

Recomendaciones para la anestesia de pacientes afectados por el síndrome **CHARGE**

Nombre de la enfermedad: síndrome CHARGE

CIE 10: Q87.8

Sinónimos: asociación CHARGE; síndrome de Hall-Hittner

Resumen de la enfermedad: El síndrome CHARGE se definió inicialmente como una asociación no aleatoria de anomalías

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

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

En 1998, un grupo de expertos definió los criterios mayores (las 4C clásicas: atresia de Coanas, Coloboma, orejas Características y anomalías de nervios Craneales) y menores del síndrome CHARGE [1]. En 2004 se identificó mutaciones en el gen CHD7 como la cuasa principal. El patrón de herencia es autosómico dominante con expresión variable. Casi todas las mutaciones ocurren de novo, pero se ha comunicado ocasionalmente transmisión de padres a hijos [2].

Medicina en elaboración



Quizás haya nuevos conocimientos

Cada paciente es único

Quizá el diagnóstico sea erróneo



Puede encontrar más información sobre la enfermedad, centros de referencia y asociaciones de pacientes en Orphanet: www.orpha.net

Criterios clínicos del síndrome CHARGE

Criterios mayores:

- Coloboma
- Atresia de coanas
- Anomalías de pares craneales
- Anomalías del oído interno, medio o externo

Criterios menores:

- Malformaciones cardiovasculares
- Hipoplasia genital o retraso del desarrollo puberal
- Labios y/o paladar hendidos
- Defectos traqueoesofágicos
- Facies característica de síndrome CHARGE
- Retardo del crecimiento
- Retraso del desarrollo Ocasionales:
- Anomalías renales: duplicaciones, reflujo vesicoureteral
- Anomalías raquídeas: escoliosis, osteoporosis
- Anomalías de las manos
- Anomalías de cuello/hombros
- Trastornos del sistema inmunitario

Los individuos con las cuatro características mayores o tres mayores y tres menores con gran probabilidad tendrán síndrome CHARGE [1].

El síndrome CHARGE se da en 1 de cada 10000 recién nacidos aproximadamente [3]. En más del 90% de pacientes que cumplen criterios clínicos síndrome CHARGE pueden detectarse mutaciones en el gen CHD7 del cromosoma 8q12 [4].

Cirugía habitual

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

Tipo de anestesia

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

La anestesia general puede hacerse con anestésicos volátiles o intravenosos.

Procedimientos diagnósticos preoperatorios adicionales necesarios (además de los cuidados estándar)

- Ecocardiografía
- Gasometría, creatinina, electrolitos y calcio

Opcional:

- Ecografía abdominal para las anomalías renales
- Radiografía de tórax si hay infección del tracto respiratorio bajo
- Evaluación de la función de pares craneales
- Evaluación de apnea obstructiva del sueño en caso de trastornos del sueño
- RM craneal
- EEG cuando se observan convulsiones

Preparación especial para el tratamiento de la vía aérea

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

Las anomalías frecuentes de vía aérea en la asociación CHARGE son

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

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

Preparación especial para transfusión o administración de productos hemáticos

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

Preparación especial para anticoagulación

No se han comunicado.

Precauciones para el posicionamiento, transporte o movilización del paciente

No se han comunicado.

Interacciones entre medicación crónica del paciente y fármacos anestésicos

No se han comunicado.

Procedimiento anestésico

Debido a que la cooperación de estos niños es limitada, puede ayudar la premedicación con sedantes y la presencia de los padres durante la inducción. Si está presente síndrome de apnea obstructiva del sueño debe evitarse premedicación con benzodiazepinas.

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

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

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

Monitorización especial o adicional

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

Posibles complicaciones

Debe anticiparse vía aérea difícil en los niños con síndrome CHARGE. Ocurren eventos de vía aérea en el postoperatorio hasta en el 35% de las anestесias: desaturación de oxígeno, secreciones excesivas que resultan en obstrucción de vía aérea, aspiración, crepitación y sibilancias prolongadas, disminución de frecuencia respiratoria, estridor, atelectasias y neumotórax [8].

Las cirugías con mayor número de eventos adversos de vía aérea son las de corazón, tracto gastrointestinal y procedimientos diagnósticos endoscópicos de vía aérea. Combinar diversos procedimientos quirúrgicos en una sola anestesia no aumenta el riesgo de eventos postoperatorios de vía aérea. Los individuos que precisan una funduplicatura de Nissen o inserción de tubo de gastrostomía tienen riesgo elevado de eventos anestésicos de vía aérea [8].

Cuidados postoperatorios

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

Problemas agudos relacionados con la enfermedad que pueden confundir durante la anestesia y la recuperación

No comunicados.

Anestesia ambulatoria

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

Anestesia obstétrica

No se ha comunicado.

Referencias bibliográficas y enlaces de internet

1. Blake KD, Prasad C. CHARGE syndrome. Orphanet J Rare Dis 2006;1:34
2. Sanlaville D, Verloes A.: CHARGE syndrome: an update. Eur J Hum Gent. 2007;15: 389-99
3. Issekutz KA, Graham JM, Prasad C et al.: An epidemiological analysis of CHARGE syndrome: preliminary results from a Canadian study. Am J Med Genet A 2005, 133:309-327
4. Bergman JEH, Janssen N, Hoefsloot LH et al.: CHD7 mutations and CHARGE syndrome: the clinical implications of an expanding phenotype. J Med Genet 2011; 48:334-342
5. Stack CG, Wyse RK: Incidence and management of airway problems in the CHARGE Association. Anaesthesia 1991; 46(7):582-585
6. Naito Y, Higuchi M, et al.: Upper airway obstruction in neonates and infants with CHARGE syndrome. American Journal of Medical Genetics Part A 2007;143A (16):1815-1820
7. Hara Y, et al.: Successful airway management with use of a laryngeal mask airway in a patient with CHARGE syndrome. J Anesth 2009;23:630-632
8. Blake K, MacCuspie J, et al. Postoperative airway events of individuals with CHARGE syndrome. International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology 2009;73(2): 219-226.

Última fecha de modificación: Abril 2019

Estas guías han sido preparadas por:

Autor

Michael Laschat, anestesiólogo, Colonia, Alemania
LaschatM@kliniken-koeln.de

Declaración de conflicto de intereses. Los autores declaran que no tienen intereses económicos ni competitivos que declarar. Esta recomendación no ha recibido financiación.

Esta recomendación ha sido revisada por:

Revisor 1

Tanja Huettl, anestesiólogo, Hospital Universitario, Zurich, Suiza

Revisor 2

Christian Puder, otorrinolaringólogo, Colonia, Alemania
puder@hno-kalk.de

Declaración. Los revisores no tienen conflicto de intereses económico o competitivo que declarar.

Revisión editorial 2019

Tino Münster, Departamento de anestesiología y medicina de cuidados intensivos.
Hospital Barmherzige Brüder, Regensburg, Alemania.

Tino.Muenster@barmherzige-regensburg.de

Traducción al español

Carlos L. Errando, anestesiólogo, Consorcio Hospital General Universitario de Valencia, Valencia, España
errando013@gmail.com
