

DESCRIPCIÓN DE CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DEL SÍNDROME VELOCARDIOFACIAL

VELO-CARDIO-FACIAL SYNDROME: A DESCRIPTION OF ITS CLINICAL CHARACTERISTICS

Drina Álvarez¹
Mirta Palomares¹
Carolina Villena¹

¹ Fonoaudióloga, Unidad de Fonoaudiología, Fundación Gantz – Pro-Ayuda al Niño con Fisura

Correspondencia a: drina.alvarez@gmail.com

RESUMEN

Uno de los síndromes más frecuentes asociados a fisura palatina es el Síndrome Velocardiofacial. Sus características involucran aspectos faciales, cardiológicos, psicológicos, lingüísticos y de aprendizaje, que deben ser abordados por equipos multiprofesionales. Internacionalmente el estudio de este síndrome se ha ido masificando en forma progresiva. En nuestro país son escasos los grupos que manejan e intervienen en esta población. En este contexto es que se hace necesaria una revisión bibliográfica actualizada, que resuma los hallazgos clínicos y algunos aspectos de manejo multiprofesional, desde una perspectiva fonoaudiológica.

Palabras clave: Síndrome Velocardiofacial, Fisura Palatina, Insuficiencia Velofaríngea, Faringoplastia.

ABSTRACT

Velo-Cardio-Facial syndrome (VCFS) is one of the most frequently associated syndromes to cleft palate. It comprises facial, cardiological, psychological, and linguistic disorders as well as learning difficulties which all must be addressed by a multi-professional team. The study of this syndrome has been systematically carried out around the world. In Chile, however, there are only few health-related professionals who work with this patient population. The present article aims at providing an up-to-date review, from a speech pathology point of view, on the clinical findings and on some aspects involved in the clinical management of VCFS.

Key terms: Velo-cardio-facial Syndrome, cleft palate, Velopharyngeal Insufficiency, Pharyngoplasty

INTRODUCCIÓN

El Síndrome Velocardiofacial (SVCF) es una de las deleciones cromosómicas más comunes en humanos, y uno de los síndromes más frecuentes asociados a fisura⁽¹⁾. Las manifestaciones clínicas que presentan estos pacientes son diversas, incluyendo características faciales típicas, anomalías cardíacas, fisura palatina, así como dificultades de índole fonoaudiológico, pedagógico y psicológico-psiquiátrico, que deben ser atendidas y requieren de una estrategia de intervención especializada⁽²⁻⁴⁾, y de un equipo profesional interdisciplinario.

En los últimos años, a nivel internacional, el SVCF ha sido ampliamente estudiado por los grupos que trabajan con pacientes fisurados; en Chile, el manejo de información acerca de esta patología es escaso, tanto para médicos como para otros profesionales involucrados en su intervención, por lo que su difusión se hace muy necesaria.

Desde una perspectiva fonoaudiológica, resulta crucial familiarizarse con la historia típica y las características específicas del síndrome, ya que por lo general los pacientes que no son diagnosticados al nacer, consultan al Fonoaudiólogo y/u Otorrinolaringólogo por las dificultades de habla y voz. Esto permitiría efectuar una intervención fonoaudiológica temprana y una derivación oportuna.

En nuestro país el SVCF se ha incorporado al Programa Ministerial GES, como síndrome asociado a fisura, por lo tanto recibe las prestaciones de salud correspondientes a pacientes portadores de fisura labio palatina, y aquellas que contemplan cardiopatías congénitas⁽⁵⁾. Lo anterior ha permitido incrementar el conocimiento acerca del síndrome en los diferentes equipos. Paralelamente está conformándose la Fundación de Padres de Niños con SVCF de Chile, que busca asesoría profesional especializada para la atención de sus hijos.

Esta revisión bibliográfica de literatura actualizada, tanto internacional como nacional, tiene por objetivo entregar un análisis detallado de las características clínicas de los pacientes con SVCF, describiendo las alteraciones a nivel de la comunicación, los aspectos otorrinolaringológicos, quirúrgicos, psicopedagógicos y psicológicos, y las posibilidades de intervención en el ámbito fonoaudiológico, beneficiando así el manejo del paciente con SVCF, tanto a nivel diagnóstico como terapéutico.

DESARROLLO

En el año 1978 el doctor Robert Shprintzen realizó en Estados Unidos un reporte de 12 niños con asociación de anomalías cardíacas, fisura del paladar y dificultades en el aprendizaje⁽⁶⁾, a las que denominó: Síndrome Velocardiofacial (SVCF).

Este síndrome se diagnostica en individuos que presentan una deleción sub-microscópica en el brazo largo del cromosoma 22, en la zona q11.2, y se detecta por la técnica de hibridación in situ por fluorescencia, llamada FISH. Se describe que alrededor del 5% de las personas con síntomas clínicos de la deleción, presentan un test FISH negativo^(7,8).

Las estimaciones de incidencia varían de 1:2000⁽⁹⁾ a 1:6395 en la población general⁽¹⁰⁾, y 1:3800 para los hispanos. La herencia es autosómica dominante, y alrededor del 85% de los pacientes con la deleción, corresponden a casos nuevos. El SVCF se produciría aproximadamente en el 8% de todos los casos de fisura velopalatina sin compromiso de labio.

Las manifestaciones comunes asociadas a la deleción del cromosoma 22 se han agrupado con el acrónimo CATCH 22, que significa: C: Cardiac Malformations (malformaciones cardíacas); A: Abnormal Face (facie anormal); facie se refiere al aspecto de la cara, es un término usado en el ámbito médico, especialmente genético; T: Timic Hipolas (hipoplasia del timo); C: Cleft Palate (fisura palatina); H: Hypocalcemia (hipocalcemia); 22: deleción 22q11.

El SVCF se asocia frecuentemente a la secuencia de DiGeorge. Esta alteración fue descrita por el Doctor Angelo DiGeorge, en 1965, quien observó en varios recién nacidos, una ausencia de glándula del timo e hipoparatiroidismo. Años más tarde sumó otras características a su descripción: alteraciones inmunitarias, hipocalcemia y anormalidades cardíacas⁽¹¹⁾.

En relación al SVCF se conocen más de 180 anomalías asociadas^(6,12), pudiendo presentarse sólo algunas, y con diferentes grados de severidad. Una revisión de la ocurrencia de diversas características fenotípicas en 165 pacientes con deleción del 22q⁽¹³⁾, muestra las manifestaciones más comunes (Ver Tabla1).

