



Una perspectiva experta

Datos claves sobre preocupaciones gastrointestinales: lo que deben saber las familias y los proveedores médicos

CdLS Foundation

Los niños y adultos con el Síndrome de Cornelia de Lange (CdLS, por sus siglas en inglés) suelen lidiar con varios problemas médicos, y los problemas gastrointestinales (GI) son unos de los más comunes. Entender las señales, el diagnóstico y las opciones de tratamiento pueden ayudar a que cuidadores, padres y proveedores de salud reconozcan los síntomas de manera temprana y proporcionar los mejores cuidados posibles. Aquí hemos detallado algunos de las condiciones GI asociadas al CdLS con más frecuencia.

Condiciones GI	Síntomas comunes	Diagnóstico y tratamiento
El reflujo gastroesofágico (GERD) ocurre cuando el contenido del estómago vuelve a subir por el esófago. En el CdLS, el reflujo puede ser constante y severo, a veces causando daño a largo plazo al esófago, la garganta e incluso los pulmones.	• Dolor de pecho (no ardiente, se irradia hacia la espalda) • Dificultad para tragar (disfagia) • Dolor de garganta y tos crónico • Aumento en la salivación • Dificultad para respirar	Los médicos pueden emplear pruebas como una endoscopia superior, el monitoreo del pH, la manometría o la esofagografía con bario para confirmar el GERD. Los tratamientos suelen empezar con cambios de estilo de vida y de dieta, así como el uso de medicamentos. En algunos casos pueden ser necesarios los procedimientos endoscópicos o la cirugía, sobre todo si otras terapias no alivian los síntomas.
La estenosis pilórica es una condición que ocurre cuando hay engrosamiento anormal de la válvula muscular entre el estómago y el intestino delgado, lo cual provoca un estrechamiento e inhibe el paso de la comida.	• El vómito fuerte después de comer • El hambre constante • La deshidratación • La pérdida de peso • Las contracciones de estómago visibles	La prueba diagnóstica estándar es una ecografía. La estenosis pilórica requiere una cirugía (piloromiotomía) para soltar el músculo y dejar pasar la comida de manera normal. Antes de la cirugía, se reponen los líquidos y electrolitos para evitar complicaciones.

REACHING OUT. PROVIDING HELP. GIVING HOPE.





Una hernia diafragmática ocurre cuando se forma una abertura en el diafragma que permite pasar los órganos abdominales al pecho, lo cual empuja a los pulmones. Esta condición se puede identificar tanto al nacer o incluso antes a través de una ecografía prenatal.	• Problemas severos para respirar poco después de nacer • Piel azulada (falta de oxígeno) • Respiración y ritmo cardíaco rápidos	La condición se puede confirmar con un examen físico y una radiografía. La reparación quirúrgica es necesaria para reposicionar los órganos y cerrar la abertura en el diafragma. Los infantes suelen necesitar un apoyo respiratorio durante la recuperación.
La malrotación intestinal es una malformación congénita que hace que los intestinos no giren correctamente durante el desarrollo del feto. Un vólvulo intestinal es cuando el intestino se tuerce y muchas veces está asociado con una malrotación, lo cual obstruye el intestino y puede llegar a cortar el flujo sanguíneo.	• Vómito con bilis (un fluido verdoso) • Dolor e hinchazón abdominal • Estreñimiento o diarrea • Deposiciones con sangre • Crecimiento pobre (falta de crecimiento) • Respiración o ritmo cardíaco rápidos	Algunas pruebas incluyen una radiografía abdominal, un TAC, una esofagografía o un enema con bario, e incluso una sigmoidoscopia flexible. El tratamiento suele requerir los líquidos por vía intravenosa, los antibióticos y la colocación de un tubo nasogástrico. La cirugía para destorcer el intestino es urgente y salva la vida.

Los problemas GI no solo son incómodos, sino que también pueden causar complicaciones de salud serias si no se tratan. Con el CdLS, los problemas de comunicación que complican la capacidad de las personas para describir su dolor o malestar, tanto los cuidadores como los médicos clínicos deben vigilarlas de cerca para síntomas físicos como un cambio en la alimentación, el peso o la respiración.

Principales conclusiones:

- Confíe en sus instintos. El vómito constante, la pérdida de peso, los problemas para respirar o la irritabilidad inexplicable siempre se debe tomar como algo serio.
- El diagnóstico y la intervención tempranos mejoran apreciablemente los desenlaces.
- Un abordaje en equipo, incluyendo los pediatras, gastroenterólogos, cirujanos y especialistas en CdLS, asegura un cuidado integral.

Aunque las complicaciones GI pueden parecer agobiantes, el conocimiento es empoderante. Al entender los riesgos, reconocer los signos y abogar por un cuidado médico oportuno, las familias y los proveedores pueden ayudar a que los niños y adultos que padecen el CdLS vivan de manera más sana y cómoda.

