

Veronique Abadie, M.D.
Hôpital Necker-Enfants Malades, PARIS
✉ veronique.abadie@nck.ap-hop-paris.fr

ANOMALIAS ESPECIFICAS AL CHARGE

Las dificultades en la deglución, uno de los mayores rasgos del síndrome CHARGE, particularmente en el primer año de vida, ocurren en el 96% de nuestros niños con CHARGE¹. Otros autores informan entre 31 y 88%.^{2,3} Las principales causas son las siguientes:

Pobre coordinación para succionar-deglutir. Disfunción Neonatal del Tallo Cerebral(NBSD):

La disfunción neonatal del tallo cerebral es la principal causa de los problemas de la alimentación en CHARGE. Esta disfunción, previamente informada en niños con secuencia(4-6) Pierre Robin, es un grupo de cuatro tipos de síntomas que involucran la región supranuclear de los nervios craneales IX, X y XII. Estos síntomas, importantes en los dos primeros años de vida, parecen estar relacionados con un desarrollo defectuoso del patrón central generador de la succión-deglución en el tracto solitario.⁷

- (i) *desorden en las capacidades para chupar-tragar*
- (ii) *discinesia esofágica*

Clínicamente, ambos síntomas producen una succión pobre, tiempo prolongado de alimentación, aspiración de leche, llantos inexplicados durante la alimentación con biberón, reflujo nasal, regurgitación y ALTE(Evento que aparenta amenazar la vida) durante la alimentación. Pueden llevar a congestión faríngea, neumonía por aspiración y falla para crecer. La diskinesia esofágica es responsable del reflujo gastroesofágico que no es bien asistido por los tratamientos médicos clásicos.

- (iii) *Gloso-faringeo-laringomalacia*
- (iv) *Desregulación del ritmo cardíaco simpático-parasimpático*

La Gloso-faringeo-laringomalacia es responsable de apneas obstructivas o hipopneas y las consecuentes hematomas mientras que la desregulación vagal puede resultar en ALTE, inducido por todos los síntomas previamente detallados. La falta de coordinación para chupar y tragar del NBSD soluciona cuando la corticalización de la alimentación sucede después de los 6 meses de vida.

Parálisis facial

El nervio facial juega un papel en la cara y en el movimiento de los labios lo cual incrementa los problemas de succión. La parálisis facial en CHARGE es casi siempre unilateral y periférica debido a la disgenesia del nervio VI extra bulbar. Es importante determinar el origen de la parálisis facial, por prognosis y puede ser útil el electromiograma. La parálisis facial puede mostrar poco o ninguna mejora con la edad y puede ser responsable de otros problemas estéticos.

Malformaciones del esófago, laringe o coanas; fisura de labio o paladar.

Las malformaciones anatómicas de los órganos implicados en la succión, deglución y respiración son también responsables por la deglución y son tratados en otras secciones de este manual.

Hiposmia

Lóbulos olfatorios anormales han sido detectados en autopsias del sistema nervioso central de pacientes con CHARGE² y recientemente, el origen embriológico común del tracto olfatorio y el hipotálamo implicado en defectos hormonales llevan a un mejor análisis por resonancia magnética de tal región del cerebro, mostrando frecuentes anomalías. ^{8 información personal}

Aun en el nacimiento el olfato parece estar involucrado en la conducta de alimentación e incrementa el apetito. Esto es más evidente después de la corticalización de la alimentación, es decir, al término del primer año. Las consecuencias clínicas de la hiposmia necesitan además ser definidas, aun en los niños, perfeccionando las escalas olfatométricas para niños antes de la adquisición del lenguaje. La capacidad olfatoria en CHARGE ha sido pobremente investigada por razones técnicas y médicas: i) las escalas olfatométricas que requieren buen lenguaje no pueden ser aplicadas a un niño normal antes de los 10 años de edad y ii) la hiposmia es un problema menor que escapa a la atención.

