



Una perspectiva de expertos

Problemas gastrointestinales en personas con el CdLS

Raul (Rudy) Sanchez, M.D., Miembro del consejo clínico de la CdLS Foundation y gastroenterólogo pediátrico en Nationwide Children's Hospital

A muchas personas que padecen el Síndrome de Cornelia de Lange (CdLS, por sus siglas en inglés) experimentan problemas gastrointestinales (GI) en algún momento y los padres suelen tener que navegar problemas de alimentación para sus hijos. Las preocupaciones más comunes incluyen las dificultades de alimentación, el reflujo gástrico y el estreñimiento. Una noticia reconfortante es que estos problemas se pueden tratar y hay varias herramientas disponibles para apoyar al confort y el crecimiento de los niños.

Puede parecer difícil averiguar lo que es típico para el CdLS y lo que puede indicar algo más grave. Los síntomas "cotidianos" como el reflujo o la digestión lenta son comunes para la comunidad CdLS. Sin embargo, cuando existe una diferencia anatómica, como una malrotación intestinal o una hernia diafragmática, los síntomas se presentan de manera más intensa. El vómito persistente, los signos de dificultad respiratoria y los vómitos de color verde intenso (debido a la bilis) pueden ser señales de que más pruebas son necesarias.

Algunas condiciones, como un vólvulo intestinal, se desarrollan de manera súbita y requieren un tratamiento urgente. Aunque no se puede predecir si va a pasar un vólvulo intestinal o no, los padres pueden mantenerse alertos para un dolor abdominal severo, un abdomen hinchado o duro y vómitos constantes que también pueden ser de color de la bilis. Otras complicaciones, como la neumonía por aspiración, pueden ocurrir si la comida o el contenido del estómago entran a los pulmones de manera accidental. La tos persistente, los bajos niveles de oxígeno o la falta de aire después de vomitar son motivos para consultar con un médico.

La conexión entre la genética del CdLS y la motilidad intestinal se está investigando aún; sin embargo, hay varios medicamentos pueden ayudar a asegurar que la digestión se mantenga en marcha. **El mejor abordaje depende de los síntomas de cada niño/a y las familias pueden consultar a su equipo GI para hablar del tema.**

Con una perspectiva a largo plazo, el pronóstico para la salud GI suele ser positivo. A medida que los niños crecen y entran a la adultez, el reflujo es el síntoma más común que persiste. El reflujo puede irritar el esófago a largo plazo y es por eso que los adultos con el CdLS pueden necesitar una endoscopia de vez en cuando para detectar la inflamación o los cambios tempranos que requieren un tratamiento.

Las dificultades en la alimentación son muy individuales y no existe una causa singular en el CdLS. Algunos niños necesitan más tiempo para desarrollar la coordinación necesaria para

REACHING OUT. PROVIDING HELP. GIVING HOPE.

CdLS Foundation | 30 Tower Lane, Suite 400 | Avon, CT 06001 | www.CdLSusa.org





masticar y tragar. Para otros, la molestia derivada del reflujo y la inflamación puede añadir estrés a cada comida. Una condición que se ve con más frecuencia es la esofagitis eosinofílica, la cual conlleva una inflamación relacionada a la comida que afecta al esófago sin causar una reacción alérgica típica. Identificar la causa fundamental permite que el equipo pueda personalizar las terapias para que parezcan alcanzables para las familias.

La terapia y el apoyo para la conducta pueden ayudar cuando hay aversión a ciertas comidas o para la ansiedad durante la hora de comer se convierten en barreras para la nutrición. Para algunas familias, trabajar con un psicólogo especializado en alimentación a la vez que trabajan con terapeutas puede proporcionar una buena mezcla de estrategias y comprensión.

Las terapias de apoyo también pueden hacer una diferencia significativa. **La terapia del habla** ayuda a los niños que necesitan trabajar la coordinación oral-motor. **La terapia ocupacional** puede ser de ayuda cuando los desafíos sensoriales, como la textura de la comida o las habilidades motrices finas, dificultan la acción de comer. Muchos niños sacan beneficio de una combinación de ambas terapias.

A veces el crecimiento aún no progresa como se desea a pesar de la terapia y los medicamentos. En esos momentos, **una sonda de alimentación puede introducirse como parte del plan**. Las sondas pueden asegurar que alguien reciba una alimentación adecuada mientras facilitan la administración de los medicamentos cuando tomarlos de manera oral es difícil o provoca estrés. A pesar de que colocar una sonda requiere un procedimiento y un pequeño riesgo de infección, muchas familias ven que los beneficios, p. ej., más energía y un crecimiento más estable, superan a los desafíos.

Es imprescindible hacer un seguimiento estricto con un pediatra o médico digestivo para asegurarnos de que un niño esté recibiendo una nutrición e hidratación adecuadas. Las tablas de crecimiento, la producción de orina y el asesoramiento de un nutricionista pueden ayudar a confirmar si la ingesta de un niño cumple con sus necesidades, aun cuando las opciones de alimentación parecen limitadas.

El reflujo puede provocar más irritación a lo largo del tiempo y por eso los síntomas como una molestia en el pecho, un rechazo de la alimentación o los vómitos frecuentes no deben ser ignorados. Es posible que se recomiende una endoscopia para evaluar si hay inflamación y un medicamento que neutraliza el ácido puede proteger el esófago y dar alivio.

El estreñimiento es otra preocupación frecuente. Un régimen de medicamentos para ablandar las heces y estimulantes suelen ser de ayuda, combinado con rutinas sencillas como sentarse en el inodoro después de despertarse o comer, momentos en los que el tránsito intestinal se activa naturalmente. Un pequeño taburete puede ayudar a disminuir el esfuerzo requerido. En casos raros o más difíciles, un médico puede optar por tratamientos como inyecciones de la toxina botulínica (bótox) para relajar el esfínter anal y facilitar el paso de las heces.





A veces el estreñimiento puede provocar algo que parece ser diarrea. La heces dura puede crear una especie de "tapón" que solo deja pasar las heces líquidas. En estos casos, un vaciamiento o tratamientos rectales, p. ej., los supositorios, pueden ayudar a "resetear el sistema".

Una colonoscopia no suele ser necesaria para el estreñimiento en sí. La situación se vuelve más crítica si el niño presenta un crecimiento muy lento, la diarrea persistente o sangre en las heces, síntomas que pueden indicar inflamación.

Debido a que muchos niños con el CdLS comunican su incomodidad a través de sus comportamientos, no siempre queda claro si un cambio en la alimentación o una conducta autolesiva se debe al dolor o un desafío de conducta. Una endoscopia digestiva alta puede ayudar a determinar si el problema se origina por el reflujo, la irritación del estómago u otra causa médica subyacente. Existen pruebas más especializadas cuando es necesario, como estudios de vaciado gástrico o manometría esofágica, aunque no suelen formar parte de los primeros pasos.

Las pruebas diagnósticas siempre se personalizan para cada niño. Uno de los estudios más comunes para el CdLS es una serie radiográfica del GI para descartar la malrotación intestinal. A veces se emplean radiografías abdominales cuando es difícil hacer un examen físico o cuando no queda claro si una diarrea está relacionada con el estreñimiento.

Las familias desempeñan un papel fundamental. A menudo son los primeros en notar cualquier cambio, ya sea en el apetito, el estado de ánimo, el sueño o los hábitos intestinales. Hay que confiar en sus observaciones. Al compartir sus observaciones con el equipo médico, esto garantiza que su hijo/a reciba el apoyo necesario para crecer, explorar y disfrutar de la comida de forma segura y cómoda.

