

# El síndrome CHARGE

[El síndrome](#)

[El diagnóstico](#)

[Los aspectos genéticos](#)

[El tratamiento, el manejo y la prevención](#)

[Vivir con](#)

[Saber más](#)

Señor, Señora:

Esta ficha tiene como fin informarle sobre el síndrome CHARGE. No sustituye una consulta médica. Su objetivo es fomentar el diálogo con su médico. No dude en solicitarle información más precisa acerca de cualquier aspecto que no le parezca lo suficientemente claro y en plantearle dudas adicionales relacionadas con su caso concreto. De hecho, parte del contenido que aparece en esta ficha puede no estar adaptado a su caso: debe recordar que cada paciente es diferente. Únicamente el médico puede facilitar información personalizada y adaptada.

## El síndrome

### ● ¿Qué es el síndrome CHARGE?

El síndrome CHARGE es una enfermedad genética caracterizada por la asociación de malformaciones orgánicas y deficiencias neurosensoriales (visión, audición, olfato y equilibrio).

El acrónimo **CHARGE** corresponde a las iniciales (tomadas del inglés) de algunas manifestaciones del síndrome: coloboma del ojo (**C**oloboma of the eye), malformaciones cardíacas (**H**eart defects), atresia de coanas (**A**tresia choanae), retraso del crecimiento y del desarrollo psicomotor (**R**etardation of growth and development), alteraciones del aparato genitourinario (**G**enitourinary problems), y malformación de los oídos y/o sordera (**E**ars anomalies and/or deafness).

Este acrónimo no contempla, sin embargo, otras cuatro manifestaciones del síndrome que son más específicas: se trata de la afectación del vestíbulo (canales semicirculares del oído interno implicados en el equilibrio), del rinencéfalo (parte del cerebro responsable del olfato), de los nervios craneales y del tronco cerebral (responsable de las manifestaciones respiratorias, orales y digestivas de la primera infancia) y de las características morfológicas faciales.

El número de anomalías y su gravedad es muy variable de un paciente a otro. A menudo son visibles desde el nacimiento, aunque en ocasiones se detectan de forma más tardía (formas moderadas).

### ● ¿Cuántas personas padecen el síndrome?

La prevalencia del síndrome al nacimiento (número de casos de recién nacidos en una población concreta en un momento determinado) no se conoce con exactitud, pero se ha estimado en 1 de cada 12.000-15.000 recién nacidos.

### ● ¿Quiénes pueden estar afectados?

Este síndrome afecta tanto a mujeres como a hombres, sea cual sea su origen geográfico.

**El síndrome CHARGE**

Enciclopedia Orphanet para el público en general

[www.orpha.net/data/patho/Pub/es/SindromeCHARGE\\_ES\\_es\\_PUB\\_ORPHA138.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Pub/es/SindromeCHARGE_ES_es_PUB_ORPHA138.pdf)

## ● ¿A qué se debe?

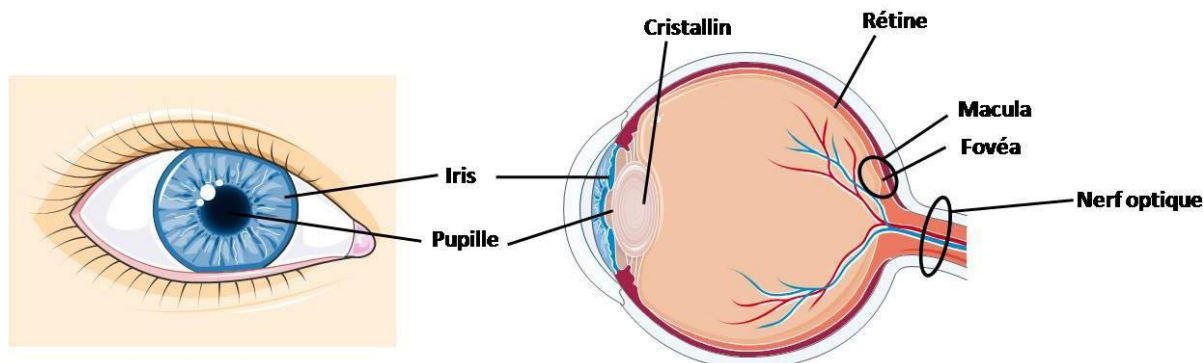
El síndrome CHARGE se debe a una anomalía del desarrollo embrionario durante el segundo mes de embarazo, afectando a varios órganos cuya formación depende de la acción de un único gen. La mayoría de los pacientes con este síndrome presentan una alteración (variante patogénica) en el gen *CHD7* situado en el cromosoma 8. Los genes son fragmentos de ADN, la molécula principal que forma los cromosomas y que constituye nuestro patrimonio genético. El gen *CHD7* posee la información necesaria para producir una proteína, denominada *Chromodomain Helicase DNA binding protein 7*, que funciona como «guía» durante el desarrollo del embrión.

## ● ¿Cuáles son las manifestaciones?

Las manifestaciones del síndrome y la gravedad de la discapacidad resultante son variables. El retraso del desarrollo (psicomotor) en los niños afectados depende, en gran parte, del grado de las deficiencias sensoriales, especialmente las visuales y las auditivas, pero también de la posible existencia de malformaciones cerebrales asociadas.

### Malformaciones de los ojos (coloboma)

Cuatro de cada cinco niños presentan malformaciones oculares. La más común es el **coloboma**: ausencia parcial de un tejido del ojo que puede adquirir la apariencia de una hendidura, de un agujero, generalmente a nivel de la retina, o también en el iris (véase la figura 1). Puede afectar a uno o a ambos ojos.



**Figura 1: Estructura del ojo**

La retina es la membrana localizada en el fondo del ojo y que permite la formación de imágenes. El iris es la parte coloreada del ojo que presenta la pupila en el centro. La mácula es la región central de la retina, y permite una visión detallada y la percepción de los colores. La fóvea es la zona central de la mácula. El nervio óptico transmite la información visual desde la retina hasta el cerebro.

Ilustración por gentileza de *Servier Médical Art*.

Según la gravedad de la malformación, la afectación visual puede ser leve, moderada o total:

- Cuando el coloboma afecta al iris (coloboma iridiano: véase la figura 2), le confiere una forma anómala a la pupila (aspecto hendido) y el iris ya no se puede contraer, lo cual provoca dificultades para soportar la luz intensa (fotofobia). La visión es, por lo demás, normal.



**Figura 2: Coloboma del iris (coloboma iridiano).**

Fuente: <http://chargesyndrome.ca/IntroducingCHARGEbooklet.htm>

- Cuando el coloboma afecta a la retina no es visible a simple vista, sino únicamente cuando un oftalmólogo observa el fondo del ojo. En función de la zona afectada de la retina, las consecuencias del coloboma retiniano sobre la vista son más o menos importantes:
  - o Si está afectada la retina periférica, el campo visual se reduce y entonces el niño tiende a inclinar la cabeza hacia atrás para poder utilizar su campo visual disponible;
  - o Si la mácula (región de la retina responsable de la visión detallada y de la percepción de los colores) está afectada, la visión central (agudeza visual que permite ver con precisión) es mala, pero se conserva la visión periférica. La visión de los pequeños detalles o la lectura son difíciles y la percepción de los colores se encuentra limitada;
  - o Si está afectada la retina que rodea al nervio óptico, la visión es borrosa.

