


**HOSPITAL DEL NIÑO DR. JOSÉ RENÁN ESQUIVEL
DEPARTAMENTO DE MEDICINA
SERVICIO DE GENÉTICA MÉDICA Y GENÓMICA
PROTOCOLO SÍNDROME DE CHARGE**

1. AUTORES
2. REVISORES
3. DECLARACIÓN DE CONFLICTOS DE INTERÉS
4. JUSTIFICACIÓN
5. ALCANCE
6. PROPÓSITO
7. OBJETIVOS GENERALES
8. OBJETIVOS ESPECÍFICOS
9. ANTECEDENTES LOCALES DEL COMPORTAMIENTO DE LA ENFERMEDAD
10. NOMBRE DE LAS ENFERMEDADES
11. EPIDEMIOLOGÍA
12. DEFINICIÓN
13. CRITERIOS DIAGNÓSTICOS
14. HALLAZGOS DE LABORATORIOS
15. DIAGNÓSTICOS DIFERENCIALES
16. TRATAMIENTO
17. EVALUACIONES
18. EVOLUCIÓN Y PRONÓSTICO
19. RECOMENDACIONES PARA EL PACIENTE/FAMILIA
20. MEDIDAS PREVENTIVAS Y DE CONTROL
21. SEGUIMIENTOS Y CONTROLES
22. BIBLIOGRAFÍA
23. ANEXOS.

	HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL Servicio de Genética Médica y Genómica	CÓDIGO: PR-19-12	Página 2 de 13
	Título: Protocolo de Síndrome de CHARGE	Edición: Abril 2026	
	Elaborado: Dr. Oleg Saldaña Servicio de Genética	Revisión N°: 0	
	Aprobado: : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	Revisado: Dra. Indira Herrera Jefa del Servicio de Genética	

1. AUTOR: Dr. Oleg Saldaña. Servicio de Genética del Hospital del Niño José Renán Esquivel.

2. REVISORES: Dra. Indira Herrera, Dra. Teresa Chávez, Dra. Mirna Chung. Servicio de Genética del Hospital del Niño José Renán Esquivel. Oficina de Calidad y Seguridad del Paciente.

3. DECLARACIÓN DE CONFLICTOS DE INTERÉS

El autor o los autores y los revisores que contribuyeron en la elaboración y revisión de este documento declaran que no existen conflictos de intereses que puedan influir en el contenido.

4. JUSTIFICACIÓN

El síndrome de CHARGE es un trastorno genético multisistémico de alta complejidad clínica, caracterizado por malformaciones congénitas que afectan principalmente el ojo (coloboma), corazón, coanas, cerebro y oídos. Su frecuencia estimada es de 1/10,000–15,000 nacidos vivos. La mayoría de los casos son esporádicos por mutaciones de novo en el gen CHD7 (autosómico dominante). La variabilidad fenotípica es muy amplia, lo que dificulta el diagnóstico temprano y requiere un enfoque multidisciplinario.


El síndrome de CHARGE representa un desafío por su expresión multisistémica y evolución variable. Un protocolo clínico permite estandarizar la evaluación genética y el abordaje pediátrico integral. Dada la alta morbilidad/mortalidad (30–50% en primeros años por cardiopatías severas), se justifica un documento que guíe el diagnóstico precoz, el manejo multidisciplinario y el seguimiento continuo de estos pacientes.

5. ALCANCE

Guía práctica clínica dirigida a pediatras, neonatólogos, genetistas clínicos, intensivistas, médicos generales, residentes y demás profesionales de salud responsables de la atención de pacientes con craneosinostosis.

6. PROPÓSITO

Estandarizar la identificación de pacientes con CHARGE, optimizar la confirmación genética, y asegurar un manejo integral multidisciplinario que mejore

	HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL Servicio de Genética Médica y Genómica	CÓDIGO: PR-19-12	Página 3 de 13
	Título: Protocolo de Síndrome de CHARGE	Edición: Abril 2026	
	Elaborado: Dr. Oleg Saldaña Servicio de Genética	Revisión N°: 0	
	Aprobado: : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	Revisado: Dra. Indira Herrera Jefa del Servicio de Genética	

el pronóstico. Facilitar la toma de decisiones clínicas mediante guías claras de estudios diagnósticos, tratamiento y seguimiento.

7. OBJETIVO GENERAL

Mejorar el diagnóstico precoz y el tratamiento integral de los niños con síndrome de CHARGE para reducir complicaciones graves y mejorar su calidad de vida.

8. OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Diagnóstico precoz: Describir criterios clínicos clave y confirmar con genética molecular.
- Manejo inicial: Establecer exámenes multisistémicos obligatorios (visual, auditivo, cardíaco, etc.).
- Tratamiento estandarizado: Detallar intervenciones médicas, quirúrgicas y de rehabilitación recomendadas.
- Seguimiento: Organizar controles periódicos por edad y especialidad, con lista de verificación de intervenciones.
- Asesoramiento genético: Informar sobre herencia, riesgo de recurrencia y apoyo familiar.

9. ANTECEDENTES LOCALES DEL COMPORTAMIENTO DE LA ENFERMEDAD

No se dispone de estudios nacionales de Panamá sobre la prevalencia ni manejo local de CHARGE.

10. NOMBRE DE LA ENFERMEDAD

Síndrome de CHARGE (acrónimo inglés de Coloboma, Heart defects, choanal Atresia, Retardation of growth/development, Genital anomalies, Ear abnormalities).

CIE-10: Q87.8 (Otros síndromes de anomalías congénitas múltiples).


11. EPIDEMIOLOGÍA

Incidencia aproximada: 1 caso cada 10,000–15,000 nacidos vivos.

Predominio: Igual en ambos sexos.

Casi todos los casos son esporádicos, asociados a mutaciones de novo en CHD7.

La recurrencia familiar es muy baja (alrededor de 1%, por mosaicismo parental).

	HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL Servicio de Genética Médica y Genómica	CÓDIGO: PR-19-12	Página 4 de 13
	Título: Protocolo de Síndrome de CHARGE	Edición: Abril 2026	
	Elaborado: Dr. Oleg Saldaña Servicio de Genética	Revisión N°: 0	
	Aprobado: : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	Revisado: Dra. Indira Herrera Jefa del Servicio de Genética	

12. DEFINICIÓN

Enfermedad autosómica dominante caracterizada por una mutación patogénica en el gen CHD7 en >90% de los pacientes con diagnóstico clínico de CHARGE. Clínicamente se define por la presencia combinada de múltiples malformaciones congénitas típicas:

Coloboma ocular (córnea, iris, retina u otras estructuras oculares)

Atresia de coanas (unilateral o bilateral)

Malformaciones auditivas/otológicas (hipoacusia, orejas anómalas)

Distrofia de nervios craneales (parálisis de nervios craneales, e.g. anosmia, parálisis facial, deglución alterada)

Cardiopatías congénitas (frecuentes: Tetralogía de Fallot, CIV, etc.)

Retraso del crecimiento/estatura y/o del desarrollo psicomotor

Hipoplasia genital (frecuente en varones)

Otros hallazgos: posibles malformaciones del esófago/tráquea, anomalías renales, inmunodeficiencia, etc.

13. CRITERIOS DIAGNÓSTICOS

A. Criterios Clínicos (Blake/Verloes)

Se consideran criterios “mayores” y “menores” basados en estudios publicados:


- **Criterios mayores:** Coloboma en ojo anterior o posterior; atresia de coanas; anomalías del pabellón auricular/hipoacusia; disfunción de pares craneales (I, VII, VIII).
- **Criterios menores:** Cardiopatía congénita; retraso del crecimiento y/o desarrollo; hipoplasia genital; atresia esofágico-traqueal; características faciales atípicas; malformaciones renales, entre otras.

Se sospecha CHARGE típico, por 3 criterios mayores o 2 mayores y 2 menores; parcial o incompleto, por 2 mayores y uno menor; atípico, por 2 mayores o 1 mayor y 3 menores

B. Diagnóstico molecular

Identificación de variante patogénica en CHD7 confirma el diagnóstico.

Si es negativa: Realizar técnicas adicionales (MLPA de CHD7 o microarreglo cromosómico) para detectar deleciones/duplicaciones.

	HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL Servicio de Genética Médica y Genómica	CÓDIGO: PR-19-12	Página 5 de 13
	Título: Protocolo de Síndrome de CHARGE	Edición: Abril 2026	
	Elaborado: Dr. Oleg Saldaña Servicio de Genética	Revisión N°: 0	
	Aprobado: : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	Revisado: Dra. Indira Herrera Jefa del Servicio de Genética	