Tabla 1. Características clínicas ordenadas en forma decreciente, en 165 pacientes con SVCF⁽¹³⁾

Hallazgos clínicos	Individuos afectados	%
Anomalías faciales	165	100
Defectos cardíacos	136	82
Dificultades de aprendizaje y/o habla	132	80
Hipocalcemia neonatal	121	73
Anomalías esqueléticas	52	32
Anomalías palatinas	51	31
Facie de llanto asimétrico	35	21
Malformaciones renales	25	15
Anomalías genitales	19	11
Deficiencia de células T	97/141	69

A continuación se detallan las características anatómicas más relevantes del síndrome. Posteriormente se discutirán las implicancias otorrinolaringológicas, quirúrgicas y fonoaudiológicas relacionadas con las características descritas.

Fenotipo facial

Se describe un fenotipo facial clásico que se presenta en el 100% de los casos⁽¹⁴⁾:

- Nariz prominente, de punta ancha y bulbosa e hipoplasia de narinas.
- Fisuras palpebrales estrechas.
- Comisuras labiales descendidas.
- Facie de respirador oral, con mejillas hipotónicas y labios entreabiertos.
- Orejas en asa o dismórficas.

Tales características pueden ser observadas en las figuras 1 a la 4.



Figura 1



Figura 2



Figura 3



Figura 4

A nivel de las manos también se observa un fenotipo característico con dedos delgados, largos, finos y con escasos pliegues (Figura 5).

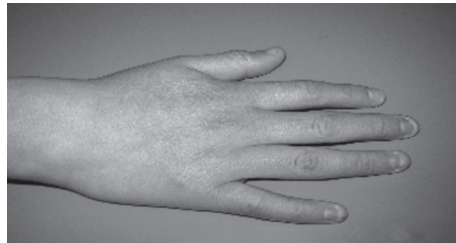


Figura 5

Anomalías congénitas cardiovasculares

Cerca del 75% de los pacientes con SVCF pueden presentar patologías cardíacas de diferente complejidad⁽¹⁵⁾. Los defectos más comunes descritos son⁽¹⁰⁾:

- Defecto ventricular septal.
- Tetralogía de Fallot.
- Tronco arterioso.
- Arco aórtico interrumpido.

- Atresia pulmonar.

La presencia de cardiopatías aisladas de conotrongo, se relaciona con una importante probabilidad de presentar delección del 22q. Existen investigaciones que muestran una frecuencia de delección, de entre un 10 y un 50% en niños con cardiopatías de conotrongo, independiente de si hay o no manifestaciones extracardiacas. Dado lo anterior, estas cardiopatías no debieran ser consideradas como aisladas sin un estudio previo⁽¹⁶⁾.

Características cráneo-faciales

Los pacientes con SVCF presentan características craneofaciales estructurales y funcionales, que difieren a las de pacientes no sindrómicos. Estas particularidades se presentan a nivel de: musculatura, simetría facial, maxilar, dental, y a nivel nasofaríngeo.

Una observación detallada de la anatomía velofaríngea del síndrome de delección 22q11.2, realizada mediante análisis cefalométrico tridimensional, evidenció que cuando se comparan los pacientes con delección y disfunción velofaríngea, con controles no sindrómicos, se advierten las siguientes diferencias anatómicas⁽¹⁷⁾:

- Espacio velofaríngeo significativamente más ancho, paladar duro más corto, y mayor profundidad óseo-faríngea.
- *Platibasia* o aplanamiento de la base del cráneo, con una apertura o aumento anómalo del “ángulo basal” o Mac Rae, formado por la intersección, en el centro de la silla turca, de dos líneas dibujadas sobre la base craneal: una desde el nasion, y la otra desde el basion, mayor a 143°, considerando que la apertura normal de este ángulo es de 120° a 143° (pese a que hay autores que consideran normal desde 115 y hasta 145°, otros establecen platibasia sobre 140°)^(18,19). Esto hace más larga y profunda la base craneal (ver figura 6).
- Vía aérea significativamente más obtusa y voluminosa, observada en imágenes 3D, obtenidas mediante software computacionales. Lo anterior puede evidenciarse también mediante examen videofluoroscópico (figura 7).

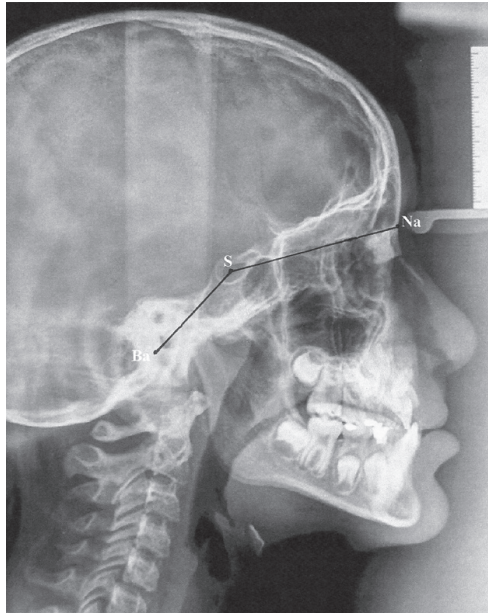


Figura 6. Vista sagital del ángulo basal

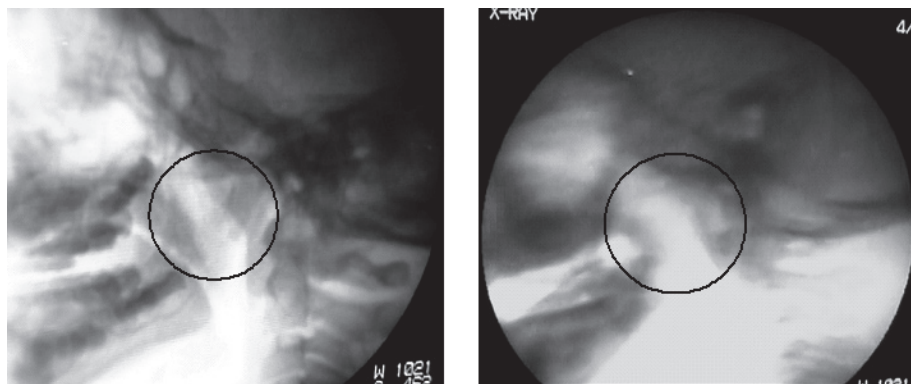


Figura 7. Vista videofluoroscópica lateral del espacio velofaríngeo. A la izquierda, paciente normal; a la derecha, paciente con SVCF

Características Palatinas

Los pacientes con SVCF presentan en aproximadamente un 31% de los casos, compromiso palatino⁽¹³⁾, que puede ser de diverso tipo:

- Fisura submucosa (FSM)
- Fisura velar (FV)
- Fisura velopalatina (FVP)
- FSM oculta

Adicionalmente se describe, en una proporción importante de los pacientes, Insuficiencia Velofaríngea (IVF) sin fisura (ver tabla 2)⁽²⁰⁾.

