

## FISURA OROFACIAL EN EL SINDROME CHARGE PARA MEDICOS

John M. Graham, Jr. M.D., Division of Clinical Genetics/Dysmorphology, Cedars-Sinai Medical Center, 444 S. San Vicente Blvd #1001, Los Angeles, CA 90048-4165 ☎(310)855-2211

✉ Jgraham@mailgate.csmc.edu o John.Graham@cshs.org

y

Meg Hefner, M.S.

Profesor Asistente de Pediatría, Division of Medical Genetics, St. Louis University School of Medicine, 1465 S. Grand Blvd. St. Louis, MO 63104

✉ Hefnerma@slu.edu o Meg@chargesyndrome.org ☎ (314)768-8730

## ANOMALIAS CRANEOFACIALES OBSERVADAS EN CHARGE

La fisura orofacial ocurre en aproximadamente un 20% de niños con síndrome CHARGE. Estos niños pueden tener fisura de labio con o sin fisura de paladar o fisura de paladar solamente, especialmente fisura submucosa de paladar.

## CONSIDERACIONES DEL DIAGNÓSTICO

En general, es más probable que los pacientes con CHARGE tengan fisura en el labio, mientras los que tienen síndrome velo-cardio-facial es más probable que tengan fisura de paladar. Cuando se presenta una fisura orofacial en los pacientes con CHARGE, las coanas están habitualmente abiertas, por eso este hallazgo (fisura) puede sustituir a la atresia coanal como criterio diagnóstico, particularmente si los hallazgos que quedan son características distintas de esta condición.

Otras anomalías comunes en CHARGE que pueden afectar el tratamiento y/o asistencia a la fisura orofacial:

- Fístula traqueoesofágica

- Parálisis de nervio craneal IX/X

  - Laringotraqueomalacia

  - Incapacidad velofaríngea

  - Reflujo

- Parálisis facial, unilateral o bilateral

- Defectos en el corazón

- Malformaciones osiculares con o sin anomalía de Mondini

- Atresia coanal o estenosis

## PRUEBAS DIAGNOSTICAS

Mientras que la fisura de labio es obvia para un observador casual, el diagnóstico de la fisura de paladar en CHARGE algunas veces se demora. Muchos casos han sido confirmados solamente cuando se remueven las amígdalas y adenoides. **Es crucial realizar un estudio para descubrir implicaciones del nervio craneal IX/X antes de comenzar un programa de alimentación a fin de evitar neumonías múltiples por aspiración.**

## CONSECUENCIAS DE LA FISURA OROFACIAL EN CHARGE:

### ALIMENTACION:

La fisura orofacial puede interferir con la alimentación en cualquier persona. Los niños con CHARGE a menudo tienen problemas de alimentación agregados debido a incapacidad velofaríngea de base neurológica y/o reflujo. La fisura labial o de paladar puede agravar la situación. Los niños con CHARGE (con o sin fisura orofacial) con frecuencia requieren alimentación por tubo por más tiempo que los niños con otros síndromes con fisura.

### INFECCIONES DE OIDO/PÉRDIDA AUDITIVA:

Los niños con fisuras faciales son propensos a infecciones de oído y posiblemente a pérdidas auditivas. Los niños con CHARGE comúnmente tienen más infecciones de oído y requieren tubos de polietileno con frecuencia y por un largo período que otros niños con fisuras. Los niños con CHARGE a menudo tienen pérdida auditiva sensorineural y/o pérdida auditiva conductiva debido a malformaciones osiculares. Un seguimiento cuidadoso por un otorrinolaringólogo y audiólogo es decisivo para maximizar la audición en estos niños.

### HABLA:

Una fisura de paladar no diagnosticada puede interferir con el desarrollo del habla, de por sí complicada en este tipo de niños debido a la pérdida auditiva y a la parálisis facial.

### ASISTENCIA MEDICA Y ADVERTENCIAS

Enfoque asistencial del equipo: Es una recomendación de la American Society of Maxillofacial Surgery tanto como de la American Society of Plastic and Reconstructive Surgeons que la asistencia de los pacientes con fisura facial sea hecha por un equipo interdisciplinario de especialistas que ofrezcan una filosofía de trabajo coordinada y consistente y un cuidado continuo. El equipo puede incluir un cirujano plástico, un cirujano oral, un ortodoncista, un otolaringólogo, un oftalmólogo, un asistente social, una enfermera, un audiólogo, un especialista en patología del lenguaje, y un genetista. Cuando se atiende a un niño con CHARGE es importante la comunicación entre los especialistas que están siguiendo al niño. Los miembros del equipo de alimentación deberían saber las bases neurológicas de la falta de coordinación en la deglución y reflujo. Los miembros del equipo y el enfoque con el niño variarán de una institución a otra. El plan de asistencia específica para la fisura orofacial en un niño con CHARGE variará en función de los problemas particulares del niño tanto como de la formalidad de una institución particular.