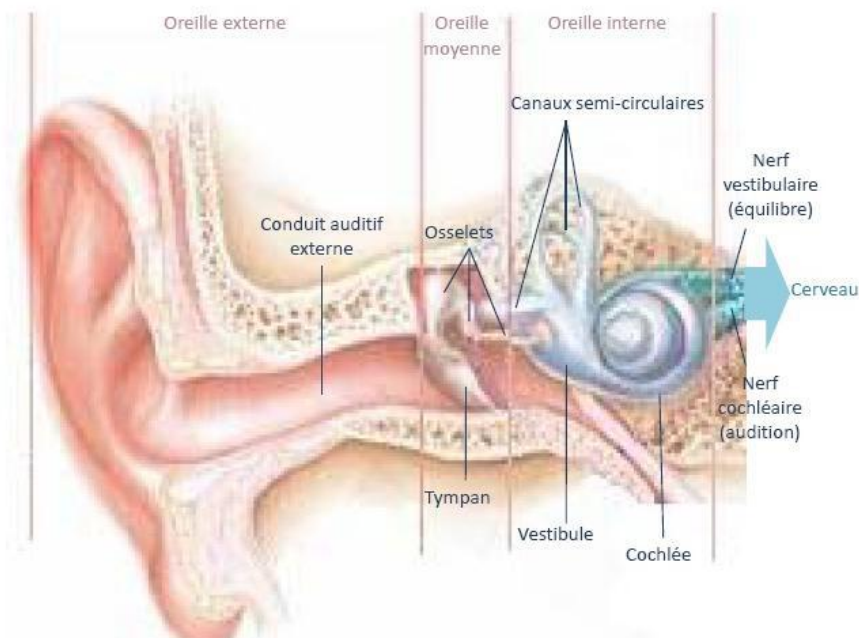
Estas malformaciones oculares pueden complicarse en raras ocasiones por un desprendimiento de retina, el cual debe tratarse rápidamente (véase «¿Cuáles son las modalidades de tratamiento para las manifestaciones de este síndrome?»).

En ocasiones, la malformación afecta a todo el ojo, que puede ser anormalmente pequeño (microftalmia).

Algunos niños también pueden presentar movimientos del ojo en sacudidas (nistagmo) y estrabismo (los ojos no miran en la misma dirección).

## Malformaciones de los oídos, problemas de la audición y del equilibrio

- Las malformaciones de los oídos afectan a más de un 90% de los pacientes. Pueden ser anomalías del pabellón auricular (oído externo; véase *figura 3*), que suele ser de implantación baja y rotado hacia atrás, poco definido, cuadrado, mal plegado, con piel o con un lóbulo pequeño o ausente. Las orejas pueden parecer blandas, porque su cartílago es excesivamente flexible, y asimétricas.



**Figura 3: Esquema del oído medio y el oído interno (responsable de la audición y del equilibrio)**

[http://www.passeportsante.net/fr/Maux/Problemes/Fiche.aspx?doc=maladie\\_meniere\\_pm](http://www.passeportsante.net/fr/Maux/Problemes/Fiche.aspx?doc=maladie_meniere_pm)

- La mayoría de los pacientes (nueve de cada diez) presenta problemas de audición que van desde hipoacusia leve hasta sordera total, en función de si hay un desarrollo insuficiente de las partes profundas del oído (oído medio, oído interno y cóclea) o del nervio que transmite el sonido al cerebro (nervio auditivo). Pueden estar afectados uno o los dos oídos. Los signos de sordera en niños son, por ejemplo, la ausencia de respuesta a los ruidos, el cansancio, la falta de atención o las dificultades para comprender las palabras. Las infecciones de oído (otitis) son frecuentes, sobre todo en niños menores de 3 años y, si son recurrentes, también pueden causar problemas de audición (sordera de transmisión adquirida), de ahí la importancia de tratarlas y de realizar un seguimiento periódico (véase «*El tratamiento, el manejo y la prevención*»).
- El oído interno (junto con el vestíbulo y los canales semicirculares) también tiene una función importante en el mantenimiento del equilibrio. Esta afectación (deficiencia vestibular) es responsable de una pérdida del tono muscular (hipotonía) acompañada, por consiguiente, de dificultades motoras: los bebés tienen dificultades para sentarse y, posteriormente, para adquirir la posición erguida y caminar. A edades posteriores, los niños caminan mal sobre suelos irregulares (arena, piedras, desniveles...) y les cuesta realizar actividades que

---

### El síndrome CHARGE

Enciclopedia Orphanet para el público en general

[www.orpha.net/data/patho/Pub/es/SindromeCHARGE\\_ES\\_es\\_PUB\\_ORPHA138.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Pub/es/SindromeCHARGE_ES_es_PUB_ORPHA138.pdf)

exigen equilibrio, como montar en bicicleta. La afectación del vestíbulo es un hallazgo muy sugerente del síndrome CHARGE.

Los trastornos del equilibrio son tan molestos que a algunos niños les resulta imposible compensar la discapacidad visual que padecen. Por tanto, la rehabilitación psicomotriz es indispensable para reducir el impacto.

### **Dificultades para respirar y para alimentarse**

Aproximadamente la mitad de los pacientes experimenta dificultades respiratorias debido a una **atresia de coanas** (estrechamiento o incluso cierre de la parte trasera de las fosas u orificios nasales que permiten el paso del aire desde la nariz a la garganta). En el caso de los recién nacidos, se necesita una atención urgente con ventilación asistida, a la espera de que sean operados.

Las malformaciones del labio superior y/o del paladar (labio leporino, paladar hendido o ambos) están presentes en el 20% de los niños y pueden constituir un inconveniente para alimentarse.

Los niños con dificultades respiratorias también tienen problemas para alimentarse. Éstos se acentúan a menudo por los trastornos neurológicos (disfunción del tronco cerebral y de algunos nervios craneales que permiten la coordinación de la succión y la deglución). Además, aproximadamente un tercio de los lactantes es incapaz de tomar correctamente el pecho o el biberón, o lo hace por rutas equivocadas (paso de la saliva o de los alimentos a las vías respiratorias con el riesgo de una infección respiratoria). Con frecuencia experimentan reflujo gastroesofágico que suele ser más grave que en un paciente no afectado.

En general, los problemas de deglución desaparecen después de algunos años, pero el interés de estos niños por la alimentación puede ser mínimo, en principio por el déficit olfativo (véase más abajo «Otras manifestaciones»).

También pueden darse otras malformaciones digestivas, más frecuentemente a nivel del esófago (esófago no conectado al estómago o conectado a la tráquea [atresia esofágica o fístula traqueo-esofágica, respectivamente]).

### **Malformaciones cardiacas**

Aproximadamente el 80% de los niños presenta anomalías cardiacas por causas diversas. Lo habitual es que se diagnostiquen antes del nacimiento, en alguna de las ecografías que se realizan durante el embarazo. La mayoría se pueden corregir mediante cirugía y ya no vuelven a ocasionar problemas.

Las más frecuentes son las comunicaciones entre las cavidades del corazón, que normalmente están separadas por un tabique (septo). Según su gravedad, pueden no causar más que un soplo perceptible a la auscultación, o bien ser responsables de retrasos del crecimiento y de la ganancia de peso, de una respiración acelerada, de dificultad para respirar y en algunos casos, de una coloración azulada de la piel (cianosis).

---

#### **El síndrome CHARGE**

Enciclopedia Orphanet para el público en general

[www.orpha.net/data/patho/Pub/es/SindromeCHARGE\\_ES\\_es\\_PUB\\_ORPHA138.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Pub/es/SindromeCHARGE_ES_es_PUB_ORPHA138.pdf)

Una de estas anomalías llamada tetralogía de Fallot (o «mal azul»), que no es evidente hasta los 2 meses de edad, confiere una coloración azul-violácea al rostro, a los labios y a las uñas (cianosis) y necesita ser intervenida quirúrgicamente.

### **Retraso del crecimiento y del desarrollo psicomotor**

Al nacer, el peso y la longitud de los pacientes son normales. Posteriormente, aparecen problemas de crecimiento en el 75% de los niños, que tienen un peso y talla inferior a la media.

El retraso del crecimiento y el bajo peso de estos niños se explican en parte por sus dificultades para alimentarse, por lo que suele ser necesario un apoyo nutricional.