Tabla 2. Características palatales en delección del 22q, n=250⁽²⁰⁾

Características palatales	%
Insuficiencia Velofaríngea	27
Fisura Submucosa	16
Fisura Velar	11
Úvula Bífida	5
Fisura Labio y Paladar	2
Fisura Submucosa Oculta	8
Seguimiento a niños pequeños (hasta conseguir muestra de habla)	14
Normal	17

El diagnóstico de los pacientes con SVCF que presentan cardiopatías congénitas severas, se realiza tempranamente, habitualmente por un cardiólogo infantil. El resto de los pacientes suele consultar en forma tardía, a consecuencia de alteraciones en el habla, voz o dificultades de aprendizaje, generalmente en la etapa preescolar o escolar. Es habitual que en estos casos sea el Otorrinolaringólogo o el Fonoaudiólogo quienes detecten el síndrome^(15,21).

Profundizaremos en aspectos relevantes a considerar en las áreas: otorrinolaringológica, quirúrgica, psicopedagógica, psicológica-psiquiátrica y fonoaudiológica.

Aspectos Otorrinolaringológicos

En el área de la otorrinolaringología pediátrica, uno de los síndromes más comunes es el SVCF⁽¹⁾; pese a esto, es poco diagnosticado, posiblemente porque el aspecto de estos pacientes se asemeja al de un respirador oral o con síndrome adenoideo, donde predomina una resonancia hiponasal (obstrucción), que es confundida con una hipernasalidad (acoplamiento inadecuado entre cavidad nasal y bucal durante la producción de fonemas orales). De este modo, resulta fundamental un buen diagnóstico diferencial⁽²²⁾.

Las alteraciones otorrinolaringológicas más comunes que presentan los pacientes con delección del 22q11 son:

- Alteraciones en la vía aérea superior, hipotonía faríngea y anomalías laríngeas

- Escaso tejido adenoideo
- Dificultades auditivas sub-diagnosticadas, secundarias a otitis medias efusivas, siendo la más habitual la hipoacusia de conducción^(22, 23).

Se han descrito también malformaciones tímpano-osciculares, y en un pequeño porcentaje, pérdidas sensorineurales⁽²⁴⁾, en pacientes con antecedentes de enfermedad pre o neonatal. Además, se ha relacionado el gen UFDIL, que se expresa durante la embriogénesis, particularmente en el oído interno, con una región crítica en el 22q11⁽²⁵⁾.

Examen Nasofaringoscópico

La nasofaringoscopia, examen de evaluación directa del esfínter velofaríngeo, es practicada por el especialista otorrinolaringólogo (ORL) idealmente en conjunto con el fonaudiólogo, en pacientes con disfunción velofaríngea.

El examen debe describir la anatomía y funcionamiento de: velo del paladar, paredes laterales y pared posterior de la faringe; establecer las características del cierre del esfínter velofaríngeo (EVF) durante la fonación, y definir el porcentaje de hiato (de existir éste). Además se debe *observar con especial cuidado la presencia de pulsaciones en la pared faríngea posterior*, y su relación con anomalías vasculares de cabeza y cuello, siendo descritas en detalle en el informe, dando seguridad y viabilidad a la decisión quirúrgica (de ser tomada ésta).^(26,27)

Los hallazgos más comunes encontrados en las imágenes nasofaringoscópicas de estos pacientes son: faringe amplia; hipotonía en la región velofaríngea con paredes faríngeas laterales con pobre movimiento; velo cóncavo, fisura submucosa (figura 8) o submucosa oculta; pulsaciones en la pared faríngea posterior; ausencia o escasez de tejido adenoideo; hiato amplio al fonar o hiato pequeño, pero como se dijo, con paredes faríngeas hipotónicas.

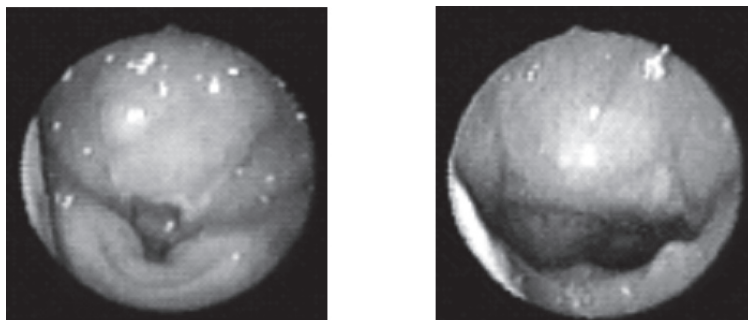


Figura 8. Vista nasofaringoscópica del esfínter velofaríngeo. a: Fisura submucosa; b: Insuficiencia velofaríngea sin fisura.

La evaluación nasofaringoscópica es determinante para la decisión relativa al manejo quirúrgico de la IVF, donde deberá efectuarse una planificación quirúrgica individualizada, analizando a cada paciente.

Aspectos Quirúrgicos

El manejo quirúrgico del paciente con SVCF es específico y difiere de lo comúnmente realizado en pacientes con IVF no sindrómicos.

A nivel velofaríngeo, en los pacientes con el síndrome se observan dificultades cercanas a un 69%, producto de: IVF sin fisura, fisura velar o velopalatina, fisura submucosa o submucosa oculta⁽²⁸⁾.

El manejo quirúrgico primario en pacientes con SVCF que presentan fisura velar o velopalatina, sigue el protocolo habitual del paciente no sindrómico, pero aquellos que presentan fisura submucosa, requieren de otro protocolo de intervención.

