

EL SÍNDROME DE CORNELIA DE LANGE Y LOS PROBLEMAS CONGÉNITOS DEL CORAZÓN

Por Jeff Rockow, M.D., Cardiólogo pediátrico y miembro de la Junta asesora clínica

Las personas con el Síndrome de Cornelia de Lange (CdLS, por sus siglas en inglés) son conocidas por su aspecto exterior único. De hecho, los rasgos faciales característicos, su estatura pequeña y las diferencias en las extremidades suelen ser señales para diagnosticar a alguien con CdLS. Sin embargo, lo que no podemos ver (el corazón, principalmente) es sumamente importante en cuanto al bienestar de la persona. Este artículo detalla nuestro conocimiento actual relacionado con los problemas congénitos del corazón y CdLS.

Incidencia

Aunque los niños con CdLS tienden a tener una incidencia de problemas cardíacos más elevada que otros de desarrollo normal, muchos de los avances en el campo de la medicina nos da un pronóstico para el tratamiento mayor que nunca. La probabilidad de que un bebé nazca con un defecto cardíaco es de 8 de cada 1000 (o un poco menos del 1%). Durante la Conferencia nacional de CdLS de 2008, la Dra. Bonnie Lynch presentó datos que demostraron que un 29% de personas encuestadas en EE. UU. indicaron que su niño con CdLS tenía problemas/defectos del corazón.¹ Un estudio europeo reciente demostró que un 45% de pacientes con CdLS tenían defectos congénitos del corazón.² Actualmente se desconoce el motivo real de por qué los niños con CdLS tienen una incidencia más alta de cardiopatía congénita. Una incidencia más elevada de defectos congénitos del corazón también ocurre con otras irregularidades cromosómicas (como el síndrome de Down). Nuevas investigaciones nos permitirán determinar si las mutaciones de genes específicas tienen relación con la cardiopatía dentro de CdLS.

Tipos de problemas cardíacos

Los tipos de problemas cardíacos con los que puede nacer un niño con CdLS van de leves a graves. Uno de los defectos cardíacos más comunes en CdLS es una comunicación interventricular (CIV). Una CIV es un orificio en una pared específica del corazón. Si el orificio es relativamente pequeño en el momento del nacimiento, puede que se cierre solo, sin necesidad de cirugía ni medicamentos. Las CIV más grandes requieren cirugía, normalmente antes del primer cumpleaños del niño. Hay otros defectos cardíacos todavía más complejos observados en personas con CdLS. Un ejemplo es la Tetralogía de Fallot. Este defecto requiere una intervención quirúrgica precoz. Aun así, la cirugía no puede curar el corazón, sino que solo puede ayudar a que funcione mejor que antes. A la mayoría de los pacientes que padecen la Tetralogía de Fallot se les deberá realizar más intervenciones quirúrgicas a corazón abierto en el futuro (quizás una cada 10 años). Mientras que la distribución de los tipos de defectos de corazón que padecen las personas con CdLS suele ser similar a la de la población en general, hay evidencia que sugiere que



los individuos con CdLS tienen en concreto un riesgo más elevado de tener una enfermedad de las válvulas del corazón.³ Hace treinta años había muchos defectos de corazón que tenían un pronóstico devastador. Hoy en día, la cirugía ofrece un resultado mucho mejor para los pacientes con defectos congénitos del corazón.

A qué se debe prestar atención

Muchos defectos del corazón causarán signos y síntomas que los padres pueden identificar. Los bebés con defectos del corazón podrían mostrar "cianosis." Esto causa coloración azulada o pálida de los labios, la lengua o el lecho ungüeo e indica que hay un bajo nivel de oxígeno en la sangre del bebé. Los problemas en los pulmones o cardiopatía congénita podrían estar causados por un bajo nivel de oxígeno. La mayoría de los bebés que padecen cianosis se identifican antes de salir del hospital, pero algunos no. Una simple prueba llamada "oxímetro de pulso" puede verificar si los niveles de oxígeno del bebé son adecuados. Los bebés con

