

Cardiofaciocutaneous (CFC) Síndrome

¿Qué es Cardiofaciocutáneo (CFC) Síndrome?

El Síndrome CFC es una condición genética muy rara que básicamente afecta el corazón (cardio-), las características faciales (facio-) y la piel (cutáneo). Tiene la misma frecuencia en los varones que las mujeres cubriendo todos los grupos étnicos. Los Niños con CFC pueden tener ciertas características que sugieren el diagnóstico, tal como una talla de cabeza relativamente grande, los ojos inclinados hacia abajo, cejas ralas, pelo rizado, áreas de piel densas o escamosas y estatura pequeña. La mayoría también presentarán problemas con el corazón. Mientras hay un espectro ancho de severidad en el Síndrome CFC, la mayoría de individuos tendrán dificultades en el aprendizaje y un retraso en el desarrollo. Hay varias características faciales que son evidentes en el Síndrome CFC que pueden anteponerse con otras condiciones, particularmente el Síndrome Noonan (NS) y el Síndrome Costello (CS). Por lo tanto, un diagnóstico preciso es esencial para el manejo médico correcto.

¿Qué tan usual es CFC?

La incidencia del Síndrome es aún desconocida; pero existen reportes que sugieren que pueden ocurrir en 1 de cada 810,000 individuos. Sin embargo, se cree que dicha incidencia actualmente sea mucho más alta.

¿Cuáles son las características de la condición?

- Características faciales: la frente grande, macrocefalia relativa (cabeza grande), impresiones en los lados de la frente, los ojos inclinados hacia abajo, ptosis (párpados caídos), la disminución del puente nasal, las orejas asimétricas.
- Corazón: Estenosis de la válvula pulmonar (la arteria estrecha desde el corazón hacia los pulmones), defecto septo auricular (huecos en las aurículas), defecto septo ventricular (huecos en los ventrículos), cardiomiopatía hipertrófica (el músculo del corazón se agranda).
- Piel y pelo: Seca y espesa (hiperqueratosis) o escamosa (piel icción), eczema (sequedad extrema de la piel o la piel que pica); el pelo ralo, rizado o quebradizo; las cejas y pestañas pueden ser ausentes o ralas.
- Los ojos: Los ojos separados (hipertelorismo), estrabismo (bizco), nistagmos (ojos inquietos), miope, nervios ópticos (ojos) pequeños. Estos pueden resultar en visión y agudeza disminuida.
- Problemas de alimentación/gastrointestinal (GI): dificultad de alimentarse, reducción del desarrollo en general, reflujo gástrico, vomitar, aversión oral; intestinos superpuestos, hernia y constipación.
- Crecimiento: se puede tener un peso de nacimiento y estatura normal, pero se puede caer debajo del 5 por ciento en la infancia. La cabeza queda en la curva de crecimiento (macrocefalia relativa). Algunos pueden tener una deficiencia de hormona de crecimiento.
- Conclusiones neurológicas: hipotonía (tono muscular bajo), ataques (epilepsia), electroencefalografía anormal, hidrocefalia (líquido en el cerebro), otros cambios de cerebro; impedimento cognitivo (casos leves y severos).

¿Qué causa CFC?

El Síndrome CFC es causado por una mutación (cambio) en uno de nuestros genes. Los genes son las instrucciones que comunican al cuerpo como desarrollar y funcionar correctamente. Si hay un cambio

en uno de nuestros genes, puede afectar como debe funcionar el gen y como se desarrolla el cuerpo. Hace poco, han encontrado que tres genes diferentes se asocian con CFC Síndrome (BRAF, MEK1, MEK2). La mayoría de individuos con CFC Síndrome (87%) tiene una mutación en el gene BRAF y 13% tiene una mutación en el gene MEK1/2. Las pruebas genéticas (ADN) para mutaciones en todos de estos genes están disponibles.

¿Cómo se diagnostica?

Antes, el diagnóstico de Síndrome CFC estaba basado en las características clínicas, la historia médica y el desarrollo del niño. Sin embargo, con el descubrimiento reciente de genes que causan CFC, ahora podemos ofrecer pruebas genéticas para cualquier individuo que se presume pueda tener el diagnóstico. Todavía hay algunos individuos con CFC Síndrome que no tienen una mutación en uno de estos genes, eso sugiere que pueda ser otros genes asociados con CFC Síndrome que todavía no se han identificado.

