

Manifestaciones gastrointestinales en el SCdL

Por Kathleen M. Loomes, M.D., Profesora Asociada de Pediatría, Facultad de Medicina Perelman de la Universidad de Pennsylvania, División de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición, Hospital Infantil de Filadelfia

Las manifestaciones gastrointestinales son muy comunes en el Síndrome de Cornelia de Lange (SCdL), e incluyen anomalías anatómicas del sistema gastrointestinal, reflujo gastroesofágico, estreñimiento y dificultades para ingerir alimentos, además de otros diagnósticos. A la mayoría de los niños con SCdL se les hacen estudios para diagnóstico del sistema gastrointestinal y cada diagnóstico tiene indicaciones específicas.

Frecuentemente la primera prueba para diagnóstico que se efectúa es un **estudio del sistema gastrointestinal superior**, en la que se administra bario por vía oral, o directamente en el estómago, y luego se toman radiografías para definir la anatomía de la parte superior del sistema gastrointestinal. El propósito principal del estudio gastrointestinal superior es evaluar si hay anomalías anatómicas del sistema gastrointestinal, especialmente malrotación intestinal. Ésta es una anomalía que se origina antes del nacimiento, cuando los intestinos no se dan vuelta normalmente durante el desarrollo prenatal. El estudio gastrointestinal superior revelará posiciones anormales del intestino delgado en el vientre que aumenten el riesgo de retorcimiento y oclusión intestinal, o la condición letal conocida como vólvulo intestinal. Si ocurre esta condición, los síntomas usuales suelen ser dolor abdominal agudo, distensión y vómito de materia biliosa (verde).

La malrotación relativamente es poco frecuente en el SCdL, pero según nuestra experiencia, es más común en el SCdL que en la población general, por lo tanto recomendamos que a los niños con SCdL se les haga un estudio gastrointestinal superior para confirmar que su anatomía sea normal. Otras anomalías anatómicas que podrían verse en el estudio gastrointestinal superior y que rara vez se han reportado en SCdL son la atresia (obstrucción) del duodeno o del yeyuno. Frecuentemente en un estudio gastrointestinal superior se puede visualizar un episodio de reflujo gastroesofágico, pero como el estudio se efectúa en un momento específico, ésta no es la mejor manera de saber la frecuencia o severidad del reflujo gastroesofágico.

El reflujo gastroesofágico afecta a muchos niños con SCdL y algunas veces puede ser severo. El término reflujo gastroesofágico simplemente se refiere a que el contenido del estómago sube al esófago, y esta condición es muy común en los recién nacidos. Sin embargo, el reflujo gastroesofágico es patológico cuando produce irritabilidad severa, rechazo de alimentación, o deficiencia de peso por vómito excesivo o complicaciones respiratorias al aspirar el contenido del estómago. Los niños con SCdL pueden presentar manifestaciones típicas de reflujo gastroesofágico, tales como escupir, vomitar por boca y nariz, llorar durante las comidas, o arquear la espalda. También pueden presentar manifestaciones atípicas de reflujo, tales como hiperactividad o problemas de comportamiento.

Muchas veces suele diagnosticarse el reflujo gastroesofágico clínicamente, y asignarse tratamiento como tal, en base a la historia médica o examen físico. Sin embargo, es posible que sean necesarios más análisis, dependiendo de presentaciones clínicas y respuestas a terapia. Por ejemplo, en el caso de un niño con irritabilidad y dificultades de alimentación, pero sin presentar vómitos, no habría síntomas claros de reflujo. En dado caso, sería útil hacer un **estudio de pH por sonda (o estudio de pH + impedancia)**. Para esta prueba, se introduce una sonda por la nariz hacia el esófago. Los sensores de la sonda miden el reflujo (ácidos y no-ácidos en casos de pH + impedancia) durante 24 horas. Este estudio muestra durante cuánto tiempo el niño tiene reflujo y establece la correlación entre sus síntomas y sus episodios de reflujo.

Si son prominentes los síntomas respiratorios, una **escintigrafía gastroesofágica** podría ser útil. Este estudio consiste en administrar leche o fórmula etiquetada por la boca, o directamente en el estómago, y luego se toma una radiografía. La exploración suele permitir la visualización de los episodios de reflujo,



determinar si el estómago evacúa normalmente y visualizar si la leche etiquetada llega hasta los pulmones, indicando aspiración.

La aspiración de alimentos orales es bastante común en recién nacidos con SCdL, y también puede diagnosticarse por medio de **prueba oral de bario modificada**, en la que el niño ingiere alimentos y bebidas de diversos grosores y texturas, y se toman radiografías detalladas para analizar las fases del proceso de tragar. En los casos de niños con reflujo moderado o severo, o en los que no respondan a la terapia médica esperada, podría ser indicado efectuar una **endoscopia superior**. En este estudio, que se hace bajo anestesia, se inserta un pequeño endoscopio en el esófago, el estómago y la parte superior del intestino delgado, para luego tomar imágenes y obtener muestras para biopsias. Las biopsias del esófago suelen revelar variaciones inflamatorias asociadas con reflujo gastroesofágico.

En algunos pacientes con SCdL hemos encontrado altos recuentos de células eosinofílicas en el esófago, que representan un diagnóstico de esofagitis eosinofílica. Esta condición suele requerir pruebas de alergias a alimentos y tratamientos con cambios de dieta. La esofagitis eosinofílica se ha hecho más común en la población general, por lo tanto no es claro que esté asociada específicamente con el SCdL. Las condiciones más severas encontradas con endoscopia superior incluyen esófago de Barrett, que es una condición pre-maligna del esófago, o adenocarcinoma (cáncer del esófago). Conociendo mejor el reflujo gastroesofágico en el SCdL, tenemos la esperanza de lograr que la mayoría de estos pacientes reciban tratamiento agresivo temprano y así eviten estas complicaciones más tarde.

Traducido, abril, 2014