Las verdaderas deficiencias de hormona del crecimiento son raras, aunque posibles. Sin embargo, con frecuencia se da una deficiencia de las hormonas implicadas en el desarrollo de los órganos sexuales y en el inicio de la pubertad.

El retraso del desarrollo psicomotor/intelectual es muy variable de un paciente a otro (dificultades de aprendizaje y de adaptación). Sus causas son múltiples. Depende principalmente de los trastornos sensoriales (visión, audición, equilibrio...), pero también de una falta de maduración del cerebro o de la presencia de lesiones en ciertas áreas cerebrales implicadas en la coordinación del movimiento, en el tratamiento de la información procedente de los órganos de los sentidos (integración multisensorial) o en el lenguaje.

Cerca del 25% de los pacientes presenta una verdadera discapacidad intelectual.

La inteligencia y el desarrollo de los niños pueden ser satisfactorios siempre que los trastornos sensoriales sean limitados, que no haya malformaciones cerebrales y que las deficiencias se compensen con la estimulación adecuada.

Las dificultades del desarrollo y de comunicación con el mundo exterior, especialmente en niños con discapacidad visual o auditiva, pueden ser responsables de diversos trastornos de la conducta, como el trastorno de déficit de atención con hiperactividad (TDAH), los trastornos obsesivos compulsivos (TOC), el desapego social, los comportamientos ansiosos y agresivos, las autolesiones (el niño se golpea la cabeza, se tira del pelo...) o los trastornos del sueño. Algunos de estos problemas están relacionados con la deficiencia sensorial, como la atracción por la luz o por aquello que gira, la necesidad de moverse, de sacudir las manos o de dar patadas.

Estos trastornos de conducta se pueden asemejar a los de los niños autistas, pero su mecanismo es diferente. Estas conductas específicas son, para muchos, un modo de compensación o de adaptación a las múltiples deficiencias sensoriales, y deben conocerse e interpretarse bien para evitar explicaciones psicológicas «simplificadas». Algunos niños presentan trastornos del estado de ánimo, y no resulta fácil determinar si estos «episodios de depresión» son secundarios a sus dificultades o son anteriores. Otros, por el contrario, gozan de un estado de ánimo jovial y una gran fuerza de voluntad.

---

#### **El síndrome CHARGE**

Enciclopedia Orphanet para el público en general

[www.orpha.net/data/patho/Pub/es/SindromeCHARGE\\_ES\\_es\\_PUB\\_ORPHA138.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Pub/es/SindromeCHARGE_ES_es_PUB_ORPHA138.pdf)

## Malformaciones de los genitales y de las vías urinarias

Estas malformaciones están relacionadas con la producción deficiente de hormonas sexuales y afectan sobre todo a los varones, el 80% de los cuales presenta un pene pequeño (micropene) debido o no a la falta de descenso de los testículos a la bolsa escrotal (criptorquidia). Algunas niñas tienen una vulva (labios mayores) de pequeño tamaño.

Más de la mitad de los niños experimenta un retraso o incluso ausencia de la pubertad.

Uno de cada cinco niños presenta anomalías de los riñones y del aparato urinario. Más frecuentemente, uno de los dos riñones está malformado o ausente, o hay un flujo anormal de la orina desde la vejiga a los riñones (reflujo vesicoureteral) que favorece las infecciones urinarias. Estas anomalías, en general, apenas repercuten en el funcionamiento de los riñones.

## Parálisis facial

Los niños pueden experimentar parálisis de algunos músculos faciales (parálisis facial) que da lugar a una asimetría de la cara, con dificultad para cerrar completamente los ojos y mover las mejillas o las comisuras de los labios. Esta parálisis facial, debida a la afectación del nervio que controla los músculos de la cara, es especialmente notable con las expresiones del rostro (llanto, sonrisa). La parálisis provoca riesgo de sequedad en la córnea si el parpadeo es insuficiente o si la falta de cierre del párpado no permite cubrir por completo el ojo durante el sueño. La parálisis, sin embargo, no impide masticar.

## Malformaciones del esqueleto

Los pacientes pueden tener distintos tipos de anomalías esqueléticas, como anomalías de las vértebras, las costillas...

Es común tener el cuello corto y asimétrico, así como una desviación en S de la columna vertebral (escoliosis), que se incrementa en la adolescencia.

## Otras manifestaciones

La falta del sentido del olfato (anosmia) es muy frecuente, pero muchas veces pasa desapercibida. Lo más habitual es que se deba a anomalías de las zonas del cerebro que analizan los olores (tracto y bulbo olfatorio) o, en ocasiones, a la carencia de esta región (arrinencefalia). La anosmia no se detecta hasta que los niños son más mayores, cuando los padres son informados por el propio paciente.

En ocasiones, los pacientes presentan un umbral del dolor muy elevado y pueden lastimarse sin darse cuenta.

## ● **¿Cuál es la evolución del síndrome CHARGE?**

La gravedad del síndrome varía de un paciente a otro.

Cuando las malformaciones son menores, los pacientes pueden llevar una vida casi normal, con un ligero retraso en la adquisición de la marcha y del lenguaje, así como una lentitud en el aprendizaje o en la vida profesional.

Cuando las malformaciones son importantes, el pronóstico vital de algunos recién nacidos puede estar comprometido debido a dificultades para respirar y alimentarse. También pueden presentarse problemas cardíacos o digestivos. En los primeros años, son frecuentes los problemas alimentarios y respiratorios. Puede que sean necesarias varias hospitalizaciones e intervenciones quirúrgicas, las cuales pueden interferir con el desarrollo de los niños. La alimentación mediante sonda puede impedir el desarrollo normal de los sentidos, que normalmente se adquieren durante el periodo de lactancia, así como el descubrimiento de los sabores y de las texturas.

Algunos niños pueden presentar problemas de equilibrio, vista o audición que dificultan su desarrollo psicomotor, así como la adquisición de la posición sentada y de la marcha. Posteriormente, tendrán que aprender a compensar sus deficiencias visuales, auditivas y del equilibrio.

Algunos problemas de conducta están relacionados con estas deficiencias sensoriales.

También pueden verse afectados por un retraso del crecimiento y de la pubertad. En la edad adulta, son frecuentes las dificultades de aprendizaje y de adaptación social.

Hoy en día, gracias a una mejor atención y a un estrecho seguimiento, cada vez son más los pacientes afectados por una forma grave del síndrome que disfrutan de una mejor calidad de vida.

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

La gravedad del síndrome es variable y si las manifestaciones son menores, los niños pueden llevar una vida casi normal, aunque con la lentitud y fatiga propias de la enfermedad.

Las formas más graves del síndrome CHARGE entrañan una discapacidad que necesita abordarse mediante protocolos particulares debido a la asociación de muchas deficiencias de forma concurrente.

Una de las características principales del síndrome CHARGE es la afectación simultánea de los sentidos de la vista, el oído, el equilibrio y el olfato, junto a dificultades para respirar y alimentarse. Por lo tanto, se produce un retraso en el aprendizaje debido a que las etapas de desarrollo no pueden realizarse al ritmo habitual. La mayoría de los niños se expresa con dificultad y, por tanto, no les resulta fácil “mostrar” sus capacidades. En consecuencia, la evaluación de su potencial es a menudo difícil. Estos niños disponen de recursos importantes que se



pueden mejorar gracias a una buena comprensión de su modo de actuar y a un apoyo adecuado.

Para los niños afectados de una forma grave, con sordera y ceguera, resulta particularmente difícil aprender a desplazarse, comunicarse con el exterior, establecer lazos afectivos o desarrollarse.

Los niños se enfrentan a dificultades en sus actividades diarias.

En el caso de niños más mayores, los problemas de conducta pueden dar lugar a dificultades adicionales.