14. HALLAZGOS DE LABORATORIO

- **Genética:** Estudios moleculares en CHD7.
- **Neuroimagen:** Considerar RNM cerebral (evaluar desarrollo del tallo y bulbos olfatorios).
- **Otorrinolaringología:** TAC o RM de oído interno (anomalías de canales semicirculares) y rinofaringolaringoscopia para coanas.
- **Cardiología:** Ecocardiograma completo y EKG si hay arritmia.
- **Oftalmología:** Fondo de ojo (coloboma retina/úvea) y examen de agudeza visual.
- **Audiometría:** Potenciales auditivos y audiometría según edad.
- **Endocrinología:** Hormonas tiroideas, cortisol, hormona de crecimiento (GH) y niveles puberales (LH/FSH, testosterona/estradiol) ante retraso crecimiento/pubertad.
- **Inmunología:** Hemograma e inmunoglobulinas (posible inmunodeficiencia variable).
- **Otros:** Estudios de deglución (videofluoroscopia) si hay dificultad alimenticia. Estudios prenatales no rutinarios salvo antecedentes familiares muy claros.

15. DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

- a) Síndrome de Di George (22q11.2): cardiopatía, paladar hendido, hipoparatiroidismo.
- b) Síndrome de Kallmann: anosmia congénita con hipogonadismo (sin coloboma ni atresia coanas).
- c) Síndrome de Alagille: coloboma posterior con cardiopatía, pero con ictericia e hígado asociado.
- d) Anomalías auditivas/craneofaciales aisladas o cromosopatías con múltiples defectos.
- e) Fenocopias de CHARGE: ej. malformaciones similares debido a otros genes o causas ambientales.

16. TRATAMIENTO

Manejo multidisciplinario obligatorio desde el nacimiento. El tratamiento es sintomático según cada sistema afectado.



HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL Servicio de Genética Médica y Genómica	CÓDIGO: PR-19-12	Página 6 de 13
Título: Protocolo de Síndrome de CHARGE	Edición: Abril 2026	
Elaborado: Dr. Oleg Saldaña Servicio de Genética	Revisión N°: 0	
Aprobado: : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	Revisado: Dra. Indira Herrera Jefa del Servicio de Genética	

Manifestación	Tratamiento
Falla de crecimiento	Optimización nutricional (enfoque en equipo). Si el crecimiento lineal deficiente persiste, considerar pruebas de estimulación de hormona de crecimiento y/o terapia con hormona de crecimiento
Obesidad	Ejercicios con carga e intervención dietética. Adaptaciones en la educación física escolar, que también pueden abordar necesidades sensoriales.
Baja agudeza visual / Ceguera	Lentes correctivos / tratamiento estándar
Exposición corneal	Gotas lubricantes oculares
Fotofobia	Gafas o sombrero para el sol
Hipoacusia / Sordera	Tratamiento de la pérdida auditiva neurosensorial y conductiva dependiente del grado de pérdida auditiva Iniciar habilitación auditiva (entrenamiento auditivo y del habla, lenguaje de señas) tan pronto como sea posible
Otitis media crónica	Colocación de PET (tubos de ventilación)
Comunicación	Depende del grado de pérdida auditiva y visual
Atresia / estenosis de coanas	Lactantes: bypass de la vía aérea mediante traqueostomía o intubación endotraqueal Corrección quirúrgica
Atresia esofágica	Reparación quirúrgica estándar
Paladar hendido	Corrección quirúrgica
Secreciones excesivas	Medicación estándar (ejemplo: Botox)
Defecto cardíaco congénito / Arritmia / POTS	Tratamiento según cardiólogo
Apnea obstructiva del sueño	Considerar amigdalectomía y adenoidectomía. CPAP a veces es útil



HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL Servicio de Genética Médica y Genómica	CÓDIGO: PR-19-12	Página 7 de 13
Título: Protocolo de Síndrome de CHARGE	Edición: Abril 2026	
Elaborado: Dr. Oleg Saldaña Servicio de Genética	Revisión N°: 0	
Aprobado: : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	Revisado: Dra. Indira Herrera Jefa del Servicio de Genética	

Trastornos del sueño	Referencia a clínica del sueño.
Estreñimiento	Tratamiento farmacológico, pueden ser necesarios. Referir a gastroenterología según sea necesario
Criptorquidia	Tratamiento estándar según urólogo
Escoliosis severa	Tratamiento estándar según ortopedista
Trastorno convulsivo	Tratamiento estándar según neurólogo
Retraso del desarrollo / Discapacidad intelectual (DD/DI)	Evaluación por neurología y referencia a las terapias necesarias.
Problemas conductuales	Evaluación por psicología. Podría considerarse medicación para TDAH: establecer método de comunicación apropiado y proporcionar estimulación adecuada para la exploración en un entorno seguro.
Hipogonadismo hipogonadotrópico	Tratamiento estándar según endocrinólogo (Típicamente, terapia de reemplazo hormonal para inducir la pubertad y por razones generales de salud, incluyendo la prevención de osteoporosis).
Hipotiroidismo	Tratamiento estándar según endocrinólogo
Malformación renal	Tratamiento estándar según nefrólogo
Hipertensión	Tratamiento estándar
Infecciones recurrentes	Evaluación por inmunología.


