

ASOCIACIÓN CHARGE ESPAÑA



Entrevista

Entrevista a Jesús A. Mairal Cazcarra



Entrevista a Jesús A. Marial Cazcarra, Cardiólogo pediátrico, Hospital de Terrassa.

¿Cuándo se descubrió el Síndrome Charge?

El síndrome CHARGE se describió en 1979 como Síndrome de Hall-Hitnner y caracterizado por la asociación de atresia de coanas y otras anomalías. Desde entonces, aparece en todos los tratados de medicina y forma parte del temario en la formación de las Facultades de Medicina.

Debido a su escasa incidencia, un caso de cada 12.000 nacimientos, es considerada una "enfermedad rara". La primera vez que estuve delante de mi primer paciente afecto de síndrome de CHARGE me di cuenta de la magnitud del cuadro y de la necesidad de un control, seguimiento y tratamiento multidisciplinario de por vida.

¿Recuerda cómo fue el contacto con un paciente de este tipo?

Hay patologías que cuando te enfrentas a ellas por primera vez te dejan una huella importante para siempre. Controlar periódicamente pacientes de años de edad con síndrome de CHARGE es motivador y enriquecedor. Pero siempre recordaré mi primer diagnóstico de síndrome de CHARGE en un recién nacido de alrededor de 3 kg de peso. Ese recién nacido, ahora ya tiene unos años y lo sigo visitando periódicamente, después de haber sido intervenido

satisfactoriamente de su cardiopatía y recibido variados tratamientos de sus otras alteraciones multiorgánicas que lo hacen merecedor de un seguimiento multidisciplinario.

¿Cuáles son las patologías que presentan los niños y niñas con síndrome CHARGE por lo que respeta a los problemas del corazón?

El síndrome de CHARGE fue descrito en 1979 por Bryan Hall y HM Hittner como una asociación de múltiples anomalías. Pagon, Graham y Zonana en 1981 inician la utilización del acrónimo CHARGE, donde cada sigla del vocablo indica una patología:

- . C coloboma ojo (defecto del ojo: falta parte del iris, alteraciones en la retina, etc).
- . H corazón (heart) defectos . A atresia de coanas (obstrucción de los conductos entre la cavidad nasal y la nasofaringe).
- . R retraso del crecimiento y/o desarrollo.
- . G genitourinarias anomalías (desarrollo incompleto de genitales)
- . E oído (ear) anomalías (deformaciones de las orejas, sordera neurosensorial, etc)

Se debían cumplir al menos 4 de los 6, siempre que uno fuera el coloboma o atresia de coanas. Pueden existir asociadas otras anomalías diferentes a las anteriores.

En 1998, Blake revisa los criterios diagnósticos y habla de: - Criterios Mayores: Atresia coanas, Coloboma, Anomalías óticas (externas, medias o internas), Disfunción nervios craneales.

- Criterios Menores: Hipoplasia genital, Retraso desarrollo (motor, lenguaje, mental), defectos cardíacos, deficiencias de talla y crecimiento, labio leporino y/o fisura palatina, fístula traqueoesofágica, cara peculiar.

Según esa clasificación, se deben cumplir los 4 criterios mayores o 3 mayores + 3 menores para poder hablar de síndrome de CHARGE.

La inteligencia puede ir desde casi normal (hay descritos graduados universitarios) hasta retraso mental profundo. Problemas del habla y del lenguaje. Suele haber problemas de conducta, suelen ser agresivos con comportamiento desafiante e incluso se autolesionan. La incidencia de autismo es alta.

Las patologías cardíacas que pueden aparecer en el síndrome son muy variadas, pero las principales son: comunicación interventricular (defecto en el tabique que separa el ventrículo izquierdo del derecho), comunicación interauricular (defecto en el tabique entre las dos aurículas) tetralogía de Fallot (comunicación interventricular, estenosis pulmonar y dextroposición de la aorta), canal Auriculoventricular (gran defecto en el tabique interauricular e interventricular), anomalías del arco aórtico, persistencia del conducto arterioso fetal (que comunica en la época fetal la aorta con la arteria pulmonar).

¿Presentan diferencias respecto cualquier otro enfermo del corazón?

Estas patologías cardíacas se comportan como en cualquier otro individuo no afecto de síndrome de CHARGE, pero en éstos su consideración y enfoque debe ser más complejo debido a que se presentan en un paciente con otras variadas malformaciones que en ocasiones complican su tratamiento y pronóstico.

¿Cómo les afectan estos problemas en su día a día?

Los pacientes con síndrome de CHARGE tienen que enfrentarse a muchos desafíos. Desde su nacimiento van a necesitar someterse a numerosas intervenciones quirúrgicas y en los primeros años van a ser pacientes habituales del hospital. Después de las cirugías continúan sufriendo gran número de problemas médicos. Su limitado sistema sensorial va a limitar su desarrollo al margen de su capacidad intelectual, a veces disminuida. Son muy frecuentes los problemas de visión y audición.

Pueden tener dificultades para controlar su equilibrio mientras prestan atención a otra cosa. Con frecuencia se observa hiperactividad, de forma que tienen la necesidad constante

de mantenerse activos. Existen problemas con la deglución dando lugar a episodios de atragantamiento a veces dramáticos.

Tanto por razones médicas y educativas, la identificación e intervención temprana en un niño con síndrome de CHARGE puede mejorar su pronóstico. La educación especial temprana puede prevenir discapacidades secundarias potenciales posteriores del desarrollo y puede permitir a los niños superar o mitigar muchas de sus discapacidades.

Mencionar que la familia y el niño afecto de síndrome de CHARGE pasan por tiempos muy difíciles emocional, física y económicamente. Estas familias necesitan una gran ayuda para encontrar los recursos médicos, económicos y de soporte que precisan.

¿El trato con infantes de este tipo es diferente al de cualquier otro paciente?

En los últimos 40 años el tratamiento de las cardiopatías congénitas (defectos en el corazón con los que ya se nace) ha experimentado una revolución y avance muy importante. Existen tratamientos farmacológicos, técnicas y tratamientos quirúrgicos para todas las malformaciones cardíacas. Los años de rodaje y la experiencia recogida va jugando a nuestro favor. De forma que existen muchas cardiopatías que se intervienen muy eficazmente y el paciente puede llevar una vida normal. En otras, aún hay cosas por mejorar. El paciente con síndrome de CHARGE, muy frecuentemente posee una cardiopatía que se puede tratar y se trata generalmente de forma quirúrgica con unos resultados en función del tipo de cardiopatía, simple o compleja. En ocasiones, esa cardiopatía congénita precisará de varios tiempos o etapas quirúrgicas para su reparación o paliación. En estos pacientes se añade el agravante que al tener otras malformaciones extracardiacas, posiblemente deban pasar por quirófano más veces para su tratamiento. Y pasar por quirófano, cuantas menos veces, mejor.

¿Cómo ve el futuro de estos niños y niñas centrándonos en los problemas del corazón?

Los primeros años de vida de estos niños son tan importantes como críticos. Se deben diagnosticar todas las anomalías que sufren, enfocarlas de forma rotunda y valorar las mejores técnicas quirúrgicas y enfoque multiterapéutico especializado. Son muy frecuentes los numerosos ingresos hospitalarios para estudio y cirugías. Las cirugías, a veces, son muy agresivas con técnicas de circulación extracorpórea y largos periodos de estancia en Unidades de Cuidados Intensivos.

En ocasiones, se necesita una segunda intervención o tercera al cabo de meses o años. Gracias a los avances en las técnicas de cirugía cardíaca, la mayoría de estos pacientes obtienen resultados satisfactorios de su tratamiento quirúrgico. No obstante, a partir de su alta postcirugía deben seguir estrictos controles frecuentes de por vida, incluso recibir tratamiento médico para su correcta función cardíaca.

¿Hay avances médicos relativos a este aspecto?

La medicina está en constante actualización y progreso. Las primeras intervenciones quirúrgicas de malformaciones cardíacas congénitas aparecieron en la segunda mitad del siglo pasado, hace 60-70 años. Desde entonces, esas primeras técnicas se han perfeccionado de forma sorprendente. Incluso algunas han desaparecido por sus escasos resultados. Han aparecido eficaces técnicas para cualquier malformación cardíaca. Se utilizan válvulas cardíacas artificiales o biológicas de muy diversos tamaños, conductos de materiales sintéticos que hacen función de grandes arterias o venas, se colocan marcapasos que marcan el ritmo del corazón dentro del propio corazón. Se llegan a intervenir corazones sin incisión en el pecho, mediante cateterismo, es decir, tras sección de una gran arteria o vena periférica (femoral, subclavia, etc) se introduce un catéter que llega al corazón y a través de su extremo se actúa. Se realizan intervenciones de horas de duración a tórax abierto y con el corazón parado mientras la sangre es bombeada y oxigenada de forma instrumentalizada (ECMO – Membrana de oxigenación extracorpórea-), se han diseñado "corazones artificiales" que se colocan al lado o dentro del paciente en espera de un trasplante biológico humano de

corazón cuya técnica se ha perfeccionado de forma sorprendente y eficaz. A nivel farmacológico la industria química también ha ayudado mucho. Existen fármacos que hacen subir o bajar la frecuencia cardiaca, la tensión arterial, que aumentan la fuerza de contracción del corazón, otros que aumentan la oxigenación en el pulmón, e inmunoterapias que bloquean el rechazo del órgano trasplantado.

¿Los problemas de corazón en niños y niñas con síndrome CHARGE, precipitan el acortamiento de su esperanza de vida?

Cuando nace un niño con síndrome de CHARGE puede tener anomalías físicas, muy variadas, que amenacen su vida. Las principales son las malformaciones cardíacas. No todas las cardiopatías son iguales, de forma que algunas, incluso sin intervenir no acortan la vida del paciente y otras muy complejas se deben de abordar rápidamente de forma quirúrgica en un centro altamente especializado. La cirugía puede corregir muchas de las anomalías del síndrome de CHARGE, pero el 30% de los pacientes con síndrome de CHARGE mueren a edades tempranas, principalmente antes de los 3 años. Se reconoce una alta mortalidad por problemas anestésicos y eventos aspirativos.

¿Qué consejo darías a una familia que tenga un hijo o una hija con problemas del corazón para que pudiera vivir de la manera más "normal" posible?

En medicina solemos decir que "no existen enfermedades sino enfermos". Una misma patología en un individuo se puede manifestar muy diferente que en otro. No existen dos personas iguales y todas ellas vivirán diferentes retos a lo largo de su vida.

Tener un hijo con una cardiopatía congénita es todo un reto tanto para el paciente como para los padres. Es importante valorar muy bien el tipo de cardiopatía que sufre ya que no todas se comportan igual. Algunas hasta permite una vida totalmente normal. Otras necesitan de tratamiento quirúrgico y/o farmacológico.

Es vital confiar en el cardiólogo, tener un contacto cercano y éste será el que mejor pueda diseñar las actividades que puede realizar el paciente siguiendo unos controles periódicos.

Existen varias asociaciones altruistas sobre cardiopatías congénitas que ofertan ayuda y respuestas a dudas, recelos, preguntas de padres o pacientes afectados de cardiopatía proporcionando a la vez un constante apoyo psicológico y emocional.

Todas las personas tienen derecho a desarrollar su máximo potencial pero teniendo en cuenta las posibles limitaciones. Limitaciones que tienen que ser bien entendidas y vividas de forma positiva, adaptándose constructivamente a ellas. Existen muchas formas de disfrutar la vida y nos rodea gran cantidad de cosas que se pueden gozar de muchas maneras y con muchos sentidos. Sería aquello de que "el vaso no está medio vacío... Está medio lleno".

Recursos y actividades

Becas para acceso a tratamientos.

Desde la ASOCIACIÓN CHARGE ESPAÑA nos complace anunciaros que durante el 2016 abrimos un programa de becas para las familias con niños o niñas afectados con el Síndrome de Charge. Estas becas son ayudas económicas para pagar las facturas de tratamientos, tales como fisioterapia, logopedia, psicoterapia, etc. Nuestro objetivo es compensar los gastos derivados de los tratamientos médicos y garantizar el acceso a las terapias más adecuadas para nuestros hijos e hijas. La cantidad de ayuda económica será de un 25% de la factura, hasta un máximo de 100 €.

¿Qué debo hacer para pedir la subvención?

- Solicitar "Formulario de ayuda económica" a charge@sindromecharge.org
- La trabajadora social de la asociación se pondrá en contacto con vosotros para explicaros los trámites y requisitos.
- **Es indispensable estar dado de alta en nuestra asociación y disponer del carnet de socio.**

Colaboradores:



Deducción para personas con discapacidad a cargo.



Estas nuevas medidas se concretan, entre otras, en un incremento de los mínimos familiares y en la creación de una deducción para contribuyentes considerados por el Gobierno como de especial protección.

Estos son las familias numerosas en general, y, de forma particular, las familias numerosas de categoría especial; las familias que tengan un hijo con una discapacidad superior al 33 % y las familias que tengan a su cargo un ascendiente con ese mismo grado de discapacidad. Todas ellas podrán ser acumulables. Para más información:

http://www.agenciatributaria.es/AEAT.internet/DFN_PD.shtml

www.agenciatributaria.es (Nota de prensa)

Teléfono: 901 33 55 33

Centro de Atención Telefónica (CAT) de la Agencia Tributaria: 901 200 345

Convenio de colaboración GAES.



