

PROTOCOLO PARA GASTROENTEROLOGÍA

Estimado Profesional de Atención Primaria:

Esta carta está escrita por la Fundación Internacional Síndrome de Cornelia de Lange (SCdL junto con los gastroenterólogos pediátricos de la Junta de Asesoramiento Clínico de CdLS World

Le enviamos nuestras recomendaciones de evaluación gastrointestinal. Ésta es un área afectada en SCdL con complicaciones potencialmente graves y secuelas relacionadas con otros sistemas del cuerpo.

Es importante que los niños con SCdL sean evaluados y seguidos a intervalos regulares para el reflujo gastroesofágico (GER), preferiblemente por un gastroenterólogo pediátrico.

Como mínimo, cualquier niño con SCdL y GER necesita una serie gastrointestinal superior para evaluar la malrotación, una anomalía congénita de la rotación intestinal que puede ser "silenciosa" hasta una presentación aguda en la que el intestino se retuerce en su pedículo vascular, lo que produce necrosis del intestino, una emergencia que pone en peligro la vida y es una causa no infrecuente de mortalidad en SCdL.

Hay una variedad de pruebas gastrointestinales diferentes, que se pueden usar para evaluar la GER (e incluso otros problemas intraabdominales), que incluyen: estudios de contraste (GI superior, seguimiento del intestino delgado, enema de bario), endoscopia, sonda de pH (ambos con y sin medicamentos) (a menudo mal tolerado en SCdL), y varios estudios de medicina nuclear.

Lo mejor es que el uso de estas pruebas se adapte al niño individualmente, según los síntomas actuales y los hallazgos pasados. Estas decisiones se toman mejor conjuntamente entre el médico y los padres o tutores. Del mismo modo, a veces es la mejor decisión considerar primero un ensayo con un medicamento de reflujo, y luego volver a evaluar si hay alguna mejoría en los síntomas; sin embargo, esto puede ser más difícil y subjetivo en el contexto del reflujo silencioso, que ocurre no pocas veces en SCdL.

En cuanto al intervalo entre las citas, recomendaría una cita con un gastroenterólogo pediátrico en el momento del diagnóstico inicial de SCdL.

Aunque ninguno de los gastroenterólogos pediátricos de la Junta de Asesoramiento Clínico de la Fundación ha recomendado exámenes gastrointestinales anuales de rutina para todos los niños, incluso si son asintomáticos, probablemente deberíamos ver incluso a los individuos más leves cada pocos años para evaluar los síntomas del reflujo silencioso.

Los gastroenterólogos pediátricos están familiarizados con el reflujo silencioso y evaluarán la presencia de síntomas sutiles (como arqueamientos, problemas de conducta, ronquera, problemas respiratorios, crecimiento deficiente en relación con la curva de crecimiento SCdL, etc.) mientras consultan tipo y periodicidad de estos síntomas con la familia y evalúan el niño. Por supuesto, el seguimiento tendrá que ser más frecuente si el niño tiene síntomas, hallazgos significativos en cualquiera de los estudios (como una úlcera) o si le recetan medicamentos gastrointestinales.

El seguimiento podría ser menos frecuente si las evaluaciones previas fueron negativas para el reflujo y el niño permanece asintomático de todos los medicamentos gastrointestinales, incluidos los medicamentos gastrointestinales de venta libre.

Estimados profesionales: los jóvenes y adultos mayores, con SCdL que no han sido evaluados o que fueron manejados de forma menos agresiva para su reflujo; deben tener una evaluación de reflujo, como una endoscopia superior. Esto es particularmente importante ya que hay casos de esófago de Barrett (un cambio premaligno) en SCdL informados en la literatura, y al menos 2 casos de cáncer de esófago en adultos con CdLS en sus 20 años.

Una vez que una endoscopia ha encontrado evidencia de cambios severos (por ejemplo, ulceración o estenosis) o esófago de Barrett, debe determinarse una endoscopia de seguimiento clínicamente, hasta que sea estable. Si se mejora o no cambia, esto se puede espaciar cada tres años más o menos.

No dude en ponerse en contacto conmigo si tiene alguna pregunta o inquietud.
Gracias por su atención,

Atentamente, Antonie D. Kline, M.D. Director médico de la Fundación CdLS World.

M.D. Director de Genética pediátrica
Greater Baltimore Medical Center
6701 North Charles Street, Ste. 2326,
Baltimore, MD 21204. Estados Unidos