17. EVALUACIONES RECOMENDADAS AL DIAGNÓSTICO

Sistema	Evaluación	Frecuencia
Constitucional	Medición de longitud/talla y peso para evidencia de falla de crecimiento lineal u obesidad	En cada visita



HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL Servicio de Genética Médica y Genómica	CÓDIGO: PR-19-12	Página 8 de 13
Título: Protocolo de Síndrome de CHARGE	Edición: Abril 2026	
Elaborado: Dr. Oleg Saldaña Servicio de Genética	Revisión N°: 0	
Aprobado: : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	Revisado: Dra. Indira Herrera Jefa del Servicio de Genética	

Sistema	Evaluación	Frecuencia
Ojos	Examen oftalmológico para evaluación de agudeza visual, catarata y/o desprendimiento de retina.	Cada 6 meses o según indicación clínica
Oídos/Nariz/Garganta	Evaluación audiológica para determinar tipo y grado de pérdida auditiva y éxito con la rehabilitación auditiva	Anualmente o según indicación clínica
	Evaluación de infecciones crónicas del oído y/o derrames	En cada visita hasta la pubertad
Boca	Evaluación dental	Al menos cada 6 meses después de los 3 años
Cardiovascular	ECG y monitoreo Holter si hay sospecha de arritmia (especialmente en aquellos con anomalía cardíaca compleja)	Iniciando en la infancia tardía/adolescencia temprana, según indicación clínica
	Presión arterial	En cada visita
	Evaluación clínica de signos y síntomas de POTS	En cada visita en adolescentes y adultos
Respiratorio	Evaluación clínica de trastornos del sueño y/o apnea obstructiva del sueño	En cada visita
Gastrointestinal / Alimentación	Detección de alteraciones de la deglución y anomalías estructurales (especialmente atresia/estenosis esofágica y reflujo gastroesofágico),	
Endocrino	Evaluación de características sexuales secundarias para evidencia de pubertad retrasada o arresto puberal debido a hipogonadismo hipogonadotrópico	Entre las edades 7 y 17 años
Psiquiátrico / Conductual	Evaluación del comportamiento global, incluyendo autorregulación, control de impulsos, ansiedad, obsesiones, compulsión y enojo	En cada visita después de la infancia

	HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL Servicio de Genética Médica y Genómica	CÓDIGO: PR-19-12	Página 9 de 13
	Título: Protocolo de Síndrome de CHARGE	Edición: Abril 2026	
	Elaborado: Dr. Oleg Saldaña Servicio de Genética	Revisión N°: 0	
	Aprobado: : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	Revisado: Dra. Indira Herrera Jefa del Servicio de Genética	

18. EVOLUCIÓN Y PRONÓSTICO

La mortalidad en los primeros años es alta (30–50%) en presencia de defectos graves (principalmente cardiopatías complejas).

Si sobreviven a la infancia, los pacientes pueden vivir hasta la edad adulta con cuidados apropiados. El pronóstico funcional depende de la severidad de la afectación (p. ej., grado de coloboma, hipoacusia, discapacidad intelectual). Muchos presentan retraso del desarrollo psicomotor y dificultades de aprendizaje moderadas; requieren apoyo educativo. Algunos logran independencia con terapia intensiva.

La forma esporádica implica bajo riesgo de recurrencia familiar. Se recomienda consejería genética individualizada.

19. RECOMENDACIONES PARA EL PACIENTE/FAMILIA

• Recibir asesoramiento genético

1. **Confirmación molecular en caso índice:** Realizar exámenes genéticos (secuenciación de CHD7, micro arrays) para identificar variante causal.

2. **Evaluación parental:** Si se halló una variante patogénica en el caso índice, ofrecer su estudio dirigido en los padres (por NGS dirigido).

3. Consejo reproductivo:

- Si se identifica variante en alguno de los padres (heredada o mosaicismo confirmado): informar un riesgo de recurrencia alto (hasta 50%).