Existe consenso internacional respecto de que los pacientes portadores de FSM no sindrómica tienen indicación quirúrgica sólo cuando hay características de IVF, y éstas no ceden al tratamiento fonoaudiológico. Lo anterior implica que los pacientes deben desarrollar un habla suficiente para permitir la evaluación de la IVF y la decisión quirúrgica. En el caso de pacientes portadores de fisura submucosa aislada, la probabilidad de presentar IVF es de alrededor de un 10% o 1 de 9 pacientes aproximadamente⁽²⁹⁾. Sin embargo, al coexistir con SVCF este porcentaje aumentaría hasta casi el 70 %⁽³⁰⁾. El alto porcentaje de IVF se debe a las características craneofaciales ya descritas, lo que se traduce en un acoplamiento inadecuado entre las cavidades nasal y oral, que aumenta el riesgo de IVF.

Un estudio publicado el año 2000 puso en evidencia que los pacientes con FSM y SVCF tenían resultados poco exitosos con cierre de paladar empleando la técnica de Furlow, ya que ninguno de los pacientes con el síndrome logró un cierre velofaríngeo adecuado, en oposición al 78% de cierre del EVF en el grupo control de pacientes con FSM no sindrómicos⁽³⁾. La experiencia en nuestro medio es similar, ninguno de los pacientes de una serie de 8, con SVCF operados en la Fundación Gantz y el Hospital Roberto del Río, lograron corregir la IVF, utilizando para el cierre de la FSM, una veloplastia o palatoplastia de Furlow. (Álvarez, Palomares & Villena, estudio no publicado).

Las técnicas quirúrgicas tradicionales para lograr el cierre del EVF en pacientes con IVF, no son efectivas en pacientes SVCF^(31,32) dado el tamaño reducido de adenoides, la hiperplasia de amígdalas, la platibasia, hipotonía de la musculatura faríngea, la posición de las carótidas y la hipernasalidad severa.

La indicación quirúrgica apropiada para corregir la IVF es la Faringoplastía, pero hay controversia respecto de cuál técnica es la más adecuada. Un número importante de pacientes con SVCF e IVF presentan un defecto amplio y requieren una faringoplastía de tipo colgajo faríngeo ancho y alto. Pero es frecuente encontrarse también en los exámenes nasofaringoscópicos con hiatos pequeños centrales o laterales, incluso sólo con burbujeo, donde no se correlaciona la hipernasalidad severa o moderada del paciente en su habla espontánea, con el hallazgo nasofaringoscópico. Lo anterior, debido a las diferencias anatómicas que los pacientes con SVCF presentan a nivel nasofaríngeo, lo que reafirma que la evaluación fonaudiológica y la videonasofaringoscopia son complementarias.

Existen grupos de profesionales que prefieren realizar la faringoplastía de Orticochea, también llamada faringoplastía con colgajos laterales, y describen resultados exitosos (18 de 19 casos) en pacientes con disfunción velofaríngea secundaria a SVCF⁽³³⁾, es decir, logran ausencia de hipernasalidad, emisión nasal y/o turbulencia, y un cierre velofaríngeo completo en el análisis instrumental, considerándola segura y efectiva⁽³⁴⁾. Otros autores proponen modificaciones al flap faríngeo en el caso de IVF asimétrica, flap faríngeo adaptado al defecto⁽³⁵⁾.

Las alteraciones vasculares a nivel faríngeo, lugar donde debe realizarse la faringoplastía, son un aspecto crucial en la decisión de la cirugía de la IVF⁽³⁶⁻³⁸⁾. Un estudio de pacientes con SVCF evaluados con angiografía magnética (RNM), presentaron alteraciones vasculares en el 100% de los casos (20 pacientes), las que involucraban las arterias carótidas, vertebrales o ambas⁽³⁹⁾. Un 55% de ellos presentó medialización de las arterias carótidas; las otras anomalías encontradas fueron: arterias vertebrales tortuosas o enroscadas, bifurcación baja de carótidas y carótidas internas tortuosas. En este mismo grupo se observó pulsaciones en la pared faríngea posterior, en un 50% de los pacientes.

Las alteraciones vasculares recurrentes hacen necesario el estudio caso a caso. La realización de angiografía magnética como pre-requisito para la faringoplastía es discutida por los diferentes equipos quirúrgicos^(39,40), no así la descripción detallada de la región velofaríngea a través de una nasofaringoscopia que resulta *obligatoria* para detectar la presencia de pulsaciones en la pared faríngea posterior.

En una serie estudiada de 39 pacientes con SVCF, 10 de ellos presentó pulsaciones en la pared faríngea posterior, sin que a ninguno se le hiciera estudios imagenológicos previos a la faringoplastia, y cursaron sin complicaciones quirúrgicas⁽³³⁾. Dado estos resultados, concluyen que bastaría únicamente con la palpación de la región a intervenir, y la observación in situ de la región. Sin embargo, múltiples estudios promueven la realización de exámenes imagenológicos: nasofaringoscopia y RNM para determinar la relación carotídea y de la pared faríngea posterior⁽⁴¹⁾. Un estudio efectuado en 20 niños con SVCF e IVF, advierte que no existe correlación entre las pulsaciones encontradas en la pared posterior de la faringe mediante nasofaringoscopia y las alteraciones vasculares de la angi resonancia, por lo que la sola visualización de las pulsaciones no bastaría para determinar las posibles alteraciones vasculares⁽⁴²⁾.

En síntesis, la tendencia general de los grupos más experimentados en el manejo del SVCF es:

1. Evaluación Clínica Fonoaudiológica de IVF
2. Evaluación Instrumental con videonasofaringoscopia y/o videofluoroscopia
3. Angioresonancia en casos de latido de la pared faríngea posterior en la nasofaringoscopia
4. Palpación de la zona quirúrgica
5. Cirugía de corrección de la IVF de tipo flap faríngeo ancho y alto

Lo crucial es estudiar minuciosamente al paciente con el fin de evitar riesgos y a la vez realizar un buen manejo, determinando la necesidad de modificaciones o adaptaciones de la técnica a emplear e incluso la suspensión del procedimiento planificado.

Aspectos Psicopedagógicos

La consulta psicopedagógica de los pacientes con SVCF se produce principalmente entre los 7 y 8 años, probablemente por el tipo de tareas y exigencias a las que comienzan a verse enfrentados los escolares a esta edad. Los profesores describen habitualmente dificultades del alumno en presentaciones grupales, al tomar apuntes o al obtener información de videos, y un rendimiento variable en pruebas y disertaciones.

