

## Cartas al Director

### Vólvulo de sigmoides en un paciente con síndrome de Cornelia de Lange

*Palabras clave:* Síndrome de Cornelia de Lange. Vólvulo de sigmoides.

*Key words:* Cornelia de Lange syndrome. Sigmoid volvulus.

*Sr. Director:*

El síndrome de Cornelia de Lange (SCL) es una asociación de malformaciones congénitas caracterizado por unas facies típicas, importante retraso del crecimiento, retraso mental, alteraciones en los miembros superiores (1,2) y alteraciones gástrico-intestinales –labio leporino, hernia de hiato, estenosis pilórica, obstrucción duodenal, malrotación, duplicaciones colónicas y malfijación del colon– (3). Hasta la fecha han sido descritos diversos casos de vólvulo de ciego.

#### Caso clínico

Presentamos el caso de un varón de 19 años afecto de síndrome de Cornelia de Lange, que presenta estreñimiento, dolor y distensión abdominal de una semana de evolución. Este cuadro se acompañó a las pocas horas del ingreso de disnea súbita y disminución del nivel de conciencia. En la exploración el paciente se encontraba afebril, estable hemodinámicamente, eufénico en reposo, con coloración de piel y mucosas conservada y signos de discreta deshidratación. La auscultación cardiopulmonar no reveló hallazgos patológicos. El abdomen se mostraba distendido, aunque blando y depresible, doloroso de forma difusa a la palpación, sin signos de peritonismo, percusión timpánica y peristalsis conservada. Posteriormente de forma súbita apareció taquicardia, taquipnea, cianosis y tiraje intercostal, así

como signos de peritonismo, rebote positivo y contractura abdominal. El hemograma demostró una discreta leucocitosis de 15.000 células/ml, con un 84% de neutrófilos. Las cifras de hemoglobina se mantenían dentro de los límites de la normalidad. La bioquímica sanguínea mostraba signos indirectos de deshidratación ligera con unas cifras de potasio discretamente descendidas, de sodio en el límite inferior de la normalidad y urea y creatinina muy discretamente elevadas. Se realizaron 2 radiografías. En la primera radiografía simple de abdomen se observaba dilatación marcada de colon, principalmente en porción descendente y sigma, con ausencia de gas en ampolla rectal y niveles hidroaéreos a nivel de colon ascendente. En la Rx en supino se observa la imagen de medio grano de café y marcada dilatación de colon descendente (Fig. 1). Tras el empeoramiento del paciente se solicitó una placa de tórax con cúpulas diafrámáticas en la que apareció una clara cámara de neumoperitoneo. Se decidió intervención quirúrgica urgente. Se realizó laparotomía media supra- infra- umbilical encontrándose una peritonitis fecaloidea generalizada. La exploración de la cavidad abdominal reveló la existencia de una perforación de colon sigmoides secundaria a vólvulo del mismo. Se procedió a realizar sigmoidectomía, lavado exhaustivo de la cavidad abdominal y drenaje de la misma y colostomía terminal abocada a flanco abdominal izquierdo. Tras la intervención el paciente ingresó en UCI, donde presentó problemas respiratorios por la dificultad para movilizar secreciones, que dieron lugar a episodios de atelectasia, por lo que hubo necesidad de realizar broncoscopia y reintubación orotraqueal. El paciente presentó así mismo espasticidad en hemicuerpo izquierdo, más acentuada en miembro superior, realizándose TAC que se informó como imagen de hipodensidad en el núcleo lenticular derecho, de probable origen isquémico, e hipodensidades occipitales bilaterales y una RMN en la que se demostró transformación hemorrágica del área isquémica descrita en el TAC. Posteriormente y una vez solucionados estos problemas el paciente evolucionó favorablemente, manteniéndose afebril, estable hemodinámicamente, asintomático con exploración abdominal normal y con heridas en buen aspecto, siendo dado de alta hospitalaria a los 19 días de la cirugía.



Fig. 1. Imagen de grano de café en volvulo de sigma y dilatación del colon descendente.

## Discusión

El síndrome de Cornelia de Lange fue descrito por vez primera en 1933, desde entonces han sido publicados 7 casos de volvulo de ciego en estos pacientes a diferentes edades (1-6).

Este es el primer caso de volvulo de sigmoides en un paciente de estas características. Entre los factores predisponentes encontramos en nuestro paciente un mesosigma estrecho y con una fijación parietal anómala lo que probablemente favoreció la instauración del cuadro de forma subaguda aunque finalmente debido a la perforación el paciente entró en shock. El diagnóstico se realizó intraoperatoriamente, en la Rx previa (Fig. 1) al neumoperitoneo se observaba una importante dilatación de todo el marco cólico y edema de la pared del colon descendente, identificándose la imagen de medio grano de café. Es importante el conocimiento por parte de los cirujanos y familiares de los pacientes con síndrome de Cornelia de Lange de esta patología para evitar la demora en el diagnóstico y tratamiento.

M. Millán López y J. Martín Cartes<sup>1</sup>

Servicios de Cirugía Pediátrica y <sup>1</sup>Cirugía General.  
Hospitales Universitarios Virgen del Rocío. Sevilla

## Bibliografía

1. Takada K, Hamada Y, Sato M, Fujii Y, Teraguchi M, Kaneko K, et al. Cecal volvulus in children with mental disability. *Pediatr Surg Int* 2007; 23(10): 1011-4.
2. Cózar Ibáñez A, Medina Cuadros M, del Olmo Escrivano M, Moreno Montesinos JM, Martínez Gallego G. Cecal volvulus in Cornelia de Lange syndrome. *Rev Esp Enferm Dig* 2004; 96(1): 85-6.
3. Masumoto K, Izaki T, Arima T. Cornelia de Lange syndrome associated with cecal volvulus: report of a case. *Acta Paediatr* 2001; 90(6): 701-3.
4. Holthusen J, Røttingen JA. Cecal volvulus as a complication in Cornelia de Lange syndrome. A case report and literature review. *Tidsskr Nor Laegeforen* 1998; 118(10): 1559-60.
5. Frischman WJ, Couper RT, Freeman JK. Cecal volvulus following gastroduodenoscopy in Cornelia de Lange syndrome. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 1996; 22(2): 205-7.
6. Husain K, Fitzgerald P, Lau G. Cecal volvulus in the Cornelia de Lange syndrome. *J Pediatr Surg* 1994; 29(9): 1245.