**Evaluaciones clínicas recomendadas para un niño con SPK**

Descubrir que su hijo tiene el síndrome de Pallister-Killian (SPK) puede ser abrumador, pero el beneficio de obtener un diagnóstico específico es lo que permite un entendimiento objetivo de muchos problemas clínicos y de desarrollo que necesitan ser tratados con un diagnóstico específico. Saber los problemas con que otros individuos con SPK se han enfrentado en el pasado ha permitido a los médicos desarrollar una serie de exámenes clínicos que tienen el propósito de descartar problemas específicos o detectarlos temprano cuando es más fácil tratarlos. Tratar los problemas médicos temprano no es solamente beneficioso para la salud de su hijo sino que también puede mejorar su desarrollo. Un niño con molestias o con problemas de la vista o del oído que no han sido diagnosticados no podrá desarrollarse a su nivel óptimo. Dada la rareza del SPK, hay posiblemente varios problemas clínicos que nosotros como médicos no hemos apreciado completamente todavía, por eso nosotros dependemos mucho de las familias para educarnos a nosotros y a sus médicos al mismo tiempo que estas se benefician de la experiencia de los médicos. Lo que sigue es una lista de exámenes que recomendamos para un niño con SPK. Esta lista cambiará según aprendamos más y más sobre el SPK y sus comentarios como padres son cruciales en este proceso.

Esta es una lista larga de problemas clínicos y su finalidad incluir los problemas médicos con los que los niños con SPK, como grupo, se enfrentan. Muchos de estos nunca serán un problema para su propio hijo y la mayoría de los niños con SPK solo se enfrentará a algunos de ellos.

1) La cardiología (el corazón)

Aproximadamente el 25% de los niños con SPK tiene una diferencia congénita en el corazón. A veces estas pueden ser detectadas simplemente escuchando el corazón para ver si hay un soplo cardiaco (ojo: aunque un soplo cardiaco puede indicar una diferencia congénita en el corazón, muchos soplos pueden ser normales o “benignos”), pero algunas diferencias del corazón (como defectos septos atriales (ASD) que no son raros en SPK) no causan un soplo y pueden causar problemas significativos al niño. Por esta razón recomendamos que todos los niños con SPK sean evaluados por un cardiólogo lo más pronto posible y se hagan un ecocardiograma tengan un soplo o no. Si el corazón es normal el niño e ha librado, porque el defecto congénito del corazón es un defecto de nacimiento y no se desarrollará más tarde.

Recomendamos las evaluaciones cardíacas periódicas para todos los niños con SPK (una vez cada uno o dos años, o según recomiende el cardiólogo), aun para los que no tienen una diferencia congénita en el corazón, porque se han reportado cambios en los músculos del corazón llamados cardiomiopatía hipertrófica(HCM). Esto es raro pero debe ser chequeado a intervalos regulares.

2) La gastroenterología (el estómago y los intestinos)

Es posible que los individuos con SPK tengan diferencias funcionales y estructurales en el sistema gastrointestinal. La diferencia funcional más común es el reflujo gastroesofágico. El reflujo gastroesofágico se muestra como regurgitación, pero a veces el contenido del estómago refluido no se vomita sino que causa malestar en el esófago (el conducto entre la boca y el estómago), lo cual quizás resulte en arquear la espalda o irritabilidad. Es posible también que el reflujo sea “callado” (sin señales clínicas en su hijo). Se debe evaluar esto en todos los recién nacidos y niños pequeños con SPK, posiblemente con pruebas llamadas el escaneo de leche o la sonda de pH. Esta es una evaluación importante porque puede causar daño al esófago si se trata a causa del ácido del estómago. Si no se trata por muchos años, puede resultar en cáncer. Según la gravedad del reflujo algunos niños puede que necesiten una operación quirúrgica para corregir la conexión entre el estómago y el esófago, pero otros tendrán suficiente con las medicinas de anti-reflujo.

