



CdLS Foundation

Cornelia de Lange Syndrome Foundation, Inc.
Reaching Out, Providing Help, Giving Hope

Carta de Recomendaciones para la Evaluación gastrointestinal

Carta de la Dra. Antonie D. Kline, Director Médico de la Fundación del Síndrome de Cornelia de Lange (SCdL), dirigida a los Médicos de Cabecera que proporcionan el cuidado primario de pacientes con este síndrome.

Estimado Dr./Dra.:

Esta carta, escrita por la Fundación del SCdL en conjunto con los Gastroenterólogos Pediátricos asesores del Directorio, incluye nuestras recomendaciones para la evaluación gastrointestinal. Este es un sistema afectado en el SCdL, con complicaciones potencialmente muy serias, y con secuelas relacionadas a otros sistemas del organismo.

Es importante que los niños con SCdL sean evaluados y seguidos con cierta frecuencia por reflujo gastroesofágico (RGE), preferiblemente por un gastroenterólogo pediatra. Como mínimo, todo niño con SCdL y RGE necesita un estudio del tracto digestivo alto para descartar una malrotación intestinal. Esta anomalía congénita puede ser “silenciosa” hasta que se produzca una presentación aguda cuando el intestino gira sobre su pedículo vascular resultando en necrosis del intestino. Esta es una emergencia que amenaza la vida y no es causa infrecuente de mortalidad en el SCdL. Hay una variedad de diferentes exámenes gastrointestinales que pueden ser usados para evaluar el RGE (e incluso otros problemas intra-abdominales) incluyendo: estudios de contraste (serie digestiva alta o EED; seguimiento del intestino delgado; enema baritada), endoscopia, prueba de pH (con y sin medicamentos; a menudo pobremente tolerada en el SCdL), y varios estudios de medicina nuclear. Es mejor que el uso de estos exámenes sea personalizado para cada niño dependiendo de los síntomas presentes y hallazgos en el pasado. Es aconsejable tomar estas decisiones en conjunto con los padres, cuidadores o guardianes legales. A veces la mejor decisión es considerar primero un ensayo terapéutico con un medicamento para el reflujo y reevaluar por mejoría de los síntomas; sin embargo, esto puede ser más difícil y subjetivo cuando hay reflujo asintomático, lo que no es infrecuente en el SCdL.

Respecto al intervalo entre las citas médicas, recomendaría una consulta con un gastroenterólogo pediatra en el momento del diagnóstico inicial de SCdL. Aunque ninguno de los gastroenterólogos pediatras asesores clínicos del directorio de la Fundación ha recomendado exámenes GI anuales de rutina para todos los niños –aún si son sintomáticos– probablemente aún los casos más benignos deberían ser vistos cada pocos años para evaluar por síntomas de reflujo silencioso. Los gastroenterólogos pediatras están familiarizados con el reflujo silencioso, y ellos investigarán la presencia de síntomas sutiles (como arquearse, problemas conductuales, ronquera, problemas respiratorios, crecimiento insuficiente usando las curvas de crecimiento para el SCdL, etc.) mientras hablan con la familia y evalúan al niño. Por supuesto, el seguimiento tendrá que ser más frecuente si el niño tiene síntomas, hallazgos significativos en cualquiera de los estudios (tales como una úlcera), o si se ha



CdLS Foundation

Cornelia de Lange Syndrome Foundation, Inc.
Reaching Out, Providing Help, Giving Hope

prescrito algún medicamento gastrointestinal. El seguimiento pudiera ser más distanciado si las evaluaciones anteriores fueron negativas para reflujo y el niño permanece asintomático y sin medicamentos, incluyendo medicamentos GI adquiridos sin receta médica.

Adolescentes mayores y adultos con SCdL que no han sido evaluados o fueron manejados menos agresivamente de su reflujo, deberían ser evaluados, por ejemplo, a través de una endoscopía alta. Esto es particularmente importante dado que hay algunos pocos casos reportados en la literatura de esófago de Barrett (estado premaligno), y, al menos 2 casos de cáncer esofágico en adultos jóvenes (en sus 20's) con SCdL. Si la endoscopía ha demostrado cambios importantes (por ej. úlceras o estrecheces) o esófago de Barrett, se debe de hacer seguimiento endoscópico hasta que esté clínicamente estable. Si mejora o no hay cambios, puede distanciarse a aproximadamente cada 3 años.

Por favor no dude en contactarme si tiene alguna pregunta o inquietud. Gracias por su atención a este asunto.

Le saluda atentamente,

Antoine D. Kline, M.D.
Directora de Genética Pediátrica
Greater Baltimore Medical Center
6701 North Charles Street, Ste 2326
Baltimore, MD 21204 USA
Teléfono: 443-849-3192