

VALORACIÓN CARDIOVASCULAR EN PACIENTES CON SÍNDROME KBG

INFORME PARA LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE KBG. DICIEMBRE 2025

INTRODUCCIÓN

Históricamente, se ha informado que la prevalencia de cardiopatía congénita en el síndrome KBG es del 10 al 26% de los individuos afectados. Sin embargo, datos recientes sugieren que puede ser mayor (35%) debido al cribado cardiológico sistemático y diagnósticos más precisos facilitados por pruebas moleculares.

Las anomalías cardíacas observadas con mayor frecuencia incluyen obstrucciones del tracto de salida del ventrículo izquierdo y defectos septales. Otras menos comunes son la válvula mitral hendida, la estenosis pulmonar supravalvular, la estenosis de la arteria pulmonar izquierda, el canal auriculoventricular y la válvula aórtica bicúspide.

La dilatación de la raíz aórtica, descrita por primera vez por Nicolini en un paciente con Sd. KBG de 38 años, se refiere al agrandamiento de la sección proximal de la aorta, que puede ser grave, ya que aumenta el riesgo de disección o ruptura aórtica, que es potencialmente mortal si no se trata adecuadamente. Esta anomalía cardiovascular se ha observado muy raramente en pacientes con síndrome KBG y esto puede deberse a su poca frecuencia o a un sesgo de evaluación, pues esta parte de la anatomía cardíaca puede ser difícil de evaluar correctamente.

PLANTEAMIENTO DEL SEGUIMIENTO CARDÍACO REGULAR

En la evaluación cardiológica que realizamos al diagnóstico del síndrome KBG dentro del programa de valoración multidisciplinar en nuestro centro, hemos objetivado dilatación de la raíz aórtica en dos de nuestros pacientes en edad pediátrica (6 y 13 años).

Tras estudio completo se han excluido otras causas que puedan justificar su presencia como son la enfermedad valvular aórtica, trastornos del tejido conectivo como el síndrome de Marfan, así como otras patologías aórticas hereditarias.

Debido a la morbilidad asociada a la potencial naturaleza progresiva de la dilatación de la raíz aórtica, creemos que es importante realizar evaluaciones ecocardiográficas seriadas y no solo al diagnóstico de la enfermedad.

La ecocardiografía transtorácica es la principal técnica de diagnóstico por imagen para evaluar los diámetros aórticos y es conocida por su seguridad y confiabilidad.

Las pautas de las principales sociedades científicas de ecocardiografía describen los métodos y las ubicaciones para medir la aorta, así como también especifican las diferentes técnicas de medición en la población pediátrica y adulta, que es fundamental a tener en cuenta en el seguimiento a largo plazo de los pacientes.

CONCLUSIÓN

Si bien el síndrome de KBG se caracteriza principalmente por la presencia de rasgos dismórficos, baja estatura, anomalías esqueléticas, retraso psicomotor y anomalías conductuales, es esencial estar alerta ante posibles problemas cardiovasculares, que parecen ser más frecuentes que lo informado previamente en estudios clínicos.

La dilatación de la raíz aórtica es una afección cardiovascular poco común en este síndrome y plantea interrogantes sobre su etiopatogenia aún no explicada. Debido a la morbilidad asociada a su potencial naturaleza progresiva, creemos que es importante realizar evaluaciones ecocardiográficas seriadas y no solo al diagnóstico de la enfermedad. Por este motivo es necesaria la participación de un cardiólogo pediatra en la evaluación multidisciplinaria de estos pacientes.

Para garantizar una transición sin problemas de la atención cardiológica pediátrica a la del adulto, es fundamental utilizar la metodología de medición correcta según la edad del paciente. De esta forma se pueden evitar errores en la evaluación de la progresión de la enfermedad que podrían generar pruebas de imagen adicionales innecesarias y/o modificar el momento de posibles intervenciones.

Un plan de seguimiento y tratamiento regular y multidisciplinario es primordial para mejorar la calidad de vida y los resultados de los pacientes con síndrome de KBG.