Todos los niños con SPK deben ser evaluados cuando son recién nacidos para ver si hay diferencias estructurales en el aparato gastrointestinal. La diferencia más preocupante es la rotación anormal intestinal, en la que el intestino delgado está liado al revés en el abdomen. Los niños con esta rotación anormal intestinal corren un riesgo mayor de que el intestino se enrede (el “vólvulos”) y si no se trata, se puede romper, lo cual puede ser un evento que pone en riesgo la vida. Es particularmente importante identificar este problema temprano porque muchos niños con SPK no pueden vocalizar donde está el dolor y el malestar, entonces puede ser difícil hacer un diagnóstico del vólvulos en una situación incipiente si los médicos que no están familiarizados con el SPK. Una prueba simple llamada “el aparato gastrointestinal superior con continuación al intestino delgado” (que es básicamente una serie de radiografías que se toman después de que el niño toma un líquido por la boca o por la sonda nasogástrica) puede determinar si hay una rotación anormal o no. Esta es una prueba de una sola vez porque una rotación anormal está presente al nacer o no.

Otros problemas gastrointestinales que deben ser evaluados en los recién nacidos incluyen las hernias diafragmáticas, umbilicales, e inguinales, y también diferencias en el ano, como el estrechamiento del orificio del ano, o el cierre completo del orificio (la atresia anal o el ano imperforado).

Los gastroenterólogos y los nutricionistas son también recursos excelentes para los problemas de alimentación y las preocupaciones sobre el crecimiento y el aumento de peso.

3) La ortopedia (los huesos y las articulaciones)

Mientras que algunos problemas ortopédicos son evidentes al nacer, como dedos extras, hay unos problemas potenciales que necesitarán la atención enfocada de un ortopedista. Como tienen el tono muscular bajo o articulaciones laxas, todos los niños con SPK deben ser evaluados para ver si hay dislocaciones congénitas de la cadera. Se puede detectar esto normalmente con un ultrasonido de las caderas. El diagnóstico y la corrección tempranos son importantes y eliminarán las complicaciones y las dificultades futuras para la ambulación. Otro problema común, conectado al tono muscular bajo también en el SPK, es la cifoscoliosis (la curvatura de la columna vertebral). Normalmente se desarrolla como una complicación secundaria pero los niños con SPK deben ser supervisados regularmente en el examen físico y los estudios radiológicos si estos son indicados.

4) La oftalmología (los ojos)

A pesar de que los niños con SPK pueden tener las mismas diferencias oftalmólogas que los niños sin SPK, identificar cualquier diferencia visual temprano y tratarla ayudará en optimizar el aprendizaje, entonces se debe comenzar a identificarlas temprano y con frecuencia regular. Además de los problemas visuales generales, es posible que los niños con SPK corran un riesgo más grande para la ptosis palpebral (los párpados caídos) que necesitará ser corregida por cirugía para estar seguro que los campos visuales del niño no están obstruidos.

5) La otorrinolaringología (los oídos, la nariz, la garganta)

Una evaluación otorrinolaringóloga buena es necesaria porque hay una tasa más grande para varias diferencias que incluyen la boca y el paladar que deben ser evaluadas. Los niños con SPK tienen una tasa mayor de paladar hendido (el cierre incompleto del cielo de la boca), lo cual puede ser visto fácilmente por un examen o puede ser muy sutil y solo afectar el músculo que no puede ser visualizado fácilmente (llamado la incompetencia velofaríngea). Los paladares hendidos no tratados pueden causar dificultades en la alimentación, infecciones y retrasos en el desarrollo del habla. Los individuos con SPK pueden correr más riesgo de engrandecimiento de las amígdalas y las adenoides y también el engrandecimiento de la lengua que puede causar la obstrucción de las vías respiratorias.

Es posible que haya diferencias estructurales del oído además de pérdida de audición (lea “la audiología” abajo), lo cual posiblemente necesite ser tratado por un otorrinolaringólogo.