La consecuencia de estas carencias es una situación de discapacidad que afecta a la comunicación, autonomía, locomoción... (véase «Vivir con»), y que se puede mejorar mediante la rehabilitación funcional, determinados dispositivos ortopédicos y ayudas técnicas.

Cuando se benefician de una supervisión apropiada y de adaptaciones específicas, la mayoría de los niños son capaces de hacer grandes progresos, tanto en el plano físico como en el intelectual o en el social.

## El diagnóstico

### ● ¿Cómo se diagnostica el síndrome CHARGE?

El síndrome CHARGE se puede diagnosticar en la etapa prenatal, en el momento del nacimiento o posteriormente, al constatarse un conjunto de malformaciones y deficiencias ([criterios diagnósticos](#)). En ocasiones, el diagnóstico se confirma con la detección de una variante patogénica en el gen *CHD7*, aunque la ausencia de la misma no descarta el diagnóstico. En efecto, aunque no se encuentre ninguna variante patogénica en el análisis genético, la presencia de un número de manifestaciones clínicas es suficiente para considerar que el paciente padece el síndrome CHARGE.

### ● ¿En qué consisten las pruebas complementarias?

El pediatra, tan pronto como sospecha que el niño podría estar afectado por el síndrome CHARGE, solicita la realización de varias pruebas que le permitirán confirmar el diagnóstico e identificar las dificultades que experimenta el paciente.

#### **Atresia de coanas, malformaciones del oído interno y del cerebro**

Una prueba de imagen que consta de un escáner (o tomografía computarizada, TC) permite evaluar la atresia de coanas y/o las malformaciones del oído interno.

Las anomalías del oído interno también pueden ser visualizadas en una Resonancia Magnética (RM), siempre que el radiólogo esté informado del posible diagnóstico.

---

#### **El síndrome CHARGE**

Enciclopedia Orphanet para el público en general

[www.orpha.net/data/patho/Pub/es/SindromeCHARGE\\_ES\\_es\\_PUB\\_ORPHA138.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Pub/es/SindromeCHARGE_ES_es_PUB_ORPHA138.pdf)

La RM del sistema nervioso permite poner en evidencia el desarrollo insuficiente del bulbo olfatorio, zona del cerebro implicada en el olfato (arrinencefalia), así como una posible malformación cerebral asociada, en particular, a la altura del tronco cerebral y del cerebelo.

### **Valoración de la audición**

El médico especialista en trastornos de la audición (otorrinolaringólogo) dispone de numerosas pruebas para medir la afectación auditiva y encontrar su origen. Algunos métodos requieren una buena colaboración y, por lo tanto, si el niño es muy pequeño no siempre son posibles.

El funcionamiento del oído interno se evalúa mediante las otoemisiones acústicas (OEA), una prueba rápida que se realiza en el recién nacido: esta prueba de cribado debe complementarse con un estudio de los potenciales evocados auditivos (PEA), prueba que necesita que el niño esté tranquilo.

Otras pruebas requieren la participación del paciente (pruebas subjetivas) en técnicas de audiometría tonal y vocal y en la audiometría conductual, adaptada a niños pequeños.

Las respuestas a estas pruebas permiten establecer una curva de audiometría denominada audiograma.

### **Valoración de la vista**

Cuando el niño es muy pequeño, la revisión oftalmológica es complicada. En caso de coloboma retiniano, el examen del fondo de ojo se debe realizar con regularidad: permite ver directamente la retina a través de la apertura de la pupila, que se dilata al aplicar unas gotas (colirio) en el ojo con ayuda de una pequeña lámpara (oftalmoscopio).

El estudio de los potenciales evocados visuales (PEV) permite medir la actividad eléctrica del nervio óptico.

La visión funcional del niño (lo que ve) debe ser evaluada con regularidad por un oftalmólogo experto.

### **Pruebas respiratorias**

La fibroendoscopia practicada por un otorrinolaringólogo permite evaluar la atresia de coanas al mismo tiempo que el tono de las vías aéreas superiores: se realiza con la ayuda de un tubo fino y flexible equipado con fibras ópticas. El escáner permite determinar el tipo de atresia.

También se deben realizar pruebas que evalúen la buena oxigenación de la sangre.

### **Pruebas cardiacas**

La ecografía del corazón (ecocardiografía) permite detectar las malformaciones cardiacas.

En algunos casos, se realiza un electrocardiograma para identificar las alteraciones del ritmo cardíaco.

### Otras pruebas

Las radiografías permiten evaluar las malformaciones óseas de la columna vertebral o de las costillas, por ejemplo, o también una posible afectación pulmonar.

Las ecografías abdominopelvianas permiten identificar las anomalías de los riñones, vías urinarias y testículos.

Los análisis de sangre son necesarios para descartar un mal funcionamiento de los riñones. De igual modo, permiten medir la concentración de hormonas (equilibrio endocrino) para instaurar un posible tratamiento hormonal (con efectos sobre el crecimiento y la pubertad).

### ● ¿Se puede confundir esta enfermedad con otras? ¿Con cuáles?

Para un especialista (genetista o pediatra) con experiencia, el diagnóstico del síndrome CHARGE es bastante sencillo.

El síndrome CHARGE se asocia a muchas anomalías que pueden encontrarse en otros síndromes. No se debe confundir, entre otros, con el síndrome de Kallmann, el síndrome de delección 22q11.2, la asociación VACTERL/VATER, el síndrome de Kabuki, el síndrome renal-coloboma, el síndrome del ojo de gato, el síndrome de Joubert, el síndrome BOR o el síndrome de microdelección 5q11.2.

## Los aspectos genéticos

### ● ¿Cómo se transmite el síndrome?

Lo más frecuente es que el niño con síndrome CHARGE sea el primer caso en la familia. La variante patogénica responsable del síndrome se produce accidentalmente, por azar (mutación «*de novo*»). El riesgo de tener un segundo hijo afectado es muy bajo; sin embargo, en casos raros puede suceder debido a que en ocasiones la variante patogénica se encuentra en algunas de las células reproductoras del padre o de la madre. Las gónadas (testículos u ovarios) poseen en tal caso una población celular doble, con algunas células portadoras de la variante mientras que otras no: se habla de mosaico o de mosaicismo germinal. En tal caso, la enfermedad podría reaparecer en un segundo hijo de la misma familia.

La identificación de la alteración del gen *CHD7* en el niño afectado y la ausencia en sus padres es una forma alternativa de excluir el riesgo de reincidencia. No obstante, los embarazos posteriores se monitorizan con rigurosidad, siendo posible realizar el diagnóstico del síndrome CHARGE en el feto.

---

#### El síndrome CHARGE

Enciclopedia Orphanet para el público en general

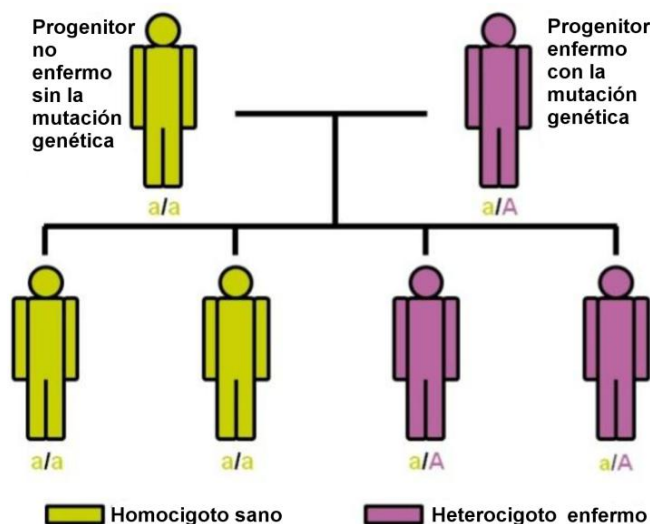
[www.orpha.net/data/patho/Pub/es/SindromeCHARGE\\_ES\\_es\\_PUB\\_ORPHA138.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Pub/es/SindromeCHARGE_ES_es_PUB_ORPHA138.pdf)

En pacientes con el síndrome que son portadores de la mutación, la transmisión del síndrome se realiza según el **modelo autosómico dominante** (véase la figura 4). El término «**autosómico**» significa que el gen que causa el síndrome no se sitúa en ninguno de los cromosomas sexuales (los cromosomas X e Y), sino en uno de los 22 pares de cromosomas restantes (llamados «autosomas»). Es por ello que la enfermedad puede afectar tanto a niños como a niñas.