defectos del corazón congénitos también podrían padecer respiración rápida, cansancio o transpiración a la hora de comer, así como poco aumento de peso. Debe avisar a su médico si nota que su niño tiene cualquiera de estas síntomas. Los niños mayores podrían tener una disminución en energía, episodios de desmayos o dolor de pecho. Si su niño no es capaz de hacer la actividad física que antes realizaba, esto podría ser un signo de la cardiopatía. Desafortunadamente, a veces ocurre que estos síntomas (poco aumento de peso, menos tolerancia a la actividad física) se consideran como parte de la manifestación de CdLS, cuando en realidad se deben a un problema de corazón subyacente. Como padre, es importante fiarse de sus instintos a este respecto. También es importante tener en cuenta que a veces incluso los problemas de corazón significativos podrían no mostrar signos externos, y por eso son tan importantes las revisiones médicas rutinarias.

¿Quién se debe evaluar?

Debido a que tienen un mayor riesgo de problemas de corazón congénitos que la población en general y a que algunos problemas de corazón no tienen síntomas, a todas las personas diagnosticadas con el CdLS les debe realizar una evaluación un cardiólogo pediátrico y un ecocardiograma en el momento del diagnóstico. Un ecocardiograma (un estudio de ecografía) es la mejor manera de identificar si una persona tiene un problema de corazón congénito. Es un procedimiento indoloro que tarda aproximadamente 15 minutos en realizarse. No requiere sedación con tal de que el paciente pueda permanecer relativamente inmóvil. A un bebé recién nacido del que se sospecha que padece CdLS se le debe realizar un ecocardiograma antes de que se le dé el alta del hospital. Si tiene un niño mayor/adulto que padece CdLS pero nunca se le ha realizado un ecocardiograma, es recomendable que se le realice un ecocardiograma ahora para asegurar que no tiene un defecto de corazón subyacente. Obviamente, cuanto antes se identifica un problema, mejor será el resultado.

¿Cómo es el tratamiento?



El tratamiento de los problemas de corazón congénitos depende del problema concreto identificado. Para algunos problemas de corazón más leves (como un estrechamiento leve de las válvulas), puede que no sea necesario realizar un tratamiento. Estos tipos de problemas podrían requerir un seguimiento de un cardiólogo pediátrico para asegurarse de que el problema no empeore con el tiempo. Otros tipos de problemas de corazón podrían requerir medicación. Los medicamentos a veces pueden actuar como un "puente" hasta que el cuerpo pueda curarse. Una comunicación interventricular de tamaño medio es un buen ejemplo. Los medicamentos pueden utilizarse para ayudar al paciente hasta que el orificio se reduzca a un tamaño que ya no requiera más medicamentos ni cirugía. Algunos problemas de corazón responden a los procedimientos no invasivos. Esto normalmente supone colocar un catéter (un tubo largo y fino) dentro de un vaso sanguíneo en la pierna y extenderlo hasta la zona del corazón que necesita arreglo. Se puede inflar un globo para arreglar un problema de válvula, o se puede introducir un "tapón" para cerrar un orificio en el corazón. Estos procedimientos no invasivos reducen la complicaciones y acortan las estancias en el hospital. Los problemas de corazón más graves suelen requerir cirugía. A veces la cirugía puede solucionar el problema de corazón de manera que el corazón funciona tan bien como si el problema nunca hubiera existido. Sin embargo, a veces la cirugía puede hacer que el corazón funcione mucho mejor, pero no puede restaurarlo hasta la normalidad total. Puede que sean necesarias cirugías adicionales a medida que el niño crezca.

Las características del CdLS juegan un papel importante

Algunas de las características del CdLS podrían jugar un papel en el tratamiento de la cardiopatía congénita.

- **Crecimiento lento:** Las comunicaciones interventriculares (un orificio en el corazón) constituyen la mayoría de los problemas de corazón en personas con CdLS. Muchas CIV se cerrarán espontáneamente en las personas que tienen un desarrollo típico siempre que tengan un crecimiento normal. Ya que la mayoría de las personas que padecen CdLS no crecen tan rápidamente, una CIV de tamaño parecido podría requerir cirugía.
- **Situación nutricional:** Debido a la innumerable cantidad de problemas alimenticios relacionados con el CdLS, a veces la situación nutricional podría ser problemática.