Lo anterior se debe a que no generalizan los conocimientos a situaciones nuevas, les resulta difícil el formato de las pruebas, cometen errores por descuido o cansancio fácil, no son capaces de expresar el conocimiento verbalmente o recordar información aprendida⁽⁴³⁾.

Dificultades de Aprendizaje

Las principales dificultades de aprendizaje se relacionan con:

- resolución de problemas, razonamiento abstracto o al hacer inferencias
- funciones ejecutivas, como al abordar un problema nuevo, resolverlo y evaluar la solución
- memoria de trabajo, por lo que no pueden retener información por tiempo suficiente como para desarrollar tareas complejas
- organización de la información: síntesis, análisis, secuenciación
- razonamiento visual, esto es, habilidad de resolver problemas visuales, conciencia de detalles visuales, percepción visual y criterio de líneas y ángulos
- procesamiento visual, para generar, percibir, analizar, guardar y manipular patrones visuales y relaciones estímulo-espaciales; memoria visual, velocidad de cierre, visualización, constancia en la forma, escaneo espacial.

En general las áreas afectadas comprenden: matemáticas, memoria, lectura, escritura.

Se ha observado en los niños con SVCF frustración fácil y distractibilidad, así como dificultades de iniciativa y autorregulación; en algunos casos se diagnostica déficit atencional, dificultades conductuales y de concentración.

Alteraciones Psicológicas y Psiquiátricas

La mayoría de las personas con SVCF presentan alteraciones leves en su comportamiento, y no requieren intervención médica. Sin embargo, está descrito que los problemas psiquiátricos agudos se presentarían en una proporción inferior al 20%, sin saber exactamente cuál.

Se ha observado que la gravedad de las enfermedades psiquiátricas se incrementaría con la edad, agudizándose en la etapa adulta⁽⁴⁴⁾.

No ha sido identificado el fenotipo específico neuropsiquiátrico, pero las investigaciones sugieren que existen problemas en la cognición, atención e interacción social, así como desórdenes bipolares, ansiosos y de atención. En los adultos: desórdenes psicóticos e incluso esquizofrenia⁽⁴⁵⁾.

Puede darse retraso mental en niños con VCF, pero el diagnóstico se limita a un porcentaje pequeño de pacientes. Se ha estudiado su rendimiento en las pruebas de evaluación de coeficiente intelectual (CI) y se ha observado que bajan, generalmente, entre los 7 y 10 años, lo que se relaciona con las dificultades de aprendizaje que presentan. En escalas de CI, como el Wechsler, se evidencia un desempeño no verbal dentro de rangos normales, pero con habilidades lingüísticas bajo lo esperado a su edad⁽⁹⁾.

Aspectos Fonoaudiológicos

Se describen diversas alteraciones del ámbito fonoaudiológico en el SVCF, que involucran el desarrollo psicomotor y del lenguaje, la articulación del habla e IVF, la audición, así como dificultades en la alimentación⁽⁴⁶⁾.

Desarrollo Psicomotor:

El retraso en el desarrollo (RDPM) es una de las manifestaciones comunes que se presenta en los niños con el SVCF. Su inicio es variable, existiendo niños que no evidencian problemas a una edad temprana, pero otros desde un comienzo tienen un retraso importante.

Según datos de la Educational Fundation, el promedio de edad en que aprenden a caminar los niños con SVCF es alrededor de los 15 o 16 meses⁽⁹⁾.

La mayoría de los niños con SVCF pasan por “fases de aceleración” en su desarrollo motor, especialmente entre los 3 y 4 años de edad. En la etapa escolar, la mayoría suele tener un rendimiento cercano al normal en su desarrollo motor, pero siendo siempre más hipotónicos o “torpes” que otros niños.

Desarrollo del lenguaje:

Se describe que el desarrollo del lenguaje en los niños con SVCF es diferente al de niños sin patologías, e incluso al de niños con fisura sin asociación sindrómica. De hecho, las mismas “fases de aceleración” presentes en su desarrollo motor, también afectan al habla y el lenguaje. De este modo, pareciera que los niños con SVCF tienen su propio perfil de desarrollo, que difiere del de otros niños⁽⁹⁾.

En relación al lenguaje, se ha observado que existiría un retraso en la aparición de las primeras palabras, emergiendo éstas alrededor de los 19 meses.

La evaluación clínica sugiere que los niños con SVCF presentan un déficit más severo en el lenguaje receptivo que en el expresivo⁽⁴⁷⁾, con dificultades para seguir instrucciones simples, recordar órdenes con varios pasos o información verbal compleja.

Las alteraciones del lenguaje serían transversales a todos los niveles: fonológico, semántico, morfosintáctico y del discurso⁽⁴⁸⁾. En general se describe bajo conocimiento léxico, problemas para recordar vocabulario nuevo y una pobre habilidad comunicativa para escuchar y manejar información general y cultural, para hablar de situaciones de la vida real, transmitir ideas, pensamientos o sentimientos, para entregar detalles acerca de eventos, pedir ayuda en situaciones complicadas o participar en conversaciones técnicas, lo que se traduce muchas veces en dificultades pragmáticas que interfieren sus interacciones sociales⁽⁴³⁾.

Características del habla:

Como resultado de la anatomía craneofacial diferente, es común que los pacientes con SVCF presenten IVF, pudiendo ser o no secundaria a fisura palatina⁽¹⁷⁾.

Se describe que alrededor de un 70% de los pacientes con el síndrome, presentan IVF. Esta insuficiencia por lo general es severa, y está caracterizada por una voz de resonancia hipernasal, con emisión nasal visible, audible y baja presión en fonemas orales. En algunos casos no hay una alteración física evidente a nivel velar, y la nasalidad es enmascarada por ciertas características vocales, como voz raspada o ronquera y/o un tono agudo⁽²⁴⁾. Es en estos casos donde el examen nasofaringoscópico no muestra un gran defecto en el funcionamiento del esfínter, pero en la evaluación perceptual fonoaudiológica, la presencia de resonancia hipernasal es consistente, lo que se relaciona directamente a las características anatómicas faríngeas ya descritas.

La alteración de la voz y el habla conformarían “características típicas del síndrome”, específicas y distintas al habla de pacientes no síndrómicos⁽⁴⁹⁾, donde la IVF no cede al tratamiento fonoaudiológico y debe ser corregida con cirugía.

