

cōrnelia

s c d l e s p a ñ a



XIII CONGRESO CIENTÍFICO FAMILIAR

ACTO INAUGURAL

Este año nuestro XIII Congreso Nacional Científico-Familiar se llevó a cabo en Zaragoza del 25 al 28 de Octubre de 2018 y fue un rotundo éxito. La organización corrió a cargo de la Dirección General de Políticas de Apoyo a la Discapacidad y la Asociación Española Síndrome de Cornelia de Lange. Debemos recordar que desde hace años está considerada como una actividad de Interés Sanitario por el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad.

En el acto inaugural nos acompañaron las siguientes autoridades: Don Jesús Ángel Celada Pérez (Director General de Políticas de Discapacidad y Real Patronato sobre Discapacidad), Doña. Pilar Ventura Contreras (Consejera de Sanidad del Gobierno de Aragón), Dr. José Ignacio Barrasa Villar (Consejo de Dirección Sector Sanitario Zaragoza III, Gerente del Sector, Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa), Profesor Francisco Javier Lanuza Giménez (Decano de la Facultad de Medicina de la Universidad de Zaragoza) Doña Sara Berdejo Martínez. Representante territorial de FEDER en Aragón y Presidenta de PERA), Doña Rosa Elba González González (Presidenta de la AESCdL), Doctor Juan Pie Juste (Médico Genetista Director Laboratorio de Genética Clínica y Genómica Funcional, Facultad de Medicina, Universidad de Zaragoza) y el Doctor Feliciano J. Ramos Fuentes (Pediatra Genetista de la Universidad de Zaragoza y el Hospital Lozano Blesa Zaragoza).



En esta edición, como en todas, los profesionales médicos nos ofrecieron valiosas ponencias y la Doctora Patricia Gracia García (miembro de la familia Cornelia España) tuvo a bien realizar resúmenes de varias de ellas. A continuación os las ofrecemos.

Profesor Dr. Frank Kaiser "Nuevos genes y técnicas de analíticas"

A partir del desarrollo de nuevas tecnologías de análisis y del estudio genético en muestras de fibroblastos, se están descubriendo mutaciones ocultas responsables del SCdL: nuevos genes que interactúan con los genes principales y casos de mosaicismo (mutación presente en algunos tejidos del cuerpo y no en otros).

El SCdL se debe a una mutación en uno de los genes que codifican la síntesis de las llamadas cohesinas, proteínas responsables de la regulación de la expresión de nuestro material genético (ADN).

Los genes afectados con más frecuencia son: NIPBL, SMC1A, HDAC8, SMC3 y RAD21. Pero hay niños con características del SCdL en los que, a partir del desarrollo de nuevas técnicas, se está descubriendo la mutación en otros muchos genes, que codifican proteínas que interactúan con las cohesinas en su función reguladora.



Profesor Dr. Frank Kaiser "Nuevos genes y técnicas de analíticas"

El tratamiento con hormona de crecimiento permite incrementar la talla y la masa ósea, pero no está exento de riesgos, por lo que sólo está indicado en casos en los que el análisis muestra déficit de esta hormona.

Uno de los criterios diagnósticos del SCdL es el retraso en el crecimiento, tanto prenatal como postnatal. Sin embargo, el tratamiento con hormona de crecimiento debe de quedar restringido a los casos en los que el análisis de sangre detecta déficit de esta hormona, pues no está exento de riesgos (hipertensión intracraneal, cefalea, convulsiones, dolores musculares...).

El diagnóstico genético es complicado porque, además de los múltiples genes potencialmente responsables del SCdL, existen casos de mosaicismo genético: no todas las células/ tejidos del cuerpo poseen la mutación. Por ello, es importante tomar muestras de diferentes tejidos (ej. sangre, saliva, orina..) para el diagnóstico. El estudio de fibroblastos (células presentes en la piel) es especialmente interesante, porque son células inmaduras que pueden transformarse en diferentes tipos de células y evitan tomar biopsias de diferentes órganos; además, al ser células "en crecimiento", permite estudiar mejor la enfermedad y posibles alternativas de tratamiento.

La diversidad de mutaciones posiblemente causantes del SCdL y la existencia de casos de mosaicismo explica la gran variabilidad clínica que observamos en los diferentes casos de SCdL. Además, según la mutación se localice al comienzo o al final del gen va a condicionar que la proteína resultante cumpla en menor o mayor medida su función.

Respecto al riesgo de repetición del SCdL en otros hermanos, la literatura científica estima que está en torno al 1%. En cambio, en la práctica del Dr. Kaiser, la frecuencia de repetición del SCdL es mayor al 2%. En la consulta de riesgo genético es también importante el análisis de diferentes muestras en los progenitores, puesto que (debido al mosaicismo genético) la mutación puede estar presente en unos tejidos y no en otros.

El hirsutismo (exceso de vello corporal) y el retraso de la pubertad también son rasgos característicos. Se considera retraso de la pubertad si no han aparecido los primeros signos (aumento del volumen testicular en niños, aparición del botón mamario en niñas) a partir de los 13 (niñas) -14 años (niños). En el caso de que aparezcan los primeros signos pero se detenga su progresión (crecimiento del pene y vello púbico en niños; crecimiento de las mamas, vello púbico y menstruación en niñas), también se considera retraso puberal.

