

Síndrome de PHACE

¿Qué es el síndrome de PHACE?

El **síndrome de PHACE** es un conjunto de trastornos. Se identifica por medio de un hemangioma grande infantil en la cara, cuero cabelludo y cuello. También se presenta una combinación de defectos del desarrollo del cerebro, vasos sanguíneos, ojos, corazón o de la pared torácica. El término PHACE es una palabra formada con las primeras letras de las palabras del nombre en inglés (acrónimo).

¿Qué significa PHACE y cuáles son los posibles problemas?

- P** = Fosa posterior. Las estructuras en la parte posterior o trasera del cerebro de las personas que sufren el síndrome de PHACE pueden presentar problemas. Los síntomas varían dependiendo del lugar donde ocurre la anomalía. Aproximadamente, la mitad de los pacientes con PHACE presentará estos problemas.
- H** = Hemangioma. Un hemangioma es una marca de nacimiento formada por vasos sanguíneos. Por lo general, en el síndrome de PHACE el hemangioma abarca un área extensa del rostro o cuero cabelludo. La mayoría de los pacientes con síndrome de PHACE presentan un hemangioma grande.
- A** = Arterias anormales en el cuello y en la cabeza. Las arterias son vasos sanguíneos que transportan sangre desde el corazón hacia todas las partes del organismo y cerebro. En el síndrome de PHACE se presentan formas, tamaños o vías anormales en las que la sangre viajará a través del cuello y la cabeza. Cuatro de cada 5 niños con síndrome de PHACE presentan arterias anormales en el cuello o en la cabeza.
- C** = Problemas cardíacos (corazón). Estos se denominan defectos cardíacos congénitos. Congénito significa que se encuentra ahí desde el nacimiento. En el síndrome de PHACE, la arteria grande que sale directamente del corazón, llamada aorta, puede ser estrecha.
- E** = Problemas de los ojos. Son poco comunes. Los ojos pueden ser pequeños o tener una forma inusual. Es probable que se presenten problemas de la vista.



¿Qué lo causa?

Se desconoce la causa del síndrome de PHACE. Las anomalías que se observan en el síndrome de PHACE se deben a errores que ocurren muy temprano durante el desarrollo del bebé. El esfuerzo de las investigaciones está en curso para encontrar información valiosa sobre el síndrome de PHACE que permita mejorar la atención que se les da a estos niños.

¿Cómo se diagnostica el síndrome de PHACE?

No existe una señal, síntoma o examen que diagnostique que su hijo tiene el síndrome de PHACE. Los médicos le harán algunas preguntas y realizarán un examen. Es probable que su hijo necesite exámenes de imagenología (radiológicos). Los exámenes que pueden realizarse son los siguientes:

- Examen ocular: un oftalmólogo revisará la vista y la salud del ojo.
- Ecocardiografía (eco): este examen se realiza mediante un ultrasonido para observar el corazón mientras late.
- Imagen de resonancia magnética o angiografía por resonancia magnética: la imagenología es útil para observar posibles problemas en el cerebro, cuello, pecho, corazón y ojos.

¿Dónde puedo obtener más información?

Puede obtener más información en el sitio web de noticias de la Organización Nacional de Anomalías Vasculares (NOVA, *National Organization of Vascular Anomalies*):

www.novanews.org.

El equipo de atención de salud de su hijo es siempre la mejor fuente de información sobre su estado. Le recomendamos que escriba sus preguntas antes y después de las consultas. Si se diagnostica a su hijo con el síndrome de PHACE, es importante que consulte a un equipo multidisciplinario de médicos que se especialice en niños con el síndrome de PHACE.

ALERTA: Llame al médico de su hijo, a su enfermera o a la clínica si tiene cualesquier preguntas o inquietudes o si su hijo:

- No come de manera usual.
- Tiene que detenerse y descansar a menudo durante la alimentación.
- Presenta un color morado alrededor de los labios mientras come.
- No aumenta de peso.
- Tiene un hemangioma que no ha sido tratado y que se vuelve más grueso.
- Tiene una respiración ruidosa constante.
- Tiene convulsiones.
- Tiene necesidades especiales de cuidados médicos que no se cubrieron en esta información.

Esta hoja informativa fue creada para ayudarle a cuidar de su hijo. Esta hoja no reemplaza la atención médica. Hable con su proveedor de atención de salud sobre el diagnóstico, el tratamiento y el seguimiento.