

CUÁNDO LLAMAR AL MÉDICO Y CUÁNDO IR A URGENCIAS

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

Acudir a urgencias se indica en el caso de un accidente grave, dificultad respiratoria, desmayo o un objeto extraño en el oído, la nariz o tragado sin querer. Para muchos, una nueva enfermedad, fiebre, vómitos o diarrea recurrentes, erupción cutánea inusual, COVID, asma u otras preocupaciones serán motivos para llamar a su médico de atención primaria (MAP).

Cuando alguien tiene el Síndrome de Cornelia de Lange (CdLS, por sus siglas en inglés), puede haber estadios adicionales específicos que requieren una llamada al MAP o ir a urgencias. Aquí los miramos según los sistemas del cuerpo:

NEUROLÓGICOS: Las personas con el CdLS (~un 20 %) pueden tener convulsiones. Pueden manifestarse a cualquier edad, desde la infancia hasta la niñez. Se pueden controlar bien con un solo medicamento y los padres aprenden cuándo necesitan dar dosis adicionales, si procede. Se debe ir a urgencias la primera vez que hay convulsiones. Una vez que se evalúa por neurología pediátrica, todavía habrá necesidad de llamar al MAP. Las niñas con variantes de gen de pérdida de función en SMC1A tienen un tipo inusual de trastorno convulsivo y pueden necesitar ir al MAP o a urgencias con más frecuencia.

GASTROINTESTINALES: La mayoría de las personas con el CdLS (+ del 95 %) tienen alguna afectación gastrointestinal, en particular enfermedad de reflujo gastroesofágico. Normalmente, las preguntas sobre los vómitos, el reflujo, los medicamentos, el arqueado de espalda y la irritabilidad las puede abordar el MAP. Todas las personas con el CdLS deben someterse a un estudio de deglución de bario para ver si existe una malrotación que requiere una intervención. Se debe contactar con el MAP si hay preguntas relacionadas. Muchas personas también tienen una movilidad intestinal más lenta y pueden tener estreñimiento, que el MAP puede abordar, u una obstrucción intestinal, que puede requerir un médico o cirujano gastrointestinal. Ir a urgencias puede ser necesario para la sospecha de obstrucción intestinal en cualquier niño o adulto con dolor abdominal agudo y un abdomen rígido. Otros signos de una obstrucción intestinal incluyen una barriga hinchada y vómitos repentinos de color amarillo vivo.

OFTALMOLÓGICOS: Los problemas con los ojos suelen incluir ojos caídos, ojos con costras, problemas de los músculos oculares o miopía. Normalmente, el MAP los deriva a un oftalmólogo. Con una miopía muy severa, existe el riesgo de tener un desprendimiento de retina repentino.



Una persona con conducta autolesiva podría apretar los dedos contra los ojos y causar un desprendimiento de retina. Una persona no verbal o poco verbal quizás no pueda indicar sus síntomas. Si se sospecha de esto, el primer paso es ir al oftalmólogo o a urgencias.

PSIQUIÁTRICOS: A veces, el comportamiento con el CdLS puede irse de las manos y se debe consultar con el MAP. Si la conducta empeora, se indica una derivación a psiquiatría para medicamentos apropiados y/o psicología conductista para crear un plan de conducta; ambos pueden ayudar muchísimo. Si la agresión o autolesión no se puede gestionar en el hogar y el niño o adulto corre el riesgo de hacerse daño a sí mismo o a otros, puede ser necesario ir a urgencias para obtener una ayuda a corto plazo.

La mayoría de los sistemas de órganos pueden verse afectados en las personas con el CdLS. Tienen muchas complicaciones médicas, a veces necesitan cirugía y es posible que no se sientan muy bien a menudo. Puede ser un desafío evaluar si los síntomas son típicos o preocupantes, así como cuándo y a quién llamar o acudir. Si tiene dudas, no está de más llamar al MAP o acudir a urgencias si hay mucha preocupación.