El análisis hormonal permite el estudio de estos síntomas.

Doctora Ariadna Ayerza Casa "Cardiopatías congénitas y adquiridas"

Aunque no es frecuente que las personas con SCdL desarrollen enfermedades del corazón no presentes en el nacimiento, hay algunos casos descritos y, dado el riesgo de estas enfermedades, es importante su detección.

1/3 de los niños con SCdL sufren algún tipo de cardiopatía, con frecuencia congénita (presente en el nacimiento). Ej. estrechamiento de válvulas del corazón, comunicación entre las aurículas. La mayoría de las veces se resuelven mediante técnicas poco invasivas (cateterismo).

Algunas cardiopatías no presentes en el nacimiento pueden tener también base genética, como las alteraciones del músculo del corazón (miocardiopatías). Las miocardiopatías pueden no dar síntomas hasta que la enfermedad está muy avanzada, pero tienen un riesgo de mortalidad del 3%, de ahí la importancia de su detección. Existen medicaciones que pueden retrasar su desarrollo. Estas enfermedades no son frecuentes en el SCdL, pero se han descrito algunos casos, dado el alto riesgo de las mismas, es conveniente el estudio cardiaco a través de técnicas no invasivas (Electrocardiograma, Ecocardiograma).



Doctora Pilar Pamplona Valenzuela "Evaluación neurofisiológica"

Algunos de los síntomas en el SCdL hacen sospechar de alteraciones en el sistema nervioso periférico, responsable de la sensibilidad a estímulos, la fuerza y funciones fisiológicas (ej. ritmo del corazón), pero son necesarios estudios que las confirmen.

Debido a algunos síntomas presentes en los niños con SCdL: alteraciones en la sudoración, en la coloración de la piel..., se sospecha que pueda existir alguna alteración en su sistema nervioso autónomo (SNA). Esta sospecha no se ha confirmado, por lo que uno de los propósitos de las pruebas realizadas durante estos días a los niños es estudiar el funcionamiento de su SNA mediante pruebas indirectas: variaciones en la frecuencia cardiaca durante la respiración y respuesta de sudoración en la piel.

Por otro lado, las personas con SCdL también parecen tener alteraciones en la sensibilidad, por ejemplo, una disminución de la sensibilidad al dolor. Aunque la falta de aparatos específicos impide medir la actividad de las fibras nerviosas que conducen al cerebro la información de estímulos dolorosos, se va a estudiar la actividad de las fibras nerviosas responsables de la sensibilidad a otros estímulos (exteriores o corporales) y la actividad de fibras responsables de la fuerza y del movimiento (Electroneurograma, ENG).

Doctor León Remón Garijo "Evaluación oftalmológica"

La exploración oftalmológica en los niños es con frecuencia difícil, y en algunos casos la corrección visual (gafas..) no es bien tolerada por los niños.

En el SCdL las alteraciones más frecuentes son la unión de las cejas característica y la ptosis palpebral (párpados caídos). En este último caso, solo en casos excepcionales está indicada la intervención quirúrgica, el postoperatorio puede ser complicado en los niños.

La exploración oftalmológica en los niños con SCdL no es fácil, y en algunos casos no toleran el uso de gafas u otras medidas de corrección visual; por lo que hay que valorar individualmente si merece la pena su utilización.

Doctora Laura Escartín Madurga "Tratamiento del Reflujo Gastro-Esofágico"

El reflujo gastro-esofágico (rge) está presente en casi todos los niños con SCdL y puede producir síntomas digestivos, respiratorios y alteraciones de conducta; así como complicaciones serias.

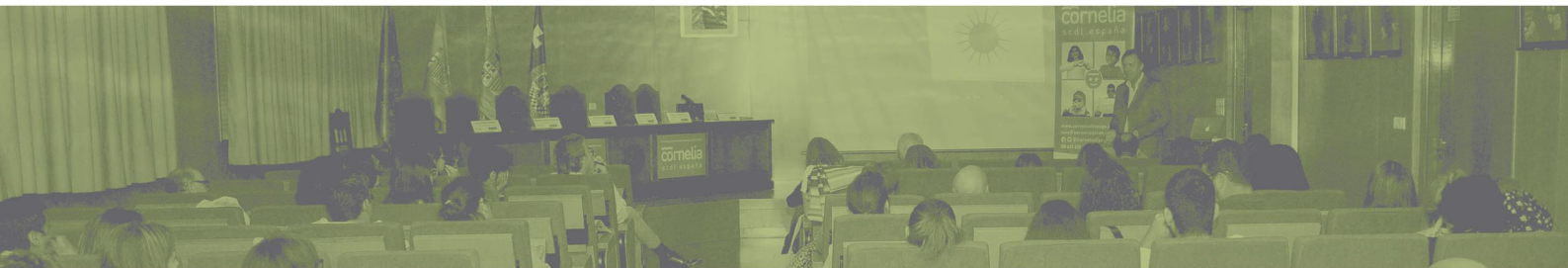
Síntomas de sospecha: rechazo de la ingesta, ausencia de ganancia ponderal, regurgitación de comida y rumiación (vuelve a masticarla), vómitos, dolor (localizado en el pecho, el estómago, o el abdomen); llanto, irritabilidad, agresividad; tos, ruidos al respirar, afonía...