Es frecuente encontrar también trastornos de articulación severos, con articulaciones compensatorias, como golpes glóticos y fricativas faríngeas, lo que produce un habla ininteligible.

Alimentación:

Los problemas de alimentación en pacientes con SVCF son frecuentes, presenten o no fisura palatina, y son derivados de una combinación de hipotonía, problemas cardíacos, desorden respiratorio, lento movimiento del tracto digestivo. Es común la regurgitación nasal. El proceso de alimentación puede verse complicado por hipotonía generalizada y faríngea, anomalías laríngeas o vasculares, pudiendo estas últimas comprimir estructuras faríngeas⁽⁵⁰⁾.

Intervención Fonoaudiológica:

El manejo fonoaudiológico de los niños con SVCF, durante los dos primeros años, debe enfocarse a la estimulación global del desarrollo psicomotor, precursores del lenguaje, y al trabajo de las dificultades en la alimentación que son producto de la hipotonía y de las anormalidades faríngeo-laríngeas.

Algunos pacientes con SVCF y disfunción velofaríngea son tratados con gastrostomía o tubos nasogástricos, pero por lo general estos procedimientos se indican para aquellos pacientes con mayor compromiso; se sugiere más bien un manejo de la alimentación mediante estimulación de la zona peri-oral y modificaciones posturales.

A partir de la etapa preescolar se hace necesaria la estimulación de los distintos niveles del lenguaje. Se recomienda realizar varias sesiones semanales, ya que la repetición favorece el aprendizaje en estos niños. Es aconsejable que las sesiones tengan una duración breve, dando descansos frecuentes⁽⁵⁰⁾. La información debe presentarse en lenguaje simple, y relacionándola siempre con una situación familiar.

Por otro lado, resulta necesario ir adaptando las terapias al rendimiento y las respuestas del niño, minimizando los distractores visuales, ya que por lo general presentan períodos cíclicos en su rendimiento.

La respuesta a la terapia fonoaudiológica es lenta en algunos casos, y con escasos resultados. Incluso muchos pacientes no desarrollan un lenguaje acorde a las habilidades aprendidas⁽⁵¹⁾.

La intervención debe continuar hacia la edad escolar y adolescencia⁽⁴⁸⁾, orientada a estimular destrezas de conversación social, tales como qué decir, cómo decirlo, cuándo hacer un comentario; combinar indicaciones no verbales con la comprensión de otras intenciones, sin esperar que el niño entienda significados abstractos o “lea entre líneas”.

DISCUSIÓN

La revisión bibliográfica expuesta permite una familiarización general con el Síndrome Velocardiofacial, que beneficiará a muchos profesionales, quienes podrán reconocer y posiblemente discriminar las características faciales, vocales, lingüísticas y/o pedagógicas descritas, en sus propios pacientes. Asimismo permitirá efectuar nuevos diagnósticos o realizar derivaciones.

En nuestro medio es bastante escasa la literatura relativa al manejo del SVCF. En este sentido resulta importante hacer una caracterización de la población chilena de pacientes con el Síndrome, identificando características propias, así como haciendo un análisis crítico de las intervenciones practicadas. Lo anterior es el objetivo de una próxima publicación.

Internacionalmente parecen estar establecidos los protocolos quirúrgicos específicos para esta población. En relación a los equipos chilenos que trabajan con pacientes con el síndrome, es importante establecer un protocolo de manejo quirúrgico específico de la IVF, que considere las particulares características anatómicas cráneo-faciales y vasculares de cada paciente, y que permita una resolución definitiva, idealmente en una sola intervención.

En el ámbito fonoaudiológico es muy beneficioso relacionarse con las características descritas del síndrome, ya que posibilita efectuar una derivación médica temprana e intervención oportuna. Igualmente se hace necesaria una profundización en los déficits lingüísticos, de habla y de otras habilidades, como las cognitivas de estos pacientes, para poder planificar y aplicar un tratamiento adecuado, así como asesorar correctamente a los padres.

Un abordaje integral es crítico para el futuro desempeño del niño con el SVCF.

Por último, es importante la difusión que este artículo hace de la Fundación de Padres de Niños con SVCF, quienes se reúnen durante el año y se encuentran promoviendo el conocimiento de la problemática de sus hijos en distintos ámbitos (médicos, escolares, sociales) en busca de un mejor apoyo tanto de sus niños como de los que serán diagnosticados en el futuro.

REFERENCIAS

1. Shprintzen, R. (2000). *Syndrome identification for speech-language pathology: an illustrated pocket guide*. San Diego, CA: Singular Publishing Group.
2. Scherer, N.J.; D'Antonio, L.L. & Kalbfleisch, J.H. (1999). Early speech and language development in children with velocardiofacial syndrome. *Am J Med Genet*, Vol. 88, n°6, 714-723.
3. D'Antonio, L.; Davio, M.; Zoller, K.; Punjabi, A. & Hardesty, R. (2000). Results of furrow z-plasty in patients with velocardiofacial syndrome. *Plastic Reconstr Surg*, Vol. 107, n°4, 1077-1079.
4. Bassett, A.; Chow, E.; Husted, J.; Weksberg, R.; Caluseriu, O.; Webb, G. & Gatzoulis, M. (2005). Clinical features of 78 adults with 22q11 deletion syndrome. *Am J Med Genet*, Vol. 138 (A), 307-313.
5. Ministerio de Salud. Guía Clínica Fisura Labiopalatina. 1st ed. Stgo: MINSAL, 2005. http://www.minsal.cl/ici/guiasclinicas/FisuraLabiopalatinaR_Mayo10.pdf, visita 29-08-2008.
6. Shprintzen, R.; Golberg, R.B.; Lewin, M.L.; Sidoti, E.J.; Berkman, M.D.; Argamaso, R.V.; Young, D. (1978). A new syndrome involving cleft palate, cardiac anomalies, typical facies, and learning disabilities: Velo-cardio-facial syndrome. *Cleft Palate Craniofac J*, Vol. 15, 56-62.
7. McDonald-McGinn, D.; Emanuel, B. & Zackai, E. (2005). *22q11.2 Deletion syndrome*. Developed at the University of Washington, Seattle.
8. Oh, A.; Workman, L. & Wong, G. Clinical correlation of chromosome 22q11.2 FISH analysis and Velocardiofacial syndrome. *Cleft Palate Craniofac J*, Vol. 44, n°1, 62-66.
9. Velo-Cardial-Facial Syndrome Educational Foundation, INC. Preguntas habituales (FAQ) [http:// www.vcfsef.org/articles/sp/FAQs.htm](http://www.vcfsef.org/articles/sp/FAQs.htm), visita 29-08-2008.
10. Botto, L.; May, K.; Fernhoff, P.; Correa, A.; Coleman, K.; Rasmussen, S.; Merritt, R.; O'Leary, L.; Wong, L.; Elixson, E.; Mahle, W. & Campbell, R. (2003). A population-based study of the 22q11.2 deletion: phenotype, incidence, and contribution to major birth defects in the populations. *Pediatrics*, Vol. 112, n°1, 101-107.
11. Al-Tamemi, S.; Mazer, B.; Mitchell, D.; Albuquerque, A.; Duncan, V.; McCusker, C. & Jabado, N. (2005). Complete DiGeorge anomaly in the absence of neonatal hypocalcemia and velofacial and cardiac defects. *Pediatrics*, Vol. 116, n° 3, 457-460.
12. Golding-Kushner, K.; Séller, G. & Shprintzen, R.J. (1985). Velocardio-facial syndrome: Language y psychological characteristics. *J Craniofac Genet Dev Biol*, Vol. 5, n°3, 259-266.
13. Digilio, M.; Marino, B.; Capolino, R. & Dallapiccola, B. (2005). Clinical manifestations of deletion 22q11.2 syndrome (Di George / Velo-Cardio-Facial syndrome). *Images Pediatric Cardiology*, Vol. 23, 23-34.