Una cirugía reparadora pronta incrementa la posibilidad de un habla óptima, favorece la alimentación, reduce las infecciones del oído medio, y re-establece la separación normal de la cavidad de la boca y la nariz mientras minimiza los problemas en el crecimiento de la mandíbula superior.

Las complicaciones post-quirúrgicas como infección, grieta, fístula orofacial, y mala oclusión pueden ser frecuentes en los niños con CHARGE. Por eso, una permanencia planificada de 23 horas para niños con fisura solamente puede necesitar ser extendida a una internación para niños con CHARGE. La inserción de tubo de polietileno y la toma de impresiones dentales al momento de la cirugía si corresponde.

La fisura bilateral de labio y paladar es rara en el síndrome CHARGE. Aunque pueden con frecuencia ocurrir complicaciones tardías tratables tales como mala oclusión dental, incapacidad velofaríngea, fístulas oro-nasales y distorsión de la anatomía normal, una planificación inicial durante los primeros doce meses de vida refleja lo que es una fisura unilateral de labio y de paladar.

## CONSIDERACIONES ESPECIALES EN EL TRATAMIENTO DE LAS FISURAS FACIALES EN CHARGE

- 1) Los defectos en el corazón (se presentan en las 2/3 partes de los niños con CHARGE) pueden ser complejos. Estos pueden afectar en el momento de la cirugía y en la estabilidad global del paciente.
- 2) Posibles reacciones inesperadas a la anestesia. Algunos niños con CHARGE son resistentes a la sedación, mientras otros son lentos para recuperarse de la anestesia. Debido a los riesgos de la anestesia, puede ser adecuado combinar procedimientos quirúrgicos en estos niños.
- 3) La laringomalacia o traqueomalacia es común en CHARGE y puede producir complicaciones en la cirugía y en la anestesia.
- 4) Las parálisis de los nervios craneales complican la alimentación post-operatoria en gran medida. Las anomalías aparentes de los nervios craneales IX y X producen secreciones y la comida en la faringe. El peristaltismo esofágico no es coordinado. La aspiración y el reflujo son comunes. Además, la parálisis facial es generalmente unilateral y puede afectar el cierre de los labios y puede comprometer la superación cosmética de la fisura de labio.

### ASISTENCIA NO MEDICA

Si el paciente tiene CHARGE, la fisura orofacial es probable que sea solamente uno de un número de serios problemas médicos para el niño. La fisura puede o no ser una preocupación grande para los padres. Es muy importante hablar con los padres de todo el niño y no solamente de la fisura. Los padres a menudo están especialmente preocupados de cómo la corrección de la fisura se acoplará en la programación de las otras cirugías.

El equipo orofacial que incluye un otorrinolaringólogo, audiólogo, y un especialista en alimentación puede representar una gran ayuda para los padres (aun cuando el niño no tenga una fisura) porque tienen experiencia con las dificultades de la alimentación, con los tubos de polietileno y las infecciones de oídos, todos los cuales son comunes en CHARGE. La comunicación con otros especialistas que siguen al niño es muy importante para hacer efectivo el cuidado de estos niños. Estos niños con frecuencias tienen múltiples visitas médicas todos los meses o aun dentro de la semana, tal coordinación de las visitas es muy apreciada por los padres.

### REFERENCIAS

Blake K., Davenport S.H., Hall B.D., Hefner M.A., Pagon R., Williams M.S., Lin A.E., Graham J.M. Jr.: CHARGE Association - An update and review for the primary pediatrician. *Clinical Pediatrics*, 37:159-174, 1998.

Blake KD, Russell-Eggitt IM, Morgan DW et.al. Who's in CHARGE? Multi-disciplinary management of patients with CHARGE association. *Arch. Dis. Child.* 1990; 65:217-223.

Tellier, AL, Cormier Daire v, Abadie V, et al. CHARGE syndrome: report of 47 cases and review. *AmJ Med Genet* 76:402-409 (1998)