesidades educativas del alumnado afectado por una enfermedad poco frecuente.

### *¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida profesional?*

Las personas con deficiencias menores pueden llevar una vida profesional prácticamente normal, teniendo en ocasiones que gestionar su cansancio mediante ciertas adaptaciones, de acuerdo con las indicaciones del médico de trabajo: tiempo parcial, adaptación del puesto de trabajo con la ayuda de terapeutas ocupacionales.

Uno de los objetivos básicos de la política de empleo de trabajadores con discapacidad es su integración en el sistema ordinario de trabajo o, si no es posible, su incorporación al sistema productivo mediante la fórmula especial de trabajo protegido.

Para el cumplimiento de este objetivo, la normativa contempla diferentes medidas que fomentan el empleo de los trabajadores con discapacidad, tales como el establecimiento de un sistema de intermediación laboral, el empleo con apoyo, los enclaves laborales, o la regulación de medidas de acción positiva en las políticas activas de empleo.

Las iniciativas dirigidas a fomentar el empleo de las personas con discapacidad se agrupan según vayan destinadas a facilitar la incorporación al empleo ordinario o al empleo protegido. Existen además otras medidas, como los centros ocupacionales, que no son propiamente una modalidad de empleo, sino una actividad asistencial.

Para más información, puede consultar los siguientes enlaces:

- [Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad > Empleo y discapacidad](#)
- [Servicio de Información sobre Discapacidad > Empleo y Protección Económica de la Discapacidad](#)
- [IMSERSO > Autonomía Personal y Dependencia > Grado de discapacidad](#)

1. Syndrome CHARGE. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, marzo de 2015. Dr. Kim BLAKE, Dr. Chitra PRASAD, editores expertos.  
[www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=FR&data\\_id=110&Disease](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=110&Disease)
2. Le syndrome CHARGE. Encyclopédie Orphanet Grand Public, agosto de 2015. Con la colaboración de:  
Prof. Véronique Abadie Centre de Référence des troubles de la déglutition, Service de Pédiatrie générale, Hôpital Necker- Enfants Malades, Paris – Prof. Brigitte Gilbert-Dussardier, Service Génétique, Centre de Référence des Anomalies du Développement Ouest, CHU de Poitiers, Poitiers - Association CHARGE - Association Nationale des Parents d'Enfants Déficients Auditifs - Association Nationale Pour les Sourds-Aveugles - CRESAM, centre national de ressources handicaps rares-surdicécité.  
[https://www.orpha.net/data/patho/Pub/Int/fr/LeSyndromeCHARGE\\_FR\\_fr\\_PUB\\_ORPHA138.pdf](https://www.orpha.net/data/patho/Pub/Int/fr/LeSyndromeCHARGE_FR_fr_PUB_ORPHA138.pdf)
3. Traducción de la versión francesa de agosto de 2015, adaptada por Orphanet-España y validada por el Dr. Ignacio del Castillo, Servicio de Genética, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid, noviembre de 2017

Documento realizado por Orphanet y editado con el apoyo de la CNSA



---

**El síndrome CHARGE – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad**

[www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeCHARGE\\_Es\\_es\\_HAN\\_ORPHA138.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeCHARGE_Es_es_HAN_ORPHA138.pdf)

| noviembre de 2017