Además, la salud nutricional del paciente influye en su capacidad de someterse con éxito a intervenciones quirúrgicas a corazón abierto. Otros factores de recuperación, como la cicatrización de heridas, también se podrían ver afectados.

- **Enfermedades respiratorias:** Los pulmones juegan un papel importante durante el proceso de recuperación después de una cirugía cardíaca. Muchas personas con CdLS tienen antecedentes de enfermedades pulmonares que les aumenta el riesgo de sufrir complicaciones durante la cirugía cardíaca. El desarrollo de la neumonía postquirúrgica podría afectar gravemente al proceso de recuperación.
- **Anestesia:** Una parte importante antes de la cirugía es la colocación del tubo de respiración del ventilador mecánico. La estructura facial de los niños con CdLS dificulta la colocación segura del tubo de respiración. Últimamente, hay evidencia de que los



pacientes que padecen CdLS podrían tener reacciones adversas a ciertos fármacos anestésicos.⁴ Se están realizando investigaciones más extensas para ayudar a que los anesthesiólogos puedan elegir los medicamentos más seguros para estos individuos. Si usted tiene alguna duda o pregunta sobre una anestesia específica para un procedimiento, póngase en contacto con los Coordinadores de atención familiar (Family Service Coordinators) en una oficina de la Fundación.

• **Problemas de conducta:** Debido a los retrasos en el desarrollo, puede que algunas personas con CdLS no entiendan la necesidad de las intervenciones médicas. A veces la gestión postquirúrgica puede ser difícil debido a las acciones de los pacientes, como retirar los tubos intravenosos o el drenaje permanente. Las heridas quirúrgicas necesitan un par de semanas para curarse y pueden infectarse si se tocan contantemente.

¿Quién debe recibir tratamiento?

La mayoría de los niños con CdLS pueden vivir hasta bien entrada la edad adulta. En el pasado, algunas personas sugirieron que a los bebés con CdLS no se les debía operar del corazón. Con las mejoras en la cirugía del corazón y un mejor conocimiento del CdLS, se recomienda que se trate a todas las personas con CdLS de la misma forma que a las personas similares que no padecen la enfermedad. En raras ocasiones surge una situación en la que no se recomiendan las intervenciones. Evidentemente, estos problemas se tratan caso a caso entre el paciente y el médico. Sin embargo, identificar y arreglar los problemas de corazón congénitos lo antes posible podría mejorar otros aspectos en la vida de un niño.

Nuestro conocimiento de los problemas de corazón congénitos sigue mejorando. Muchas de las técnicas de operaciones de corazón utilizadas por los cirujanos en la actualidad no existían hace diez años. Hay mucha esperanza de que muchos más procedimientos no invasivos sustituyan a las operaciones a corazón abierto actuales. Así que, aunque los padres reciben con gran tristeza la noticia de que su hijo padece un problema de corazón congénito, el resultado para la mayoría de estos niños es bastante bueno.

Si tiene alguna pregunta o duda sobre la salud cardíaca de su niño, póngase en contacto con la Fundación CdLS llamando al 1-800-753-2357 o enviando un correo electrónico a familysupport@CdLSusa.org.

Notas finales

1 Lynch, B Parental Report on Development and Coordination of Care with the Education and Medical System of Children with CdLS. Presentation given on June 26, 2008 at the 2008 CdLS National Conference in Lincolnshire, Chicago.

2 Barisic I, Tokic V, Bianchi F, Calzolari E, Garne E, Wellesley D, Dolk H; EUROCAT Working Group. Descriptive epidemiology of Cornelia de Lange syndrome in Europe. Am J Med Genet A. 2008 Jan 1;146A(1):51-9.

3 Oudit GY, Chow CM, Cantor WJ. Calcific bicuspid aortic valve disease in a patient with Cornelia de Lange syndrome: linking altered Notch signaling to aortic valve disease. Cardiovasc Pathol.



2006 May-Jun;15(3):165-7.

4 Lumb AB, Carli F. Respiratory arrest after a caudal injection of bupivacaine.

Anaesthesia. 1989 Apr;44(4):324-5.