Factores exógenos

Finalmente, las dificultades de alimentación pueden también ser secundarias a factores exógenos tales como cardíacos o disnea pulmonar, efectos de una alimentación con tubo nasogástrico inicial o cualquiera de las razones de la nutrición y efectos perjudiciales de la larga hospitalización inicial sobre el niño y sobre la precaria relación emocional madre-hijo.

EXAMENES DIAGNOSTICOS

Los desordenes en la succión y la deglución son principalmente evaluados mediante medios clínicos. Una anamnesis guiada, una buena historia y observación del niño durante la alimentación son los mejores exámenes. La cinerradiografía puede ser peligrosa y no es sensiblemente suficiente en los casos leves. Puede ayudar a determinar el momento de reiniciar un programa de alimentación oral cuando los riesgos de aspiración disminuyen. La succiometría puede ser interesante pero permanece como procedimiento de investigación.

La disfunción neonatal del tallo cerebral puede ser investigado por sus efectos periféricos.

- i) La diskinesia esofágica puede ser investigada mediante una manometría esofágica, la cual provee información específica sobre el control motor anormal del esófago: hipertonia o acalasia del esfínter inferior del esófago, coordinación anormal de la contracción faríngea y del esfínter superior del esófago. Estos factores no son constantes (95% de los niños investigados en nuestras series tuvieron al menos una manometría anormal, 60% una anomalía específica y el resto una anormalidad menos específica de movilidad del esófago). Las investigaciones del reflujo gastroesofágico basadas neurológicamente son solamente necesarias cuando se considera un tratamiento quirúrgico. La radiografía con tránsito de bario es útil pero las lecturas de pH son menos útiles de modo que los resultados pueden ser normales aun si el vómito es evidente.
- ii) La endoscopia laringea puede mostrar aspectos específicos de la hipotonía de la base de la lengua, las paredes de la faringe y laringe. Puede también mostrar estasis de la saliva e inflamación péptica de la laringe y traquea secundario al reflujo ácido gástrico y aspiraciones en la alimentación.
- iii) Un electrocardiograma grabado de 24 horas (Holter) con un examen de compresión ocular puede ayudar a evaluar la hiperactividad vagal.

- iv) Los potenciales evocados del tallo cerebral pueden mostrar un retardo anormal en el trazo del papel, particularmente durante los primeros pasos de los potenciales auditivos evocados usados para evaluar la pérdida auditiva. Los desórdenes en la deglución en sí mismos no requieren esta investigación en términos prácticos.
- v) La electromiografía facial y endobucal y también la que es dinámica (cuando no es peligrosa) durante la alimentación con biberón puede ser importante para determinar el origen de los defectos de los nervios craneales. Muy a menudo, el registro del VII nervio craneal muestra parálisis periférica. Los registros de los nervios IX, X y XII separadamente son normales pero en este examen dinámico durante la alimentación con biberón muestra pobre coordinación entre los músculos inervados por los nervios IX y X.⁹ Este examen principalmente tiene interés teórico pero es bastante agresivo y necesita un operador especializado.
- vi) Finalmente, las investigaciones de las capacidades olfatorias pueden ser realizadas con escalas adaptadas (información personal) o mediante resonancia magnética de los lóbulos olfatorios. Nuevamente, estas investigaciones no son requeridas para el tratamiento de las dificultades de la deglución.

CONSECUENCIAS MEDICAS

Las consecuencias médicas de los desórdenes de la deglución son numerosas. Estos alteran el estado pulmonar, inducen a bronquitis crónica con un riesgo de hipoxemia y hipercapnia y afecta negativamente la vascularización cardio-pulmonar, la calidad del sueño y el desarrollo psicomotor. Las aspiraciones en la alimentación y el estasis en la faringe empeoran el síndrome obstructivo respiratorio. La incomodidad y el dolor producidos por los desórdenes de la deglución llevan a una disminución del consumo y falla para crecer. Los desórdenes en la succión y la deglución alteran la relación madre-hijo y aumentan el riesgo de anorexia aun cuando los problemas orgánicos sean resueltos.