Cada persona posee dos copias de cada gen: una copia heredada de la madre y otra del padre.

El término «**dominante**» significa que es suficiente con que una de las dos copias del gen esté mutada para que se manifieste el síndrome.

La probabilidad que tiene una persona afectada de transmitir el gen mutado a sus hijos es del 50%.



**Figura 4: Ilustración de la transmisión autosómica dominante.**

Uno de los padres posee una copia mutada del gen (A) y padece la enfermedad, como todos sus hijos A/a (heterocigoto enfermo). En cada embarazo, la probabilidad de que el hijo de una persona A/a esté enfermo es del 50%. Los niños a/a ni están enfermos (homocigotos sanos) ni pueden transmitir la enfermedad (portan dos copias normales del gen).

## ● ¿Cuál es la probabilidad de transmitir el síndrome?

Si se trata del primer niño afectado en la familia debido a una mutación producida al azar, el riesgo de tener otro hijo con la enfermedad es muy bajo pero no nulo (mosaicismo germinal: véase más arriba). Para los hermanos y hermanas no afectados, el riesgo de transmisión a sus propios hijos es casi nulo.

La persona afecta tiene una probabilidad del 50% de transmitir la enfermedad a sus hijos, aunque este riesgo se ve disminuido debido a que las personas con síndrome CHARGE suelen ser estériles.

---

### El síndrome CHARGE

Enciclopedia Orphanet para el público en general

[www.orpha.net/data/patho/Pub/es/SindromeCHARGE\\_ES\\_es\\_PUB\\_ORPHA138.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Pub/es/SindromeCHARGE_ES_es_PUB_ORPHA138.pdf)

Es importante plantear todas estas cuestiones a un médico genetista que conozca este síndrome, ya que será capaz de explicar a los padres el modo de transmisión, el riesgo que corren los miembros de la familia y las opciones que tienen disponibles.

## ● ¿Se puede hacer un diagnóstico prenatal (DPN)?

Durante el embarazo, con bastante frecuencia, el líquido amniótico que envuelve al feto se encuentra en exceso (hidramnios), lo cual suele ser indicativo de una malformación fetal. Esta anomalía provoca una rápida pérdida de peso en la mujer gestante, a veces acompañada de una falta de aliento o de edema, que son signos de alarma para que el obstetra ecografista busque posibles malformaciones.

Muchas anomalías características del síndrome CHARGE (malformaciones del sistema nervioso central, del corazón, del aparato genitourinario y anomalías del oído) pueden detectarse en la ecografía durante el segundo trimestre de embarazo. En ocasiones se pueden detectar malformaciones en los riñones, en el corazón o una posible fisura palatina. Otras malformaciones, como la atresia de coanas, las anomalías del esófago o del oído interno son mucho más difíciles de detectar. El coloboma ocular o la hipoplasia de los canales semicirculares del oído interno pueden pasar inadvertidos y el diagnóstico no se realizará hasta después del nacimiento.

En caso de una sospecha justificada o cuando se identifican las malformaciones, los padres que lo deseen pueden solicitar una interrupción del embarazo (interrupción voluntaria del embarazo, IVE). En algunos casos es posible realizar la confirmación genética del diagnóstico de síndrome CHARGE antes del nacimiento. Si ya hay algún caso en la familia y si se conoce la alteración genética causante de la enfermedad, en teoría es posible hacer un diagnóstico genético prenatal (DPN), con el objetivo de determinar (durante el embarazo) si el feto está afectado o no. El procedimiento consiste en buscar la alteración genética a partir de una muestra de la placenta (vellosidades coriales) obtenida entre la décima y la duodécima semana de ausencia de regla (amenorrea) o a partir del líquido amniótico (amniocentesis) alrededor de la decimosexta semana de amenorrea.

Estas pruebas entrañan un riesgo de aborto espontáneo, diferente según la técnica elegida, que es conveniente explicar por adelantado en la consulta de diagnóstico prenatal. Las pruebas se realizan bajo control ecográfico y ninguna de ellas se practica directamente sobre el feto. El resultado se conoce en una o dos semanas.

# El tratamiento, el manejo y la prevención

## ● ¿Existe tratamiento para este síndrome?

A día de hoy no existe un tratamiento específico para curar el síndrome CHARGE.

Sin embargo, hay tratamientos y ayudas que permiten abordar precozmente las manifestaciones de la enfermedad (ver «*¿Cuáles son las modalidades de tratamiento para las manifestaciones de este síndrome?*») con el fin de prevenir y reducir la discapacidad.

La vigilancia y la asistencia por parte de médicos y de otros profesionales sanitarios no médicos contribuyen a la prevención de las complicaciones y la mejora de la calidad de vida.

## ● ¿Cuáles son las modalidades de tratamiento para las manifestaciones de este síndrome?

Una asistencia multidisciplinar junto con revisiones periódicas de la visión, la audición, el equilibrio, etc., permiten adaptar los tratamientos.

Algunas malformaciones se deben corregir mediante cirugía inmediatamente después del nacimiento, como la atresia de coanas y algunas malformaciones cardíacas, renales o esofágicas, mientras que otras pueden ser tratadas con posterioridad (otras anomalías cardíacas, fisura palatina).

### **Tratamiento de los problemas respiratorios**

Al nacer, los bebés afectados por una forma grave del síndrome (atresia de coanas) presentan importantes dificultades para respirar que pueden poner su vida en peligro. En caso de dificultad respiratoria inmediata, se puede realizar una intubación (introducción de un tubo flexible en la tráquea para insuflar aire y permitir la respiración). Si las dificultades respiratorias se relacionan con un fallo de la faringe o del control de la misma, será necesario realizar una traqueotomía (apertura directa de la tráquea en la cara anterior del cuello). Para asegurar el paso del aire a través de las vías aéreas hasta los pulmones se inserta un tubo (cánula). La realización de una traqueotomía debe ser consensuada por el equipo médico y los padres. Cuando las dificultades respiratorias disminuyen (después de varios meses), ya no es necesaria la traqueotomía. En este caso, el orificio de la traqueotomía se cerrará después de que la cánula haya sido retirada y dejará una cicatriz.

### **Tratamiento de las dificultades de alimentación**

En algunos niños es necesario aportar parte del alimento de manera directa en el estómago (nutrición enteral), ya sea mediante una sonda nasogástrica (pequeño tubo introducido en la nariz que desciende hasta el estómago) o por gastrostomía, que permiten introducir alimentos líquidos directamente en el estómago.

---

#### **El síndrome CHARGE**

Enciclopedia Orphanet para el público en general

[www.orpha.net/data/patho/Pub/es/SindromeCHARGE\\_ES\\_es\\_PUB\\_ORPHA138.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Pub/es/SindromeCHARGE_ES_es_PUB_ORPHA138.pdf)

Se recomienda mantener una alimentación normal en paralelo a la gastrostomía para permitir al niño experimentar el placer de comer y habituarse a la alimentación por la boca (por ejemplo, un poco de miel o de jarabe con una tetina, o estimulando la boca del niño).

Los problemas de reflujo gastroesofágico pueden aliviarse con ciertos medicamentos o necesitar cirugía antirreflujo.

