

Manzanares López, Julia; Martínez Vicente, Laura; Ibarra Villar, Patricia ; Peñalver Parres, Carolina; Arteaga Moreno, Alicia;
Unidad de Medicina Materno-Fetal: H.C.U Virgen de la Arrixaca (Murcia)

El **síndrome de CHARGE** es una enfermedad genética rara, con una incidencia estimada de 1/12.000 - 15.000 nacidos vivos. La mayoría de los casos son esporádicos, con una herencia autosómica dominante. Hasta en el 60% de los casos se debe a mutaciones en el gen **CHD7** situado en el cromosoma 8, implicado en la organización de la cromatina.

El acrónimo CHARGE está basado en los rasgos distintivos identificados en su descripción: coloboma u otras anomalías oculares, malformaciones cardíacas, atresia de coanas, retraso del crecimiento o desarrollo, anomalías genitales y del sistema auditivo. También es posible la afectación del nervio olfativo, auditivo, facial y aquellos implicados en la deglución.

Los rasgos faciales dismórficos incluyen cara cuadrada, alteraciones en los pabellones auriculares, frente y puente nasal prominentes y asimetría a causa de la parálisis facial.

CASO CLÍNICO

Mujer de 31 años, primigesta, sin antecedentes médicos de interés ni hábitos tóxicos. Serologías negativas.

Seguimiento Prenatal en UMMF:

- **Screening del primer trimestre:** Bajo riesgo de cromosomopatías.
- **Ecografía morfológica en la semana 20:** Sospecha de atresia esofágica por falta de visualización de burbuja gástrica. Resto de evaluación morfológica normal. Ante los hallazgos, se realiza **amniocentesis** en la semana 21+3 obteniéndose un **array-CGH normal**.
- **Ecografía semana 32:** Se hace evidente un **polihidramnios** así como presentación podálica. Se visualiza parte de la cámara gástrica.
- **Ecografía semana 36:** Crecimiento fetal adecuado con Doppler normal. Polihidramnios y presentación podálica.

Parto vacuo en la semana 37 tras VCE exitosa. Nace una mujer de 2630 g, Apgar 9/10. Al nacimiento, se detecta dificultad en la deglución, sialorrea, llanto anómalo, microftalmos izquierdo y parálisis facial derecha.

Durante su ingreso en **Neonatología** se realiza:

- Ecocardiografía, ecografía cerebral y abdominal normales.
- Estudio oftalmológico: **coloboma** bilateral de nervios ópticos
- Presenta síndrome apneico obstructivo por acúmulo de secreciones debido a **alteraciones en la deglución**.
- **Síndrome polimalformativo y parálisis facial derecha.**

Se confirma **Síndrome de CHARGE** por parte de Genética. Requiere SNG permanente por disfagia orofaríngea grave y reflujo gastroesofágico, presentando además neumonías por aspiración. Persiste parálisis facial derecha y coloboma bilateral.

DISCUSIÓN

- El diagnóstico de este síndrome es fundamentalmente clínico. Además, en gran parte de los casos encontramos en el estudio genético la mutación en el gen CHD7.
- El diagnóstico prenatal es posible aunque poco frecuente. Varias anomalías del desarrollo de este síndrome pueden detectarse mediante exploración ecográfica: polihidramnios hasta en el 50% de las ocasiones acompañando a los defectos de vías superiores, determinadas anomalías cardíacas, genitourinarias, del SNC o del sistema auditivo (como defectos de los canales semicirculares o arrinencefalia).

BIBLIOGRAFÍA

1. D Sanlaville, A Verloes: CHARGE syndrome: an update. European Journal of Human Genetics 2007; 15: 389–399
2. Orpha.net [Internet]. Orphanet; 2019 [actualizado Marzo 2015; citado 18 Marzo 2019]. Disponible en: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=ES



Imagen 1. Ecografía 3D: Cara fetal



Imagen 2. Ecografía: Polihidramnios



Imagen 3. Recién nacido con Síndrome de CHARGE.



Imagen 4. Coloboma del nervio óptico.