14. Óskarsdóttir, S.; Perrson, C.; Eriksson, B. & Fasth, A. (2005). Presenting phenotype in 100 children with the 22q11.2 deletion syndrome. *Eur J Pediatr*, Vol. 164, 146-153.
15. Sólbeig, O.; Person, C.; Eriksson, B. & Fasth, A. (2005). Presenting phenotype in 100 children with the 22q11 deletion syndrome. *Eur J Pediatr Surg*, Vol. 164, 146-153.
16. Muñoz, S.; Garay, F.; Flores, I.; Heusser, F.; Talesnik, E.; Aracena, M.; Mellado, C.; Méndez, C.; Arnaiz, P. & Repetto, G. (2001). Heterogeneidad de la presentación clínica del síndrome de microdelección del cromosoma 22, región q11. *Rev Med Chil*, Vol. 129, n°5, 515-521.
17. Ruotolo, R.; LaRossa, D.; Arens, R.; Kirschner, R.; Veitia, N.; Corbin, A.; McDonough, J.; Solot C.; McDonald-McGinn, D.; Zackai, E.; Emanuel, B. & Cnaan, A. Velopharyngeal anatomy in 22q11.2 deletion syndrome: a three-dimensional cephalometric analysis. *Cleft Palate Craniofac J*. Vol. 43, n°4, 446-456.
18. Malformaciones Congénitas Raquimedulares, Docencia, Tema 10. www.neurorgs.com, visita 29-08-2008.
19. Royo-Salvador, M.B. (1996). Platibasia, impresión basilar, retroceso odontoideo, y kinking del tronco cerebral, etiología común con lairingomielia, escoliosis y malformación de Arnold-chiari idiomáticas. *Rev Neurol*, Vol. 24, n° 134, 1241-1250.
20. McDonald-McGinn, D.; Kirschner, R.; Goldmuntz, E.; Sullivan, K.; Eicher, P.; Gerdes, M.; Moss, E.; Solot, C.; Wang, P.; Jacobs, I.; Handler, S.; Knightly, C.; Heher, K.; Wilson, M.; Ming, J.E.; Grace, K.; Driscoll, D.; Pasquariello, P.; Randall, P.; Larissa, D.; Emanuel, B.S. & Zackai, E.H. (1999). The Philadelphia story: the 22q11.2 deletion: report on 250 patients. *J Genet Couns*, Vol. 10, n°1, 11-24.
21. Shprintzen, R.; Higgins, A.; Antshel, K.; Fremont, W.; Roizen, N. & Kates, W. (2005). Velo-cardio-facial syndrome. *Curr Opin Pediatr*, Vol. 17, n°6, 725.
22. Ford, L.; Sulprizio, S. & Rasgon, B. (2000). Otolaryngological manifestations of Velocardiofacial syndrome: a retrospective review of 35 patients. *Laryngoscope*, Vol. 110, n°3, 362-367.
23. Dyce, O.; McDonald-McGinn, D.; Kirschner, R.; Zachai, E.; Young, K. & Jacobs, I. (2002). Otolaryngologic manifestations of the 22q11.2 deletion syndrome. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg*, Vol. 128, n°12, 1408-1412.
24. Oliff, S.; Marks, S. & Weik, L. (1999). The speech-language pathologist: key role in the diagnosis of Velocardiofacial syndrome. *Am J Speech Lang Pathol*, Vol. 8, n°1, 23-32.
25. Digilio, M.C.; Pacific, C.; Tieri, L.; Marino, B.; Giannotti, A. & Dallapiccola, B. (1999). Audiological findings in patients with microdeletion 22q11 (DiGeorge / velocardio facial syndrome). *Br J Audiol*, Vol. 33, n° 5, 329 -333.
26. Cable, B. & Mair, E. (2003). Avoiding perils and pitfalls in velocardiofacial syndrome: An otolaryngologist's perspective. *Ear Nose Throat J*, Vol. 82, n°1, 56-60.