### **Tratamiento de las anomalías cardíacas**

Algunas malformaciones del corazón son benignas y no necesitan ningún tratamiento particular, pero otras deben ser operadas inmediatamente después del nacimiento. Los riesgos de la anestesia adquieren especial importancia en niños que sufren problemas respiratorios y en particular, atresia de coanas. Estas operaciones cardíacas deben llevarse a cabo en centros especializados en este tipo de intervenciones y deben consensuarse con la familia.

### **Tratamiento de las anomalías oculares**

El coloboma no tiene tratamiento pero hay algunas medidas que pueden evitar que se acentúen los trastornos de la visión (véase «¿Cuáles son las ayudas disponibles para prevenir y reducir las situaciones de discapacidad?»).

Por otro lado, cualquier disminución brusca de la visión debe consultarse urgentemente con el oftalmólogo, ya que puede tratarse de un desprendimiento de retina, una posible complicación del coloboma que podría conducir a la pérdida total de visión. Este riesgo de desprendimiento de retina justifica el examen anual del fondo de ojo. En caso de desprendimiento de retina, el tratamiento con láser puede limitar las lesiones.

Si hay parálisis facial, el párpado no puede cerrarse completamente, lo que causa sequedad y una gran irritación ocular (ulceración de la córnea) que se puede aliviar con lágrimas artificiales.

### **Tratamiento de los problemas de crecimiento y de la pubertad**

El retraso del crecimiento se debe en gran medida a las anomalías cardíacas, a las dificultades de alimentación y a las infecciones recurrentes (otitis, bronquitis), pero fundamentalmente al hipogonadismo (ausencia de hormonas sexuales). El tratamiento deberá tener en cuenta todos estos factores, además de implantar un régimen adaptado con la ayuda de un nutricionista. El seguimiento por parte de un logopeda también puede contribuir a mejorar los problemas de deglución.

En algunos casos, el retraso del crecimiento se podrá corregir mediante la prescripción de hormona del crecimiento, y más tarde de hormonas sexuales.

En los niños varones, las anomalías genitales (micropene y criptorquidia) pueden corregirse parcialmente con un tratamiento a base de hormonas sexuales (testosterona). Del mismo modo, los adolescentes (de ambos sexos) que presentan una deficiencia de hormonas sexuales pueden beneficiarse de un tratamiento hormonal para inducir la pubertad. Este tratamiento permite además prevenir la

---

#### **El síndrome CHARGE**

Enciclopedia Orphanet para el público en general

[www.orpha.net/data/patho/Pub/es/SindromeCHARGE\\_ES\\_es\\_PUB\\_ORPHA138.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Pub/es/SindromeCHARGE_ES_es_PUB_ORPHA138.pdf)

fragilidad ósea (osteoporosis) precoz y atenuar los problemas psicológicos relacionados con la deficiencia hormonal.

### **Tratamiento de las anomalías esqueléticas**

La reeducación específica, la fisioterapia y determinados aparatos ortopédicos permiten al niño mejorar la postura, sobre todo en caso de escoliosis: asientos de plástico moldeados para poder sentarse o corsés para mantener el tronco erguido.

## ● **¿Cuáles son las ayudas disponibles para prevenir y reducir las situaciones de discapacidad?**

Algunos niños afectados por el síndrome CHARGE se encuentran en una situación de discapacidad que requiere de cuidados especiales por parte de un equipo multidisciplinar de profesionales especializados cuyo objetivo principal será informar y asesorar, así como evaluar el conjunto de aptitudes y deficiencias (diagnóstico funcional). Se deberá recopilar toda la información acerca de las pruebas realizadas y orientar sobre las posibles pruebas adicionales, si fuesen necesarias, próximas al lugar de residencia. En los pacientes con síndrome CHARGE es necesario evaluar la visión, la audición y el desarrollo psicomotor e intelectual. También se valorarán los hábitos de vida, las necesidades del entorno, incluido el escolar, las prioridades, los proyectos y la actividad social. Estos informes permitirán evaluar la discapacidad de forma específica y elaborar un proyecto individualizado adaptado para un mejor manejo del caso. También se determinarán los protocolos técnicos y la rehabilitación funcional (apoyo) necesarios para compensar la discapacidad. De igual modo, el paciente podrá recibir orientación sobre las instituciones destinadas a una asistencia específica cerca de su lugar de residencia.

### **Audífonos**

Las dificultades auditivas mejoran mediante el uso de un dispositivo (audioprótesis) que facilita el desarrollo del niño y mejora su calidad de vida. Por lo tanto, deben colocarse a una edad temprana. El dispositivo auditivo puede ser una prótesis de conducción ósea: el sonido se transmite directamente al oído interno gracias a las vibraciones que emite en contacto con el hueso. La carcasa que permite estas microvibraciones debe mantenerse en contacto con la piel del cráneo; antes de la edad de 6 años, se sujeta mediante una cinta elástica o una diadema, mientras que, en niños más 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 para bañarse. También existen otros dispositivos basados en un sistema de doble imán: uno se introduce debajo 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 que se implanta en el oído interno durante una intervención quirúrgica y una

---

#### **El síndrome CHARGE**

Enciclopedia Orphanet para el público en general

[www.orpha.net/data/patho/Pub/es/SindromeCHARGE\\_ES\\_es\\_PUB\\_ORPHA138.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Pub/es/SindromeCHARGE_ES_es_PUB_ORPHA138.pdf)



externa, que suele ser un aparato de tamaño muy reducido que se coloca de manera discreta detrás de la oreja.

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

En niños que presentan otitis recurrentes, se puede valorar la colocación de tubos que atraviesan el tímpano (tubo de timpanostomía o drenaje transtimpánico).

Todas estas ayudas deberán ser seleccionadas por un equipo experto de otorrinolaringólogos en función de cada caso.

### **Ayudas visuales**

La detección temprana de los problemas visuales por parte de un oftalmólogo, así como la atención por parte de equipos especializados en ortóptica para la rehabilitación de los problemas visuales, son muy recomendables. Esto permite adaptar las gafas y guiar al niño y posteriormente al adulto. Además, la adopción de algunas precauciones permite limitar la discapacidad visual. Por ejemplo, se recomienda proteger los ojos (muy sensibles a la luz) con una gorra o visera y gafas de sol. La rehabilitación visual funcional permite que el niño aprenda a utilizar bien el resto de las capacidades visuales. Las ayudas a la movilidad resultan útiles en algunas ocasiones (escasas, ya que en general el niño se desenvuelve bien con la visión periférica).

### **Ayudas para el desarrollo motor e intelectual**

El retraso motor, la discapacidad intelectual y los problemas de conducta requieren de la intervención de un equipo multidisciplinar constituido por **psicomotricistas, fisioterapeutas, logopedas, psiquiatras generales o especializados en pediatría, profesionales de educación especial...**

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

Con frecuencia, los problemas de equilibrio y de visión afectan al desarrollo motor. La **terapia psicomotriz** es por ello muy importante para compensar esas deficiencias, instruyendo al paciente para situarse bien en el espacio, mantenerse de pie, contrarrestar los problemas de equilibrio y relajarse.

La **fisioterapia**, iniciada lo más tempranamente 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 enseñarle a contrarrestar 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 un seguimiento regular por parte de un **ortopeda**. Las ayudas materiales (reposapiés, reposabrazos...) pueden facilitar una posición sentada estable.

---

#### **El síndrome CHARGE**

Enciclopedia Orphanet para el público en general

[www.orpha.net/data/patho/Pub/es/SindromeCHARGE\\_ES\\_es\\_PUB\\_ORPHA138.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Pub/es/SindromeCHARGE_ES_es_PUB_ORPHA138.pdf)

Para facilitar la adquisición del lenguaje, es indispensable la atención temprana por parte de un **logopeda**. Dado que el lenguaje verbal se adquiere tardíamente, su principal objetivo es favorecer la comunicación no verbal (gestual, por ejemplo) y mejorar la comprensión. Esta atención, en estrecha colaboración con la familia, se inicia muy pronto, 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 las diferentes modalidades.