Datos personales. 30 niños con CHARGE de 1 a 9 años

- Dieta adaptada y procedimientos de alimentación solamente 3 niños
- Tubo nasogástrico solamente 7 niños (3 muertes precoces)
- Gastrostomía y tratamiento quirúrgico de reflujo G-E 20 niños
- Edad promedio de nutrición con amamantamiento artificial 3 años (mín. 16 me, max 7 años)
- Edad promedio de recuperación de la alimentación normal 5 años
- Número de niños que no comen después de 6 años de edad 2 niños

ASISTENCIA MEDICA Y NO MEDICA primum non nocere

Además del tratamiento quirúrgico del esófago y las malformaciones anatómicas de las vías respiratorias superiores, los desórdenes de la deglución no tienen ninguna terapia médica radical. La resolución espontánea de los desórdenes funcionales de la succión y la deglución es generalmente buena y el mayor desafío es esperar por un mejoramiento natural en las mejores condiciones. Deberíamos reconocer tempranamente los desórdenes de la alimentación para prevenir las consecuencias, reducir todos los factores que contribuyen, enseñar a comer mediante medios multisensoriales y fisioterapéuticos y apoyar a los padres psicológicamente:

- Preguntar a la madre sobre desórdenes en las capacidades para succionar, aun en el período neonatal.
- Mejorar el mecanismo de la succión y la deglución, cuando no es del todo pobre, usando tetillas suaves con perforada con agujero grande, leche espesa, pequeñas comidas y evitar forzar la alimentación.
- Si los desórdenes de la deglución tienen consecuencias respiratorias y en el crecimiento, se necesita una nutrición enteral, o exclusivamente si hay aspiraciones o bien como suplemento nocturno si es posible. La nutrición enteral evita las consecuencias respiratorias de la aspiración de alimentos e induce a ganar peso.
- La elección entre el tubo nasogástrico y la gastrostomía depende de la edad del niño y la gravedad de los síntomas. Inicialmente, se realiza la alimentación por tubo nasogástrico o después de pocos meses o antes si el procedimiento no es bien tolerado. Si los problemas persisten, el tubo nasogástrico debería ser cambiado a una gastrostomía combinada con cirugía anti-reflujo.
- Una buena respiración es esencial para permitir la deglución. La traqueostomía es a menudo necesaria y no altera la deglución. Por lo contrario, provee mejor ventilación y permite el drenaje traqueobranquial.
- La asistencia no médica en la alimentación se detalla en la sección para padres.

REFERENCIAS

1. Tellier AL, Cormier-Daire V, Abadie V et al. CHARGE syndrome: Report of 47 cases and review. *Am J Med Genet* 1998; 76:402-9.
2. Byerly KA, Pauli RM. Cranial nerve abnormalities in CHARGE association. *Am J Med Genet* 1993;45:751-7.
3. Blake KD, Russel-Eggitt IM, Morgan DW et al. Who's in CHARGE? Multidisciplinary management of patients with CHARGE association. *Arch Dis Child* 1990; 65:217-23.
4. Abadie V, Chéron G, Couly G. Le syndrome néonatal de dysfonctionnement du tronc cérébral. *Arch Fr Pediatr* 1993;50:347-52.
5. Abadie V, Chéron G, Lyonnet S et al. Le dysfonctionnement néonatal isolé du tronc cérébral. *Arch Pediatr* 1996;3:130-6.
6. Abadie V, André A, Zaouche A et al. The oro-oesophageal dyskinesia : a cause of infant feeding disorders. *J Ped Gastroenterol Nutr* (submitted)
7. Jean A. Brainstem control of swallowing: localization and organization of the central pattern generator for swallowing. *Neurophysiology of the jaws and teeth*. Éd A. Taylor Mc Millan Press 1990 pp 294-321.
8. Lin AE, Siebert JR, Graham JM. Central nervous system malformations in the CHARGE association. *Am J Med Genet* 1990;37:304-10.
9. Renault F, Raimbault J. Electromyographie faciale, linguale et pharyngée chez l'enfant : une méthode d'étude des troubles de succion-déglutition et de leur physiopathologie. *Neurophysiol Clin* 1992; 22:249-60.