27. Ysunza, A.; Pamplona, M.; Ramírez, E.; Canun, S.; Sierra, M. & Silva-Rojas, A. (2003). Videonasopharyngoscopy in patients with 22q11.2 deletion syndrome (Shprintzen syndrome). *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*, Vol. 67, n°8, 911-915.
28. McDonald-McGinn, D.; Driscoll, D.; Emanuel, B.; Goldmuntz, E.; Clark, B.; Solot, C.; Cohen, M.; Schultz, P.; LaRossa, D.; Randall, P. & Zackai, E. (1997). Detection of a 22q11.2 Deletion in cardiac patients suggest a risk for velopharyngeal incompetence. *Pediatrics*, Vol. 99, n°5, 9.
29. Sommerland, B.; Fenn, C.; Harland, K.; Sell, D.; Birch, M.; Dave, R.; Lees, M. & Barnett, A. (2003). Submucous cleft palate: a grading system and review of 40 consecutive submucous cleft palate repairs. *Cleft Palate Craniofac J*, Vol. 41, n°2, 114-123.
30. Ysunza, A. & Pamplona, MC. (2006). Disfunción del esfínter velofaríngeo y su tratamiento. *Cirugía Plástica*, Vol. 16, n°1, 62-68.
31. Sie, K.; Tampakopoulou, D.; Sorom, J.; Gruss, J. & Eblen, L. (2001). Results with furlow palatoplasty in management of velopharyngeal insufficiency. *Plast Reconstr Surg*, Vol. 108, n°1, 17-25.
32. Mehendale, F.; Birch, M.; Birkett, L.; Sell, D. & Sommerlad, B. (2004). Surgical management of velopharyngeal incompetence in Velocardiofacial syndrome. *Cleft Palate Craniofac J*, 41 (2), 124-135.
33. Witt, P.; Cohen, D.; Grames, L. & Marsh, J. (1999). Sphincter pharyngoplasty for the surgical management of speech dysfunction associated with velocardiofacial syndrome. *Br J Plast Surg*, Vol. 52, n°8, 613-618.
34. Losken, A.; Williams, J.; Burstein, F.; Malick, D. & Riski, J. (2006). Surgical correction of velopharyngeal insufficiency in children with Velocardiofacial syndrome. *Plast Reconstr Surg*, Vol. 117, n°5, 1493-1498.
35. Argamaso, R.; Levandowski, G.; Golding-Kushner, K. & Shprintzen, R. (1994). Treatment of asymmetric velopharyngeal insufficiency with swiked pharyngeal flap. *Cleft Palate Craniofac J*, Vol. 31, n°4, 287-294.
36. Ross, D.; Witzel, M.; Armstrong, D. & Thomson, M. (1996). Is pharyngoplasty a risk in Velocardiofacial Syndrome? An assessment of medially displaced carotid arteries. *Plast Reconstr Surg*, Vol. 98, n°7, 1182-1190.
37. Tatum, S.; Chang, J.; Havkin, N. & Shprintzen, R. (2002). Pharyngeal flap and the internal carotid in velocardiofacial syndrome. *Arch Facial Plast Surg*, Vol. 4, n°2, 73-80.
38. Mehendale, F. & Sommerlad, B. (2003). Surgical significance of abnormal internal carotid arteries in Velocardiofacial Syndrome in 43 consecutive hynes pharyngoplasties. *Cleft Palate Craniofac J*, Vol. 41, n°4, 368-374.
39. Mitnick, R.; Bello, J.; Golding-Kushner, K.; Argamaso, R. & Shprintzen, R. (1996). The use of magnetic resonance angiography prior to pharyngeal surgery in patients with Velocardiofacial Syndrome. *Plast Reconstr Surg*, Vol. 97, n°5, 908-919.

40. Witt, P.; Miller, D.; Marsh, J.; Muntz, H. & Grames, L. (1998). Limited value of preoperative cervical vascular imaging in patients with Velocardiofacial syndrome. *Plast Reconstr Surg*, Vol. 101, 1184-1195.
41. Krugman, M. & Brant-Zawadski, M. (1996). Magnetic resonance angioplasty for prepharyngoplasty assessment in Velocardiofacial Syndrome. *Cleft Palate Craniofac J*, Vol. 34, n°3, 266-267.
42. Laip, JP.; Lo, LJ.; Wong, HF.; Wang, SR. & Yun, C. (2004). Vascular abnormalities in the head and neck area in Velocardiofacial syndrome. Department of Plastic and Reconstructive Surgery, Chang Gung Memorial Hospital, Kaohsiung, Taiwan, ROC. *Chang Gung Med J*, Vol. 27, n°8, 586-593.
43. Cutler-Landsman, D. (2007). *Educating Children with Velo-Cardio-Facial Syndrome. Series University of Wisconsin*, Madison.
44. Reish, O.; Finkelstein, Y.; Mesterman, R.; Nachmani, A.; Wolach, B.; Fejgin, M. & Amiel, A. (2003). Is isolated palatal anomaly an indication to screen for 22q11 region deletion? *Cleft Palate Craniofac J*, Vol. 40, n°2, 176-179.
45. Jolin, E.; Weller, E. & Weller, R. (2006). Velocardiofacial syndrome: is there a neuropsychiatric phenotype? *Curr Psychiatry Rep*, Vol. 8, n°2, 96-101.
46. Solot, C.; Knightly, C.; Handler, S.; Gerdes, M.; McDonald-McGinn, D.; Moss, E.; Wang, P; Cohen, M.; Randall, P.; "LaRossa", D.; Driscoll, D.; Emanuel, B. & Zackai, E. (2000). Communication Disorders in the 22Q11.2 Microdeletion Syndrome. *J Commun Disord*, Vol. 33, n°3, 187-204.
47. Glaser, B.; Mumme, DL.; Blasey, C.; Morris, MA.; Dahoun, SP.; Antonarakis, SE.; Reiss, AL. & Eliez, S. (2002). Language skills in children with Velocardiofacial syndrome (deletion 22q11.2). *J Pediatr*, Vol. 140, n°6, 753-758.
48. Persson, C.; Niklasson, L.; Oskarsdottir, S.; Johansson, S.; Jonsson, R. & Soderpalm, E. (2006). Language skills in 5-8 year old children with 22q11 deletion syndrome. *Int J Lang Commun Disord*, Vol. 41, n°3; 313-333.
49. D'Antonio, LL.; Scherer, N.; Miller, L.; Kalbfleish, J. & Bartley, J. (2001). Analysis of Speech Characteristics in children with velocardiofacial syndrome (VCFS) and children with phenotype overlap without VCFS. *Cleft Palate Craniofac J*, Vol. 38, n°5, 455-467.
50. Golding-Kushner, K. (2001). Communication disorders in velo-cardio-facial syndrome and other special groups. En Golding-Kushner, K. *Therapy Techniques for Cleft Palate Speech & Related Disorders*. New Jersey: Singular Thomson Learning, 139-165.
51. Goorhuis-Brouwer, S.; Dikkers, F.; Robinson, P. & Kerstjens-Frederikse, W. (2003). Specific Language Impairment in Children With Velocardiofacial Syndrome: Four Case Studies. *Cleft Palate Craniofac J*, Vol. 40, n°2, 190-195.

Recibido : Marzo 2009

Aceptado : Junio 2009