La **terapia ocupacional** permite recuperar o adquirir una mayor autonomía individual, social y laboral.

Los niños presentan con frecuencia un comportamiento aparentemente extraño. Las personas de su entorno deben aprender a descifrarlo, comprenderlo y tolerarlo. Estos niños se enfrentan a numerosas dificultades debido a sus deficiencias sensoriales y motoras, y pueden presentar ansiedad. Por lo tanto, es importante tratar de reducirla e instruir poco a poco a los niños a no realizar gestos peligrosos o agresivos hacia sí mismos o los demás. La atención por parte de un **psiquiatra infantil o de un psicólogo** es necesaria.

### **Soporte nutricional**

Las dificultades alimentarias son frecuentes y de origen diverso. **La intervención de un logopeda** puede ayudar a los niños que presentan problemas de deglución.

Se recomienda la implicación de un **nutricionista** que calcule el aporte calórico necesario y aconseje acerca de una dieta alimenticia bien equilibrada.

## ● **¿Es conveniente el apoyo psicológico?**

A menudo es necesario prestar apoyo psicológico al niño y a sus familiares. Para los padres, el anuncio del diagnóstico es un momento de desconcierto profundo y de sentimientos de culpa, rabia o desesperación. La mayoría de las veces, la organización de la vida diaria, las tareas cotidianas y las prioridades familiares se ven alteradas. Con frecuencia, los padres de un niño con una forma grave del síndrome CHARGE, se replantean los proyectos familiares y la situación puede afectar al tiempo que dedican a sus otros hijos. Para el niño es difícil afrontar solo las numerosas intervenciones y los pesados cuidados médicos que precisa. Posteriormente, aprender a cuidar al niño sin sobreprotegerlo, o el manejo de los celos o la culpabilidad sentida por los hermanos/as, pueden precisar del asesoramiento familiar por parte de un psicólogo que contribuya a restablecer el equilibrio dentro del núcleo familiar.

Para los niños o los adultos afectados, en función de la gravedad de la discapacidad, la necesidad de aprender a cuidarse, las dificultades para llevar a cabo algunas actividades de manera autónoma o la comparación con los demás, pueden ser cuestiones delicadas para las que se requiere apoyo psicológico. En la adolescencia, los pacientes suelen aceptar mal su discapacidad y les cuesta

adaptarse. Por todas estas razones, la ayuda psicológica puede resultar útil para ayudar al niño, al adolescente o al adulto, así como a los hermanos o hermanas.

### ● **¿Qué puedo hacer para cuidar de mi hijo o de mí mismo?**

A diario, los padres se convierten en los «cuidadores familiares», relevan a los profesionales de la salud y se implican de manera activa en el tratamiento; en casa, pueden practicar los ejercicios recomendados para el desarrollo del niño y aplicar las recomendaciones para el manejo de las prótesis (corsé).

Cuando el niño se alimenta por gastrostomía, los propios padres, después de recibir formación por parte de un profesional de la salud, pueden cambiar la sonda para comer y asumir los cuidados habituales necesarios.

Los padres pueden asimismo afianzar el vínculo con su bebé dando especial importancia al contacto físico, la voz o los juegos.

Algunos niños desarrollan tics para tranquilizarse o cuando hacen una pregunta. Las personas de su entorno deben aprender a detectarlos y a comprenderlos con el fin de descifrar sus necesidades y así favorecer su desarrollo.

También es importante desconectarse, descansar y autocuidarse para mejorar la atención al niño y al resto de la familia, así como reservar algún tiempo para la pareja.

### ● **¿Cómo hacer un seguimiento de su hijo o de sí mismo?**

El seguimiento de las personas con síndrome CHARGE requiere de la participación de un equipo multidisciplinar (pediatras, otorrinolaringólogos, oftalmólogos, cardiólogos, endocrinólogos, genetistas, audioprotesistas, logopedas, fisioterapeutas, expertos en psicomotricidad, psicólogos...) cuya composición varía según las necesidades. Lo más adecuado será acudir a uno de los Centros de Referencia de la enfermedad enumerados en la página web de Orphanet ([www.orphanet.es](http://www.orphanet.es)). La frecuencia de las visitas y de las revisiones es fijada por los médicos y depende de la evolución de la enfermedad. Los audiogramas anuales permiten hacer un seguimiento de los problemas auditivos. Las pruebas oftalmológicas y endocrinológicas también deben ser periódicas.

Durante la infancia el niño suele recibir diferentes apoyos, por lo que es importante que estén coordinados.

### ● **¿Qué información debo conocer y transmitir en caso de urgencia?**

En caso de urgencia es imprescindible comunicar el diagnóstico del síndrome CHARGE al equipo médico e informar sobre los tratamientos en curso. Las anomalías del sistema respiratorio pueden suponer un riesgo en determinadas actuaciones, fundamentalmente en casos de cirugía o anestesia.

---

#### **El síndrome CHARGE**

Enciclopedia Orphanet para el público en general

[www.orpha.net/data/patho/Pub/es/SindromeCHARGE\\_ES\\_es\\_PUB\\_ORPHA138.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Pub/es/SindromeCHARGE_ES_es_PUB_ORPHA138.pdf)

De igual modo, no dude en informar sobre los posibles problemas de conducta de difícil manejo que pueda presentar el niño y que requieran la presencia de los padres.

La cartilla de salud infantil, en la que se registran los acontecimientos relativos a la salud del niño desde su nacimiento, constituye una herramienta de conexión imprescindible para los profesionales de la salud encargados de la atención del niño. Es importante presentarla en los Servicios de Urgencias.

- **¿Se puede prevenir esta enfermedad?**

No.

## Vivir con: situaciones de discapacidad en el día a día

- **¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida diaria y familiar?**

Las consecuencias de la enfermedad en la vida diaria varían en función de la gravedad: no todos necesitan el mismo apoyo ni todos son dependientes. Desde los primeros años de vida, las frecuentes hospitalizaciones, en ocasiones de larga duración, perturban la vida diaria y familiar. Posteriormente, alrededor de los 3 ó 4 años de edad, los niños experimentan una mejora, aunque algunos continúan necesitando un seguimiento muy cercano. A estas dificultades se suman muchas veces las preocupaciones económicas, técnicas y administrativas, y algunos padres pueden verse obligados a reducir o abandonar su actividad laboral para ocuparse de su hijo.

- **¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la comunicación y en la escolarización?**

La evolución de la escolaridad varía de un niño a otro y depende principalmente de la gravedad de la deficiencia auditiva, visual y de la importancia de los problemas de conducta.

Aproximadamente la mitad de los niños puede seguir una escolarización en educación primaria con normalidad.

Además del retraso del desarrollo, los niños con síndrome CHARGE presentan un retraso del aprendizaje. Sin embargo, los menos afectados pueden seguir los estudios con normalidad si cuentan con un acompañamiento adaptado y una buena comprensión de su modo de operar.

En caso de que el niño presente dificultades para expresarse, es importante identificar y estudiar sus señales y comportamiento comunicativos con el objetivo de

---

### El síndrome CHARGE

Enciclopedia Orphanet para el público en general

[www.orpha.net/data/patho/Pub/es/SindromeCHARGE\\_ES\\_es\\_PUB\\_ORPHA138.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Pub/es/SindromeCHARGE_ES_es_PUB_ORPHA138.pdf)

darles un sentido de modo que continúe utilizándolos: el niño, incluso si no usa un lenguaje o un código, se comunica. Por tanto, es importante fomentar el desarrollo de la comunicación no verbal 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 modelo de intervención educativa que se lleva a cabo en España con el alumnado con ceguera o deficiencia visual grave, es un modelo de intervención que está posibilitando la inclusión académica y social de este alumnado.