Complicaciones: sangrado y anemia, estrechamiento del esófago y dificultad para tragar, inflamación crónica de la mucosa del esófago, que puede degenerar en lesiones cancerosas; infecciones respiratorias de repetición; atragantamiento en casos graves.

Algunas medidas dietéticas pueden disminuirlo, pero ante la sospecha clínica es importante el tratamiento farmacológico (inhibidores de la bomba de protones), inicialmente a dosis altas. La respuesta al tratamiento puede ser diagnóstica.

Se puede estudiar también mediante registro del pH en el esófago durante 24h (pHmetría): consiste en introducir una sonda a través de la nariz que detecta pH ácido (característico de los jugos del estómago), se valora en los momentos que predomina y su correlación con los síntomas. Solo algunas veces son necesarias otras pruebas para descartar complicaciones y/o diferenciar otras patologías digestivas: gastroscopia, tránsito intestinal...

En caso de que no haya respuesta al tratamiento farmacológico o en el caso de complicaciones puede considerarse la intervención quirúrgica, pero también entraña algunos riesgos (dificulta la eliminación de gases).



Doctora Elena Muñoz Jalle "Problemas neurológicos"

La epilepsia es frecuente en niños con SCdL, sobretodo cuando se asocia a determinadas mutaciones, pero las crisis no suelen cursar con pérdida de conciencia y responden bien al tratamiento.

Los problemas neurológicos más frecuentes en el SCdL son: Trastorno del lenguaje, epilepsia, alteraciones motoras, alteraciones sensoriales: hipersensibilidad a estímulos, mayor tolerancia al dolor, alteraciones del sistema nervioso vegetativo, trastornos del sueño, trastorno de conducta.



...y mucho más!



Cambio de Presidencia

Rosa Elba González González lo anunció en el último congreso e indicó que "toca que los padres más jóvenes tomen las riendas" añadiendo que estamos "en un buen momento para crecer y hacerse más fuerte". Acto seguido pasó el relevo a Ana M^a García Fernández, una "luchadora nata, madre coraje como todas nosotras, honesta y con mucha fuerza" a la cual, "apoyaremos en lo que haga falta" dando fin a su emotiva intervención.

Actualmente la Junta está constituida por los siguientes miembros: Ana M^a García Fernández (Presidenta), Rosa Elba González González (Secretaria), Cándido Pérez Berlanga (Vicepresidente), Carmina Carretero Carretero (Tesorero), Amelia García Sierra, Dominica Serrano Simón, Francisco Vivó Sarret, Emilio García Martínez, María Cristina López Luis, Rocío Alfonso Pita (Vocales).



Ganamos el Premio Somos Pacientes

Cornelia España recibimos el Premio Somos Pacientes, por nuestra campaña de nueva imagen "Rumbo a la Esperanza". Nuestro proyecto obtuvo miles de votos demostrando que somos muchos y que unidos somos más útiles y fuertes. Tenemos mucho que agradecer, comenzando por la organización de esta iniciativa y a todos los que estuvisteis apoyando con vuestro voto. Gracias.



¡Bienvenidas!

Un saludo a nuestras nuevas familias: M^a Dolores y Diego con su hijo Martín desde Zaragoza. Víctor Manuel y Toñi con su hijo Pedro desde Castellón. Antonia y su hijo desde Asturias. Teresa y J. Diego con su hija M^a Teresa desde Cádiz. Ana Belén y Pedro con su hija Anna desde Valencia. Antonio y Verónica con su hija Elena desde Madrid. Ndapou y Saliou con su hijo Mamadou desde Zaragoza. ¡Bienvenidas!

Hola!

Entidades que apoyan: Generalitat de Catalunya (Departament Salut i Departament de Benestar Social i Família), CaixaBank, Ajuntament Sant Andreu de la Barca, Diputació de Barcelona, Real Patronato sobre Discapacidad, Fundación Inocente Inocente.

Asociación Española del Síndrome Cornelia de Lange
C/ Parera, 9, 1^o, 2^a
08740 Sant Andreu de la Barca, Barcelona.
Tel. 622 620 718
Email: info@corneliadelange.es
www.corneliadelange.es

Dirección: Rosa Elba González González
Coordinación redacción: Eduardo Brignani
Edita: Asociación Española Síndrome Cornelia de Lange
Colaboran: María José Bosch Oliver, Francisco Vivó, Carmina Carretero, Sílvia Jimenez.
Diseño: 2AS
Imprime: Serveis Gràfics Castellbisbal
© Copyright de las fotografías de sus autores.



A TODOS
LOS QUE ESTÁIS
JUNTO A NOSOTROS
GRACIAS

colaboran:



✓ POR SOLIDARIDAD
OTROS FINES DE INTERÉS SOCIAL

apoyan:

