

# Hallazgos radiológicos a nivel del oído en el síndrome de CHARGE

Radiologic findings in the ear in CHARGE syndrom

## RESUMEN

**Introducción:** El acrónimo CHARGE agrupa la presencia de coloboma de iris o retina, alteraciones cardíacas, atresia de coanas, retraso psicomotor y del crecimiento, alteraciones genitales, malformaciones auriculares y/o sordera.

**Caso clínico:** Paciente femenina de 23 años que acude por presentar hipoacusia profunda bilateral. En el TC se evidencia agenesia bilateral de ambos canales circulares, estenosis de ambas ventanas ovales, alteraciones del modiolus coclear, displasia de ambas cadenas osiculares con anquilosis bilateral de la cabeza del martillo, dilatación de ambos vestibulos, alteración del desarrollo basioccipital con presencia de clivus hipoplásico, ausencia de neumatización en ambas mastoides y un seno venoso petro-escamoso izquierdo.

## PALABRAS CLAVE:

Síndrome de CHARGE.

## SUMMARY

**Introduction:** The acronym CHARGE groups the presence of coloboma of iris or retina, cardiac abnormalities, choanal atresia, growth and psychomotor retardation, genital abnormalities, auricular malformations and deafness.

**Case report:** A 23-year female patient who presented with bilateral profound hearing loss in the CT study, we found bilateral agenesis of both semicircular canals, bilateral oval windows stenosis, abnormal cochlear modiolus, ossicular chains both dysplasia and bilateral ankylosis of the head the malleus, bilateral dilation of lobbies, altered development and presence of basioccipital hypoplastic clivus, absent of bilateral mastoid pneumatization and left petro-squamous venous sinus.

## KEY WORDS:

CHARGE syndrom.

## Introducción

El acrónimo CHARGE es una entidad que agrupa la presencia de coloboma de iris o retina, alteraciones cardíacas (heart), atresia de coanas, retraso psicomotor y del crecimiento, alteraciones genitales, malformaciones auriculares (ear) y/o sordera<sup>1</sup>. Hall en el año 1979 sería el primero en describir la presencia de atresia de coanas con colobomas oculares asociados a un patrón genético<sup>2</sup>. Actualmente este cuadro presenta una frecuencia aparentemente infra estimada entre los 1/8.500 y 1/12.000 nacidos vivos<sup>3</sup>.

Vissers posteriormente identificaría la mutación del gen de la proteína de unión al cromodominio de la ADN helicasa (CHD7) perteneciente al cromosoma 8q12.1 como la causante de la asociación CHARGE<sup>4,5</sup>, y la cual posteriormente sería identificada entre un 60 y un 70% de los casos en algunas series<sup>4,6</sup>. Más recientemente se ha identificado en la región 7q21.11 otra mutación que afecta al gen de la semaforina 3E y que también estaría implicada en la expresión de este síndrome<sup>7</sup>.

## Caso Clínico

Paciente femenina de 23 años que acude a consulta por presentar hipoacusia profunda bilateral, portadora de audífonos a los cuales se adapta mal, sin antecedentes personales o familiares de interés, con los diagnósticos de coloboma en globo ocular izquierdo, estenosis valvular aortica, aneurisma del tabique interventricular, alteraciones genitales, retraso psicomotor, alteraciones del olfato y discreta dismorfia facial.

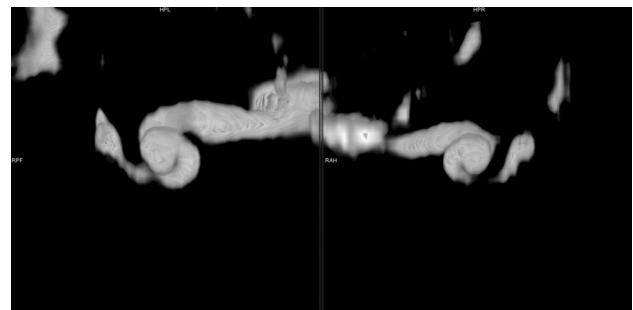


Figura 1: Volumen rendering oblicuo donde se aprecia ausencia de canales semicirculares.

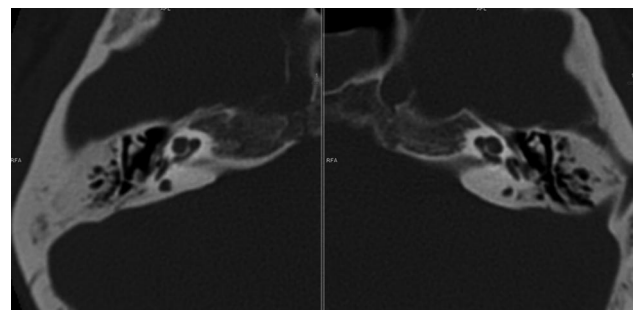


Figura 2: Corte axial de TC a nivel de oído interno donde podemos evidenciar la presencia de cóclea globulosa bilateral.

En cuanto a la exploración física ORL: se evidencian pabellones auriculares sin alteraciones, membranas timpánicas íntegras, hipertrofia turbinal bilateral con atresia parcial de coanas, sin evidencia de alteraciones a nivel de

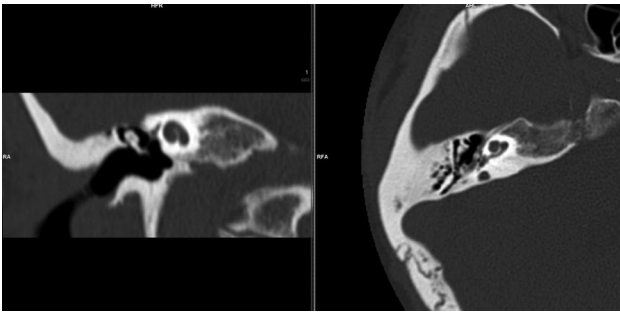


Figura 3: Anquilosis a nivel de la cabeza del martillo.

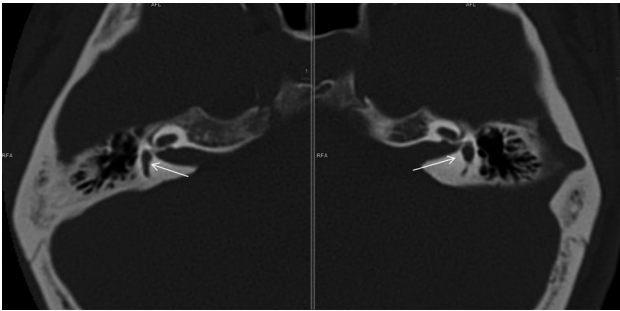


Figura 4: Corte Axial de TC a nivel de oído interno, la flecha blanca señala ambos vestíbulos dilatados.

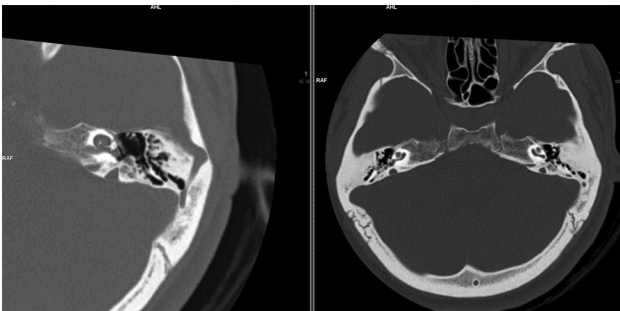


Figura 5: Mastoides ebúrneas y la presencia de seno venoso petroescamoso.

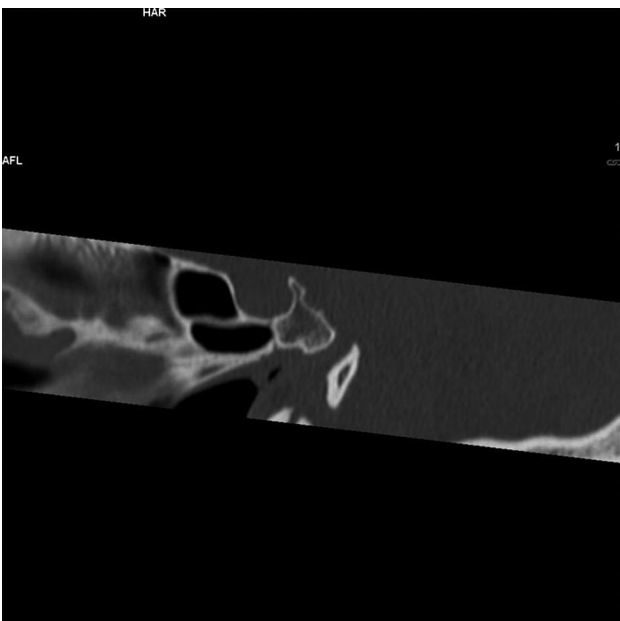


Figura 6: Corte sagital de TC donde se evidencia clivus hipoplásico.

orofaringe, hipofaringe o laringe. En el protocolo de estudio del cuadro de hipoacusia se realizan PEATC los cuales hablan de posible retro-coclearidad sin ser concluyentes por lo que se solicitan estudios de imagen.

En el TC se evidencian agenesia bilateral de ambos canales circulares (Fig. 1), estenosis de ambas ventanas ovales, alteraciones del modiolos coclear (Fig. 2), displasia de ambas cadenas osiculares con anquilosis bilateral de la cabeza del martillo (Fig. 3), dilatación de ambos vestíbulos (Fig. 4), alteración del desarrollo basioccipital con presencia de clivus hipoplásico (Fig. 5), ausencia de neumatización en ambas mastoides y un seno venoso petro-escamoso izquierdo (Fig. 6). Se solicita RM de ambos conductos auditivos internos la cual reporta: ectasia acueductal bilateral con dilatación de ambos sacos endolinfáticos, porción cisternal e intracanalicular de VIII par craneal bilateral sin alteraciones.

Tras completar estudio, valorar y discutir las posibilidades terapéuticas con la paciente, se decide tratamiento mediante implantación coclear.

### Discusión

Desde el punto de vista clínico Blake et al. Proponen una serie de criterios para establecer el diagnóstico de síndrome de CHARGE (Tabla I), siendo necesarios 4 criterios mayores o 3 criterios mayores y 3 menores para poder realizar el diagnóstico<sup>8</sup>. Es importante tomar en cuenta que a pesar de no estar incluidas en los criterios diagnóstico clínicos, las alteraciones vestibulo cocleares pueden llegar a ser las más frecuentes en este tipo de paciente, estando presentes hasta en el 89% de los casos<sup>9</sup>.

Tabla I: Criterios propuestos por Blake para el diagnóstico de síndrome de CHARGE.

Criterios Mayores	Criterios Menores
Coloboma o micro-oftalmia	Hipoplasia genital
Atresia de coanas	Retraso psicomotor
Alteraciones del pabellón auricular	Malformaciones cardiovasculares
Disfunción de pares craneales	Alteraciones del crecimiento
	Alteraciones del velo del paladar
	Fistula traqueo esofágica
	Dismorfias faciales

A nivel del oído es posible identificar diversas alteraciones tanto en el oído externo, medio o interno, siendo las relacionadas al oído interno las que quizás tengan mayor relevancia clínica<sup>10,13</sup>, asociadas en mayor o menor medida con una alteración variable de la audición, la cual generalmente será de características neurosensoriales por alteraciones del nervio coclear<sup>12</sup>.

En cuanto al tipo de alteraciones Morimoto et al. en su estudio obtuvieron los siguientes resultados: atresia de la apertura coclear en el 77% de los oídos estudiados, la cual podía o no estar relacionada a ausencia del nervio coclear, displasia a nivel coclear hasta en un 81% de los oídos, aplasia a nivel de la ventana redonda en el 23% de oídos mientras que en otro 12% fue posible evidenciar una ventana redonda hipoplásica, hasta un 81% de los pacientes presento aplasia de la ventana oval, 58% de los vestíbulos fueron displásicos o hipoplásicos, 19% presentaron un acueducto vestibular alargado mientras que hasta un 46% presentaron un acueducto con un curso anómalo, el 100% de los casos presento ausencia de conductos semicirculares, 88% de los faciales estudiados presento alguna anomalía, hasta un 12% de las venas emisarias presento un trayecto anormal drenando a nivel del seno petroescamoso, un 81% presentaron cavidades de oído medio pequeñas, y el 93% de las cadenas osiculares fueron displásicas y asociadas a anquilosis 14. Por esta razón se encuentra justificado un estudio profundo desde el punto de vista radiológico en el cual el TC jugara un papel importante a la hora de evidenciar las alteraciones anatómicas del oído interno, mientras que la RM de conducto auditivo interno será la prueba que nos ayude a evaluar la integridad del VIII par craneal.

Respecto al tratamiento, una de las opciones que suele ser valorada frecuentemente es la utilización de implantes cocleares, sin embargo las alteraciones presentes en el VIII par van a condicionar un peor resultado desde el punto de vista auditivo y en cuanto al desarrollo del lenguaje<sup>15</sup>, esto a pesar de que algunos autores hablen de mejoría posterior a la colocación del implante y pese a obtener resultados en cuanto a audición y desarrollo del lenguaje peores en comparación con individuos sin alteraciones morfológicas de este tipo<sup>16,17</sup>. Desde el punto de vista técnico pese a no existir asociación estadísticamente significativa entre la técnica utilizada y los resultados, el abordaje más recomendado es el suprumeatal<sup>18</sup>.