Para ello, la Organización Nacional de Ciegos Españoles ([ONCE](#)) firma convenios de colaboración con todas las administraciones educativas de las comunidades autónomas. A través de estos convenios, los alumnos cuentan con todos los recursos del sistema ordinario y, además, los específicos de la ONCE a través de sus Centros de Recursos Educativos (CRE), ubicados en Alicante, Barcelona, Madrid, Pontevedra y Sevilla, que prestan servicios de atención directa y servicios complementarios.

Actualmente, más del 98% del alumnado con discapacidad visual se escolariza en colegios ordinarios, en su barrio, pueblo o ciudad de residencia, siguiendo el currículo escolar oficial. Este alumnado recibe una atención complementaria en función de sus necesidades específicas relacionadas con la discapacidad visual (enseñanza del sistema *braille*, nuevas tecnologías, autonomía personal, orientación y movilidad, competencia social, etc.), que es la que le proporcionan los profesionales especializados de los Equipos Específicos de atención educativa a la discapacidad visual.

Para favorecer el desarrollo e integración de las personas con sordoceguera, se requieren programas de atención que intenten mejorar estas circunstancias, tales como Programas educativos específicos de rehabilitación, instrucción en el uso de ayudas técnicas y utilización de las tecnologías de la información y comunicación a través de adaptaciones tiflotécnicas específicas, ajuste a la discapacidad, logopedia e intervención en el área de la comunicación, entre otros. La [ONCE](#) tiene en cuenta las características y necesidades específicas de este grupo de afiliados, proporcionándoles atención a través de sus servicios sociales especializados.

Asimismo, la ONCE dispone de una *Unidad Técnica de Sordoceguera* cuyo objetivo es velar por la especificidad de la atención en todos los servicios, mediante el asesoramiento, la formación de profesionales, la elaboración de materiales, la investigación de nuevos recursos y la propuesta de acciones que tengan por objeto mejorar la calidad de vida de los afiliados con sordoceguera. Para que este objetivo

---

## El síndrome CHARGE

Enciclopedia Orphanet para el público en general

[www.orpha.net/data/patho/Pub/es/SindromeCHARGE\\_ES\\_es\\_PUB\\_ORPHA138.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Pub/es/SindromeCHARGE_ES_es_PUB_ORPHA138.pdf)

tenga alcance en todo el Estado, la ONCE cuenta además con profesionales especialistas en sordoceguera en distintas zonas.

El Departamento de Educación del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER), ubicado en la ciudad de Burgos, 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)

El Servicio de Atención Educativa de FEDER ([inclusion@enfermedades-raras.org](mailto:inclusion@enfermedades-raras.org)), le facilitará 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 laboral?**

Las personas con deficiencias menores pueden desarrollar una actividad laboral casi con normalidad, en ocasiones con ciertas modificaciones acordadas con el médico del trabajo con el fin de sobrellevar la fatiga, tales como el desempeño a tiempo parcial y la adaptación del puesto de trabajo con el asesoramiento de un ergónomo.

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.

El reconocimiento de la condición de persona con discapacidad se solicita en la Dirección General del Instituto de Mayores y Servicios Sociales (IMSERSO) o en los órganos correspondientes en cada Comunidad Autónoma.

Para más información, puede consultar los siguientes enlaces:

- [Ministerio de Sanidad, Consumo y Bienestar Social > Empleo y discapacidad](#)
- [Servicio de Información sobre Discapacidad > Empleo y Protección Económica de la Discapacidad](#)
- [IMSERSO > Autonomía Personal y Dependencia > Grado de discapacidad](#)

---

### **El síndrome CHARGE**

Enciclopedia Orphanet para el público en general

[www.orpha.net/data/patho/Pub/es/SindromeCHARGE\\_ES\\_es\\_PUB\\_ORPHA138.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Pub/es/SindromeCHARGE_ES_es_PUB_ORPHA138.pdf)

## ●●● Saber más

### ● ¿Dónde se investiga?

La causa del síndrome CHARGE es aún desconocida. Las líneas de investigación persiguen los siguientes objetivos:

- Establecer una relación entre los diferentes tipos de anomalías genéticas y las manifestaciones de la enfermedad;
- Comprender el papel de la proteína *Chromodomain Helicase DNA binding protein 7* (codificada por el gen *CHD7*) durante el desarrollo embrionario;
- Identificar otros genes causales en aquellas personas que no presentan ninguna anomalía en el gen *CHD7*.

Por otra parte, se está estudiando el desarrollo de programas de apoyo adaptados para posibilitar que los niños que sufren múltiples deficiencias sensoriales se desarrollen de la mejor manera posible.

### ● ¿Cómo ponerse en contacto con otros pacientes con la misma enfermedad?

Contactando con las asociaciones dedicadas al síndrome CHARGE. Las asociaciones recogidas en Orphanet pueden ser consultadas en el siguiente enlace: [www.orphanet.es](http://www.orphanet.es)

### ● Las prestaciones sociales en España

El Ministerio de Sanidad, Consumo y Bienestar Social ofrece a las personas con discapacidad una serie de prestaciones sociales y económicas, así como servicios, que pueden ser consultados en su página web:

- [Ministerio de Sanidad, Consumo y Bienestar Social > Empleo y discapacidad](#)

**PARA OBTENER MÁS INFORMACIÓN SOBRE ESTA ENFERMEDAD**

**CONTACTE CON**

**Servicio de Información y Orientación (SIO) de FEDER**

[sio@enfermedades-raras.org](mailto:sio@enfermedades-raras.org)

**+34 918 221 725**

**Servicio de Información y Asesoramiento (SIA) de Creer**

[info@creenfermedadesraras.es](mailto:info@creenfermedadesraras.es)

**O CONSULTE ORPHANET [www.orphanet.es](http://www.orphanet.es)**

---

**El síndrome CHARGE**

**Enciclopedia Orphanet para el público en general**

[www.orpha.net/data/patho/Pub/es/SindromeCHARGE\\_ES es PUB\\_ORPHA138.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Pub/es/SindromeCHARGE_ES_es_PUB_ORPHA138.pdf)



ESTE DOCUMENTO HA SIDO ELABORADO POR :



CON LA COLABORACIÓN DE:

**Prof<sup>a</sup>. Véronique Abadie**

Centre de Référence des troubles  
de la déglutition  
Service de Pédiatrie générale  
Hôpital Necker – Enfants Malades  
Paris

**Prof<sup>a</sup>. Brigitte Gilbert-Dussadier**

Service Génétique  
Centre de Référence des  
Anomalies du Développement  
Ouest  
CHU de Poitiers  
Poitiers



**CENTRE DE REFERENCE**  
Anomalies du développement  
et syndromes malformatifs

1<sup>a</sup> ed. en francés: junio de 2008  
2<sup>a</sup> ed. en francés: agosto de 2015

Traducción al español: 2020

**Association C.H.A.R.G.E.**



**CRESAM**

**centre national de ressources  
hándicaps rares-surdicécité**



**Association Nationale des Parents  
d'Enfants Déficients Auditifs**

**Association Nationale Pour les Sourds-  
Aveugles**

**Association Française des Conseillers  
en Génétique**



Versión en español traducida por:

**Laura Pruneda González**

Máster en Traducción Médico-sanitaria  
Asturias, España

Revisada por:

**Dr. Feliciano Ramos Fuentes**

Pediatra y Genetista Clínico  
Hospital Clínico Universitario "Lozano Blesa"  
Facultad de Medicina  
Universidad de Zaragoza  
Zaragoza, España

**El síndrome CHARGE**

Enciclopedia Orphanet para el público en general

[www.orpha.net/data/patho/Pub/es/SindromeCHARGE\\_ES\\_es\\_PUB\\_ORPHA138.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Pub/es/SindromeCHARGE_ES_es_PUB_ORPHA138.pdf)