6) La audiología (el oído)

Aunque la prevalencia exacta de la pérdida de audición en SPK no es conocida (un 90% de los niños ha sido reportado), es un problema significativo y se recomienda que todos los recién nacidos con SPK tengan evaluaciones audiológicas meticulosas. Se debe rehacer la evaluación regularmente, según la presencia y la gravedad de la pérdida de audición en el niño. Las evaluaciones deben ser hechas por un audiólogo y no simplemente en la oficina del pediatra. La identificación temprana de la pérdida de audición e intervenciones apropiadas ayudarán a optimizar el desarrollo.

7) El urólogo (el riñón, la vejiga, los genitales)

Los niños con SPK pueden tener una variedad de diferencias del riñón y de la vejiga. Se les debe hacer a todos los recién nacidos con SPK un ultrasonido renal (otra palabra para “riñón”) y de la vejiga para descartar algunas diferencias estructurales. Cualquier niño con SPK que haya tenido una infección urinaria debe hacerse un estudio funcional llamado el examen vesicoureteral para descartar el reflujo entre la vejiga y los uréteres (los tubos que conducen la orina del riñón hasta la vejiga).

Los niños varones con SPK corren un riesgo más grande de tener diferencias genitales como el descenso incompleto de los testículos, hipospadias (en que el principio del pene (la uretra) no está en la punta del pene) y otras diferencias. Estas diferencias requieren a menudo la corrección quirúrgica y deben ser evaluadas por el urólogo temprano durante el periodo neonatal.

8) La odontología (los dientes)

Aunque la aparición de los dientes pueda ser retrasada, la mayoría de los problemas dentales de los niños con SPK son los mismos que los otros niños. A veces el tratamiento puede ser más complicado a causa de los retrasos de desarrollo y podría ser necesario hacer exámenes y procedimientos con anestesia general. Por esta razón es mejor desarrollar una relación con un dentista pediátrico que tenga experiencia con niños con necesidades especiales y es mejor intentar visitarle al cumplir un año de edad.

9) La pediatría del desarrollo

Uno de los problemas más grandes y más exigentes con que los padres se necesitan enfrentar es los retrasos cognitivos del niño. Aunque no hay tratamientos específicos para los niños con SPK para estos problemas, visitar a un especialista del desarrollo pediátrico anualmente ofrece muchos beneficios. Estas evaluaciones ayudarán a identificar las áreas que requieren más, o menos, terapias enfocadas y ayudarán a desarrollar una terapia individual para su hijo. El pediatra del desarrollo también es un defensor valioso para implementar programas apropiados en la escuela de su hijo.

10) El neurólogo

La mayoría de las familias con un niño con SPK visitan a un neurólogo, normalmente temprano a causa del tono muscular bajo (la hipotonía). El tono muscular bajo está presente casi universalmente en los niños con SPK pero podría desarrollarse con la edad a tono muscular aumentado (la hipertonía). Esto puede causar contracturas (el endurecimiento de las articulaciones) que podría necesitar el tratamiento quirúrgico si se dejara que avanzara. El neurólogo puede supervisarlo y recomendar la terapia física enfocada para ayudar a mantener las articulaciones flexibles.

Los ataques son otra preocupación grande para las familias con niños con SPK. El 80% de los niños con SPK sufren de ataques en algún momento. Estos pueden ser severos y si no son diagnosticados o tratados pueden tener un impacto devastador en el crecimiento y el desarrollo del niño. El diagnóstico temprano y el tratamiento son esenciales, aunque los ataques de algunos niños no responden al tratamiento. Una relación temprana y directa con un buen neurólogo pediátrico es esencial.

11) La genética

La mayoría de los genetistas están familiarizados con SPK y podrían servir como recursos buenos para coordinar el cuidado y el manejo de las necesidades médicas y del desarrollo de su hijo. Mientras algunos pediatras sirven como un recurso para el cuidado pediátrico general (como las inmunizaciones, el tratamiento de enfermedades pediátricas comunes como las infecciones del oído y la diarrea), el genetista se asegurará de que todo el cuidado que es específico al SPK se comience en el momento apropiado.