¿Cuáles son las posibilidades de tener otro niño con CFC?

Todos los casos del Síndrome CFC han sido esporádicos, eso quiere decir que sólo una persona en la familia tiene el Síndrome CFC. Hasta hoy, no hay casos documentados de CFC en hermanos o de padres que hayan pasado el CFC a su niño. Si ninguno de los padres tiene CFC o una mutación en uno de los genes, las posibilidades de tener otro niño con Síndrome CFC son muy bajas (<1%). Un diagnóstico prenatal podría ser considerado y ofrecido a los padres en los embarazos siguientes para seguridad. Sin embargo, individuos que tienen CFC Síndrome tienen una posibilidad de 50% de tener un hijo con el Síndrome CFC. Hoy en día, no hay como predecir la severidad en el hijo.

¿Existe alguna cura?

Actualmente, no hay una cura para tratar todos los síntomas de CFC Síndrome. Sin embargo, con buen manejo e intervención temprana, se puede hacer mucho para mejorar la salud de niños con CFC Síndrome. Actualmente, tratamiento depende últimamente de las características únicas de cada persona. Estas pueden incluir cirugía del corazón para reparar un defecto estructural, medicinas y cremas para problemas de piel, o cirugías de los ojos o lentes correctivos para mejorar la visión.

¿Cuáles son las otras evaluaciones que se deben hacer a mi niño(a)?

El cuidado del niño con Síndrome CFC debe incluir las siguientes evaluaciones:

- Evaluación Neurofísica
- MRI del cerebro para detectar cualquier cambios estructurales dentro del cerebro
- Exanimaciones del los ojos regularmente con un Oftalmólogo
- Evaluaciones del corazón regularmente con un Cardiólogo
- Electroencefalografía (EEG) si sospechan que tenga ataques (epilepsia)
- Vigilancia del crecimiento y desarrollo psicomotor
- Inscribirse en terapias de intervención tempraneo para promover el crecimiento, desarrollo motor e intelectual – como la terapia ocupacional (OT), terapia física (PT) o terapia de habla.

¿Qué está haciendo CFC Internacional para ayudar los niños con CFC?

El CFC Internacional es la única organización sin fines de lucro que viene ayudando a los niños y a sus familias de todas las regiones del mundo quienes tienen el Síndrome CFC. Nuestra misión es ayudarnos unos a otros sobrellevar los desafíos de criar un niño con un trastorno médico raro. Nosotros somos hacemos una recopilación de información de todos los aspectos del Síndrome CFC. Publicamos un boletín trimestral, producimos un folleto y un Guía de Padres, un directorio privado, somos la sede principal con una lista única con todas las familias y también de la página de web. Somos la sede de las

conferencias internacionales para las familias y clínicas por todo el mundo. Nuestra meta es educar al público general, a la profesión médica y a las agencias del gobierno por diseminar información del Síndrome CFC. Trabajamos para facilitar las investigaciones sobre este síndrome muy raro. Tenemos un consejo de doctores de regiones diferentes del mundo quienes han comprometido su interés en nuestros niños con CFC.

El CFC Internacional mantiene la colección más grande en el mundo de sangre y tejido de las personas afectadas por CFC y sus parientes inmediatos. Somos miembros del Intercambio Nacional de Investigaciones de Enfermedades (NDRI) que provee recursos para el estudio del Síndrome CFC y mantiene documentos de información centralizada de casos del Síndrome CFC alrededor del mundo. El Registro del CFC Internacional también sirve para mejorar la comunicación de ideas entre los investigadores interesados, y para asegurar la distribución rápida de cualquier información nueva que pueda beneficiar pacientes o sus familias.



CFC International
Cardio-Facio-Cutaneous Syndrome

¿Dónde puedo conseguir más información?

CFC International Inc.

183 Brown Rd.

Vestal, NY 13850

Teléfono: 607.772.9666; fax: 607.748.0409

<http://www.cfcsyndrome.org>

© 2016 CFC International All Rights Reserved