

Problemas genitourinarios en el Síndrome de Cornelia de Lange

Por Dra. Ming-Hsien Wang, MD, Profesora auxiliar Spiegel/Nichols en urología pediátrica, Directora de la beca de investigación en urología pediátrica, Institutos Médicos Johns Hopkins; Dra. Kathy Lue, MD, Asistente de investigación en urología pediátrica y Dr. Timothy Baumgartner, MD, Investigador postdoctoral en urología pediátrica.

Las manifestaciones genitourinarias (GU) se encuentran normalmente en los pacientes que tienen el Síndrome de Cornelia de Lange (CdLS, por sus siglas en inglés). Estas pueden abarcar irregularidades anatómicas y funcionales de los riñones, el sistema urinario, los órganos reproductores y los genitales externos. Un reflujo de la orina dentro de los riñones, un drenaje inadecuado de los riñones y un desarrollo anormal son las irregularidades más comunes del sistema urinario, y pueden conllevar un deterioro de la función renal e infecciones recurrentes. En el caso de los varones, la anomalía más común de los genitales externos son los testículos no descendidos, lo cual puede afectar a la fertilidad e incrementar el riesgo de desarrollar cáncer de testículo. También pueden aparecer genitales hipoplásticos e hipospadias (cuando la abertura uretral se localiza en algún lugar en la parte inferior del glande o tronco del pene, en vez de estar en la punta del glande). Asimismo, las mujeres con CdLS pueden tener genitales externos pequeños, un útero anormal y atrofia uterina (disminución del tamaño o la función).

El primer paso de la gestión es recopilar un historial médico, quirúrgico y familiar completo. Esto puede ayudar a identificar los factores de riesgo genéticos o preexistentes para el desarrollo de una enfermedad GU concurrente. Una revisión de sistemas debe enfocarse en un análisis detallado de los hábitos urinarios y de defecación, de los hábitos nutricionales, y del dolor abdominal o en la ingle. Un examen físico debe evaluar el abdomen para llenura o masas, la curvatura y tamaño del pene, la ubicación de la abertura uretral, el estado de circuncisión, asimetría o descoloración del escroto/los labios vaginales, la ubicación y habilidad de examinar los testículos, la ubicación y permeabilidad de la vagina, la permeabilidad del ano y las irregularidades de la espalda baja. De infante, se debe realizar un ecografía de la vejiga y los riñones para ayudar a detectar cualquier anomalía GU lo cual podría requerir estudios de imágenes adicionales. La ultrasonografía es un estudio inicial ideal, ya que no es invasivo, es económico y no hay exposición a la radiación para el niño.

Algunos de estos exámenes pueden realizarse en casa durante el cuidado rutinario del paciente. Si existe la preocupación de hipospadias, se puede observar al paciente mientras orina para ayudar a averiguar la ubicación de la abertura uretral. El examen testicular puede realizarse de manera más óptima en un baño tibio si la presencia de los testes dentro del escroto es cuestionable. Consulte con su médico de atención primaria las preocupaciones que pudieran surgirle.

Si se diagnostican testículos no descendidos al nacer, la condición se observa durante los primeros 6 meses por si se producen cambios de posición que pudieran permitir un descenso espontáneo de los



testículos. Después de alcanzar los seis meses de edad, se recomienda que realizar una intervención quirúrgica por un especialista pediátrico. Ya que el hipospadias no suele afectar a la habilidad del paciente de vaciar la vejiga, no se recomienda una reparación quirúrgica hasta al menos seis meses de edad y, en función de la severidad, puede que se requieran varias operaciones. Si se detectan irregularidades renales o de la vejiga, puede que se recete al paciente antibióticos para evitar futuras infecciones o que se requieran intervenciones en el futuro.

A través de la concienciación de las manifestaciones GU que pueden ocurrir en CdLS, se puede lograr una detección precoz y una gestión adecuada. Hay otros diagnósticos más infrecuentes relacionados con el sistema GU que se pueden desarrollar en el paciente. Asimismo, es imprescindible vigilar cualquier cambio en el examen del paciente y los síntomas que puedan justificar una evaluación formal con un urólogo pediátrico certificado.

Fall 2015