- Si los padres no tienen la mutación (variante de novo): explicar que el riesgo es bajo (1–3%). Dejar abierta la opción de PGT en futuras gestaciones, según deseos de la familia.

- Si no se identifica variante: el riesgo es incierto pero se asume bajo.

4. **Opciones reproductivas:** Informar sobre PGT (diagnóstico genético preimplantacional) y estudios prenatales específicos cuando hay variante conocida.

5. **Soporte emocional y recursos:** Dado el estrés que genera el riesgo genético, ofrecer remisión a consejería psicológica.

- **Atención continuada:** Importancia de controles regulares multidisciplinarios.

	HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL Servicio de Genética Médica y Genómica	CÓDIGO: PR-19-12	Página 10 de 13
	Título: Protocolo de Síndrome de CHARGE	Edición: Abril 2026	
	Elaborado: Dr. Oleg Saldaña Servicio de Genética	Revisión N°: 0	
	Aprobado: : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	Revisado: Dra. Indira Herrera Jefa del Servicio de Genética	

- **Estimulación y educación:** Participar en programas de estimulación temprana; lograr adaptación escolar con apoyo.
- **Alimentación y nutrición:** Dieta adecuada, fraccionada; seguimiento nutricional frecuente.
- **Evitar riesgos:** Notificar a anesthesiólogos sobre riesgos de anestesia (intubación difícil).
- **Vacunación completa:** Asegurar esquema de vacunación nacional.

20. MEDIDAS PREVENTIVAS Y DE CONTROL

Prevención primaria: Consejería pre-concepcional en familiares con caso previo, aunque la mayoría son esporádicos.

Cribado temprano: Evaluación neonatal completa en recién nacidos con coloboma o defectos cardiacos (CHARGE debe sospecharse).

Evitar factores de riesgo: Aunque la etiología es genética, se aconseja evitar infecciones prenatales que puedan complicar el cuadro.

Seguimiento activo: Citas periódicas programadas según edad.

Actualización de vacunas e inmunizaciones reforzadas para prevenir infecciones respiratorias.

21. SEGUIMIENTOS /CONTROLES

Lista de seguimiento


Área / Especialidad	Puntos clave de evaluación/intervención
Genética	<ul style="list-style-type: none"> • Confirmación genética (CHD7) y consejería familiar.
	<ul style="list-style-type: none"> • Explicar herencia y riesgo de recurrencia.
Neurología / Psiquiatría	<ul style="list-style-type: none"> • Considerar RM cerebral.
	<ul style="list-style-type: none"> • Evaluar pares craneales (I–XII) en cada consulta.
	<ul style="list-style-type: none"> • EEG si convulsiones o retraso del desarrollo.



HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL Servicio de Genética Médica y Genómica	CÓDIGO: PR-19-12	Página 11 de 13
Título: Protocolo de Síndrome de CHARGE	Edición: Abril 2026	
Elaborado: Dr. Oleg Saldaña Servicio de Genética	Revisión N°: 0	
Aprobado: : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	Revisado: Dra. Indira Herrera Jefa del Servicio de Genética	

Área / Especialidad	Puntos clave de evaluación/intervención
Oftalmología	<ul style="list-style-type: none">• Examen oftalmológico completo: coloboma, agudeza visual.
Otorrinolaringología / Audiología	<ul style="list-style-type: none">• Evaluación auditiva periódica.
	<ul style="list-style-type: none">• Valoración de atresia de coanas/vía aérea superior.
Cardiología	<ul style="list-style-type: none">• Ecocardiograma y EKG en el diagnóstico; seguimiento según hallazgos.
Gastroenterología / Nutrición	<ul style="list-style-type: none">• Evaluación de deglución y alimentación (reflujo, aspiración).
	<ul style="list-style-type: none">• Asegurar ganancia de peso y nutrición adecuadas.
Endocrinología	<ul style="list-style-type: none">• Medición de GH, LH/FSH, perfil puberal ante retraso de crecimiento/pubertad.
	<ul style="list-style-type: none">• Seguimiento de crecimiento (curvas) y estado nutricional.
Inmunología	<ul style="list-style-type: none">• Evaluar esquema de vacunación completo.
	<ul style="list-style-type: none">• Control de infecciones respiratorias frecuentes.
Rehabilitación / Desarrollo	<ul style="list-style-type: none">• Terapia ocupacional, fisioterapia respiratoria.
	<ul style="list-style-type: none">• Terapia de lenguaje, apoyo psicopedagógico.
Psicosocial	<ul style="list-style-type: none">• Evaluar adaptación social y emocional; apoyo psicológico a familia/paciente.
	<ul style="list-style-type: none">• Orientar a grupos de apoyo/sociedades de pacientes con CHARGE.