## Conclusión

El síndrome de CHARGE es una entidad clínica rara, pero que debe ser tomado en cuenta debido a sus implicaciones multiorgánicas, y a las alteraciones que produce al afectar de forma importante diversos órganos de los sentidos. En cuanto al tratamiento del déficit auditivo, es muy difícil estimar el posible resultado final en cada paciente, debido a las alteraciones anatómicas propias de este síndrome.

## Bibliografía

1. Pagon RA, Graham JM, Zonana J, Yong SL. Coloboma, congenital heart disease, and choanal atresia with multiple anomalies: CHARGE association. *J Pediatr* 1981;99:223-7.
2. Hall B. Choanal atresia and associated multiple anomalies. *J Pediatr* 1979;95:395-8.
3. Issekutz KA, Graham JM, Jr., Prasad C, et al. An epidemiological analysis of CHARGE syndrome: preliminary results from a Canadian study. *Am J Med Genet A* 2005;133A(3):309-17.

4. Vissers LE, van Ravenswaaij CM, Admiraal R, Hurst JA, de Vries BB, Janssen IM, et al. Mutations in a new member of the chromodomain gene family cause CHARGE syndrome. *Nat Genet* 2004;36:955-7.
5. Woodage T, Basrai MA, Baxevas AD, et al. Characterization of the CHD family of proteins. *Proc Natl Acad Sci USA* 1997;94(21):11472-7.
6. Aramaki M, Uda T, Kosaki R, et al. Phenotypic spectrum of CHARGE syndrome with CHD7 mutations. *J Pediatr* 2006;148:410-4.
7. Lalani SR, Safiullah AM, Molinari LM, et al. SEMA3E mutation in a patient with CHARGE syndrome. *J Med Genet* 2004;41(7):e94.
8. Blake KD, Davenport SL, Hall BD, Hefner MA, Pagon RA, Williams MS, et al. CHARGE association: an update and review for the primary pediatrician. *Clin Pediatr (Phila)* 1998;37:159-73.
9. Tellier AL, Cormier-Daire V, Abadie V, et al. CHARGE syndrome: report of 47 cases and review. *Am J Med Genet* 1998;76(5):402-9.
10. Lemmerling M, Dhooge I, Mollet P, Mortier G, Van Cauwenberge P, Kunnen M. CT of the temporal bone in the CHARGE association. *Neuroradiology* 1998;40:462-465.
11. Morimoto AK, Wiggins RH III, Hudgins PA, et al. Absent semicircular canals in CHARGE syndrome: radiologic spectrum of findings. *AJNR Am J Neuroradiol* 2006;27:1663-671.
12. Morgan D, Bailey M, Phelps P, Bellman S, Grace A, Wyse R. Ear-nosethroat abnormalities in the CHARGE association. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg* 1993;119:49-54.
13. Holcomb M, Rumboldt Z, White D. Cochlear nerve deficiency in children with CHARGE syndrome. *Laryngoscope*, 123:793-796, 2013.
14. A.K. Morimoto A, Wiggins III R, Hudgins P, et al. Absent Semicircular Canals in CHARGE Syndrome: Radiologic Spectrum of Findings. *AJNR Am J Neuroradiol* 27:1663-71.
15. Kang WS, Lee JH, Lee HN, Lee KS. Cochlear implantations in young children with cochlear nerve deficiency diagnosed by MRI. *Otolaryngol Head Neck Surg* 2010;143:101-108.
16. Govaerts PJ, Casselman J, Daemers K, De Beukelaer C, Yperman M, De Ceulaer G. Cochlear implants in aplasia and hypoplasia of the cochleovestibular nerve. *Otol Neurotol* 2003;24:887-891.
17. Pagarkar W, Gunny R, Saunders DE, Yung W, Rajput K. The bony cochlear nerve canal in children with absent or hypoplastic cochlear nerves. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2011;75:764-773.
18. Giampietro R, Trabalzini F, Faralli M, Et al. Cochlear implantation in children with "CHARGE syndrome": surgical options and outcomes. DOI 10.1007/s00405-013-2424-1.

## Correspondencia

Dr. Carlos Chiesa  
Rúa Pizarro, 36 - 5º A  
36204 Vigo  
E-mail: chiesaestomba86@gmail.com