

Investigación sobre el envejecimiento en el CdLS

Dra. Antonie D. Kline, M.D., Directora médica de la Fundación CdLS

Con los avances en los cuidados médicos y la nutrición, junto con la terapia de intervención temprana y la actividad física continua, las personas con el Síndrome de Cornelia de Lange (CdLS, por sus siglas en inglés) están sobreviviendo hasta la edad adulta.

Gracias a la generosidad del centro médico donde trabajo, Greater Baltimore Medical Center (GBMC), mi equipo creciente de profesionales de salud y yo hemos enfocado nuestras evaluaciones en los adolescentes y adultos con el CdLS. Desde 2001, hemos llevado a cabo clínicas multidisciplinarias sobre el envejecimiento a las que han asistido más de 160 personas con el CdLS y sus familias. A través de estas clínicas y los esfuerzos del equipo, hemos aprendido mucho sobre el envejecimiento y el CdLS.

Probablemente sea más importante señalar qué no hemos visto. Solo hemos visto a un par de personas con hipertensión y algunas con colesterol alto o lípidos, y en muchas veces había un historial familiar de estas patologías. Solo había dos casos de fallo cardíaco, ambos se pudieron tratar, y no había nadie ni con un ataque al corazón ni con una muerte cardíaca repentina. En pacientes mayores, ha ocurrido dos instancias de cáncer y varios tumores benignos, sin mostrar una tipología consistente. Esto dificulta la diferenciación por las otras influencias genéticas posibles no relacionadas con el CdLS.

Para dar un poco de perspectiva, según el Centro para el Control y Prevención de Enfermedades (CDC, por sus siglas en inglés) de Atlanta, un 29 % de la población de EE. UU. padece hipertensión y un 2–3 % padece fallo cardíaco. Además, según el Instituto Nacional de Cáncer (NCI, por sus siglas en inglés), un 4.5 % de hombres y mujeres desarrolla cáncer cada año y un 39.5 % se diagnosticará con cáncer durante su vida. De este modo, nuestras cifras en estos casos en pacientes con el CdLS están muy bajas, un hecho reconfortante. Hemos descubierto que, en general, los adultos con el CdLS son muy fuertes, sanos y libres de enfermedades.

Hemos notado un involucramiento continuo de varios sistemas específicos del cuerpo. El sistema gastrointestinal (GI) siempre es uno de los sistemas más involucrados a lo largo de la edad adulta. El reflujo gastroesofágico está presente en casi todas las personas con el CdLS. De lo contrario, se debe evaluar en caso de aparición de un dolor abdominal nuevo, o un cambio o empeoramiento de comportamientos. Algunas complicaciones del GI pueden ocurrir a una edad de madurez más temprana que en la población general. Un ejemplo de una complicación del GI es el esófago de Barrett, una complicación directa



del reflujo no tratado. Hay que gestionar y tratar esa complicación, ya que existe un riesgo de que se convierta en cáncer. Las obstrucciones intestinales también pueden ocurrir durante la edad adulta. Todas las personas con el CdLS deberían someterse de joven a una serie radiográfica del GI para descartar una malrotación. Si la malrotación está presente, se debe reparar quirúrgicamente.

El sistema urinario y los genitales se mantienen estables y no hemos visto ninguna complicación de los riñones. Puede haber un empeoramiento de la visión, como cualquier persona cuando envejece, y si las personas con el CdLS tienen mucha miopía, tienen un riesgo de desprendimiento de retina a medida que envejecen. La menopausia suele aparecer a la edad habitual en las mujeres. Los hombres pueden tener un crecimiento de la próstata a una edad más temprana que en la población general. Los huesos pueden perder densidad a una edad más temprana de la habitual y se recomienda que se lleve a cabo una exploración de densidad ósea en los cuarenta en vez de esperar a una edad mayor como se hace para el resto de la población. Hemos notado que un 3.5 % del grupo tienen fracturas óseas, un problema asociado con una densidad ósea disminuida.

El sistema nervioso también tiene un involucramiento continuo. Los ataques epilépticos pueden ocurrir en adultos si estuvieron presentes durante la niñez y, en ocasiones, incluso si no estuvieron presentes. La discapacidad intelectual y los rasgos del autismo persistirán hasta la edad adulta, pero existe un aprendizaje continuo de nuevas tareas y habilidades hasta la edad adulta. En cuanto a los diagnósticos psiquiátricos, se puede desarrollar tanto la depresión como la ansiedad, y varias personas también experimentarán una pérdida del interés para realizar actividades fuera de casa y tenderán a querer quedarse en casa. Los problemas de comportamiento también persisten y a veces responden a la modificación de conducta u otros tratamientos; entre estos problemas se incluyen los arrebatos emocionales, la agresión y la autolesión, y suelen disminuir a partir de los 20 años.

Para algunas personas, la piel y la cara se parecen de una persona con más años de lo que se esperaría por su edad. El cabello tiende a ponerse canoso a una edad más temprana que los demás familiares. La persona de más edad que asistió a la clínica tenía 54 años, pero conocemos a muchos hombres y mujeres que tienen más de 50. Las causas de muerte están principalmente relacionadas con el tracto GI y las obstrucciones intestinales, pero también incluyen causas respiratorias, complicaciones por la anestesia y causas naturales.

De entre todas las personas que hemos conocido en las clínicas, un 93 % de ellas siguen vivas. Esto nos brinda mucha esperanza de que la investigación y la educación continuas sobre el CdLS pueden hacer que esta cifra aumente.