22. BIBLIOGRAFÍA

	HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL Servicio de Genética Médica y Genómica	CÓDIGO: PR-19-12	Página 12 de 13
	Título: Protocolo de Síndrome de CHARGE	Edición: Abril 2026	
	Elaborado: Dr. Oleg Saldaña Servicio de Genética	Revisión N°: 0	
	Aprobado: : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	Revisado: Dra. Indira Herrera Jefa del Servicio de Genética	

1. Blake, K. D., Prasad, C., & Davenport, S. L. H. (actualización). CHD7 Disorder (Síndrome de CHARGE). En GeneReviews®. University of Washington, Seattle. Disponible en:
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1117/>
2. de Geus, C. M., Free, R. H., Verbist, B. M., et al. (2017). Guidelines in CHARGE syndrome: An update of the Dutch expert consensus. American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics, 175(4), 450–463. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31593>
3. Trider, C. L., Artman, M., & Blake, K. D. (2017). CHARGE syndrome: A review of the current state of knowledge. American Journal of Medical Genetics Part A. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.38085>
4. Lobete Prieto, C. J., Llano Rivas, I., Fernández Toral, J., & Madero Barraón, P. (2010). El síndrome CHARGE. Archivos Argentinos de Pediatría, 108(1), e9–e12.
5. Legendre, M., Abadie, V., Attié-Bitach, T., et al. (2017). Phenotype and genotype analysis of a cohort of patients with CHARGE syndrome. Clinical Genetics, 92(5), 531–540.


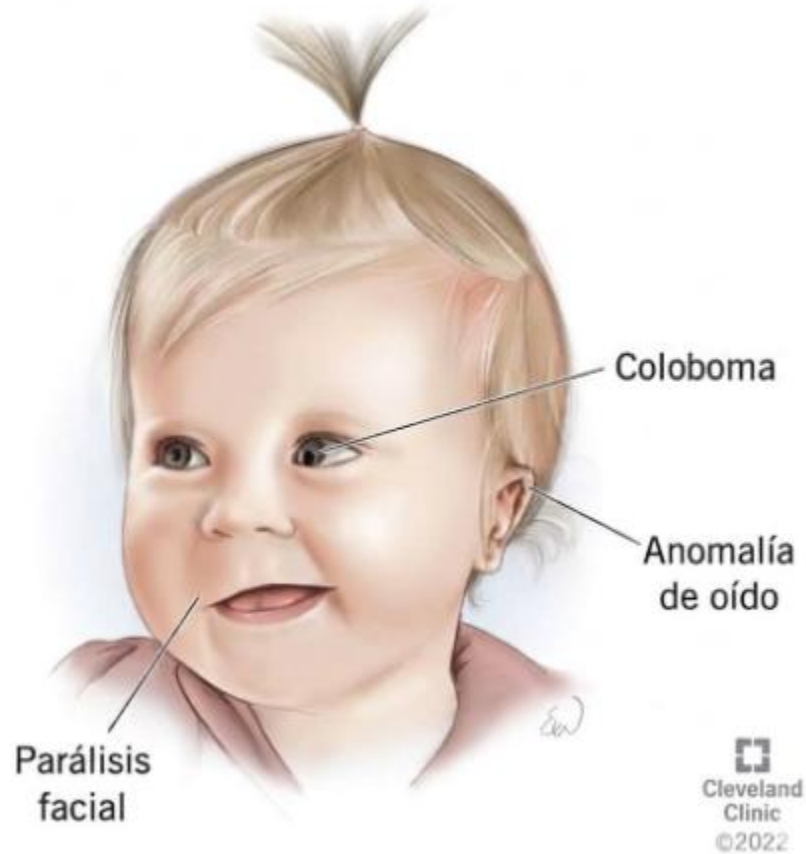
	HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL Servicio de Genética Médica y Genómica	CÓDIGO: PR-19-12	Página 13 de 13
	Título: Protocolo de Síndrome de CHARGE	Edición: Abril 2026	
	Elaborado: Dr. Oleg Saldaña Servicio de Genética	Revisión N°: 0	
	Aprobado: : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	Revisado: Dra. Indira Herrera Jefa del Servicio de Genética	

Figura1. Representación facial de Síndrome Charge.

Síndrome CHARGE



<https://www.myface.org/es/craniofacial-conditions/asociacion-sindrome-charge/>