Desde la ASOCIACIÓN CHARGE ESPAÑA nos complace anunciaros el convenio de colaboración que hemos firmado con **GAES**, que detallamos a continuación:

GAES, S.A ofrece a los trabajadores y socios de Asociación Charge España:

Una **revisión auditiva anual gratuita** que incluye: Anamnesis, Otoscopia, Audiometría tonal aérea, Audiometría tonal ósea, Audiometría vocal, Umbral de incomfort, Morfología del canal auditivo: longitud, forma y volumen.

- En caso de que durante la revisión se detecte pérdida auditiva, el audioprotesista de GAES presentará al interesado las soluciones existentes y, mediante unos auriculares, demostrará al paciente la mejora que éste puede obtener.
- En caso de detectarse un problema auditivo, el audioprotesista recomendará al interesado una visita al otorrino.

Un **10% de descuento** en la compra de audífonos y biófonos.

Un **servicio de asistencia** en los más de 500 centros auditivos repartidos en España, Portugal, Chile, Argentina y Turquía.

Adherirse a las **ventajas y beneficios** que ofrece el **Club GAES** a los usuarios de ayudas auditivas.

Servicios Integrales: El Instituto Auditivo Integral, que además de ofrecer los mismos servicios que el resto de Centros Gaes también es especialista en audición infantil, tratamiento de acúfenos, logopedia, reeducación auditiva y lengua de signos. Las visitas infantiles tendrán un descuento del 20%, quedando un precio final de visita de 48 euros.

Nota: Es indispensable el carnet de socio de nuestra asociación, ya que sin él no podréis acceder a dichos descuentos.

Colabora

Haz un donativo



Compra un bolígrafo solidario

Compra un bolígrafo por sólo 1€ o haz un donativo para ayudar a la Asociación del Síndrome Charge España y a las familias afectadas.



Entidades de interes

Ni ver ni oír, una realidad que debe ser afrontada

La FESOCE trabaja desde 2008 para reivindicar el derecho de las personas sordociegas a tener oportunidades de realización y atenciones sociosanitarias específicas



FESOCE
Federación
Española
de Sordoceguera
Declarada de utilidad pública

La Federación Española de Sordoceguera (FESOCE) es una entidad fruto de la necesidad de un grupo de asociaciones de sordoceguera de lograr visibilidad y atenciones para el colectivo. Obligada a vivir entre la sordera y la ceguera, la sordoceguera ha sido clásicamente ignorada en España.

Carente de reconocimiento oficial hasta 2007, cuando se aprobó la **Ley 27/2007**(Link 1), de 23 de octubre, por la que se reconocen las lenguas de signos españolas y se regulan los medios de apoyo a la comunicación oral de las personas sordas, con discapacidad auditiva y sordociegas, la sordoceguera ha sufrido, y sufre, una histórica ausencia de atenciones específicas y de dotación presupuestaria.

Aunque no existe un censo, se estima que **más de 200.000 personas en España** (Link 2) pueden tener sordoceguera. Este cálculo incluye las personas sordociegas de nacimiento, las que la han adquirido en la adolescencia o adultez y un grupo largamente omitido, el de la tercera edad, cada vez más notorio debido a la creciente expectativa de vida. Las personas con sordoceguera necesitan ayuda comunicativa permanente y los mayores no son la excepción.

Los objetivos de la FESOCE están claramente orientados a la representación y defensa de los intereses de las personas con sordoceguera y sus familias. Las entidades miembro, principales conocedoras de los usuarios, realizan las acciones de orientación, atención directa e intervención asistencial. Actualmente forman la entidad nueve asociaciones (Link 3), algunas de ámbito local y otras representativas de colectivos que comparten rasgos con la sordoceguera.

Entre los proyectos destacan la introducción del bastón blanco y rojo para distinguir a las personas sordociegas (pone en relevancia la privación auditiva del usuario), el desarrollo de un programa de orientación y movilidad, el proyecto **Indicadores Europeos de la Sordoceguera** (Link 3), financiado y premiado por la Comisión Europea, los campamentos de verano para personas de todas las edades, entre otros. La FESOCE es miembro activo de la Red Europea de Sordoceguera (EDbN) y participa en entidades como la Plataforma Europea de Sordos, Hipoacúsicos y Sordociegos, con representación en la directiva del **Foro Europeo de Discapacidad (EDF)**. (Link 4)

Más información sobre la sordoceguera y los servicios de la FESOCE en www.fesoce.org (Link 5)

Link 1: <https://www.boe.es/buscar/act.php?id=BOE-A-2007-1847>

Link 2: http://www.deafblindindicators.eu/images/PDF/1_3Final%20Report%20-Evaluando%20oportunidades.pdf

Link3: <http://www.deafblindindicators.eu/>