

SINDROME DE CORNELIA DE LANGE*

Dr. Marco Paredes Nieto**
 Sra. Isabel de Romero ***
 Srta. Alegría Carrión ****
 Dr. Carlos Valencia *****

Fue en el año 1.933, que por primera vez se describió este síndrome en dos infantes que presentaban ciertas características especiales, como ser: braquicefalia, aumento del tamaño de las cejas, pies y manos pequeños, micromelia y sindactilia de los dedos de los pies.

En general se puede catalogar este síndrome a los pequeños que presentan deformidades cráneo faciales, aumento de pelo en el cuerpo y deformaciones en el sistema esquelético (1).

La incidencia de este síndrome en la población se considera entre 1: 30.000 a 1: 50.000.

SIGNOLOGIA

En estos pacientes se puede encontrar:

EN CABEZA:

Los pacientes son microcefálicos y generalmente tienen el occipucio plano. Se encuentra un

* Trabajo realizado en el Centro de Educación Especial y Rehabilitación.

* Neurólogo Infantil.

*** Psicopedagoga.

**** Terapeuta del lenguaje.

***** Pediatra; Profesor del Departamento de Graduados, Facultad de Ciencias Médicas, Univ. Central.

pronunciado hirsutismo en la cara y como característica especial, cejas pobladas que se unen sobre la nariz (sinofria). La distancia entre los dos ojos es marcada, la hendidura palpebral se inclina hacia abajo. Las fosas nasales antevertidas. Los labios delgados y las comisuras de los labios se curvan hacia abajo. La quijada generalmente es pequeña.

Al examen de los ojos, éstos pueden presentar algunas deformidades como ser estrabismo, ptosis palpebral, pupilas descentradas, microftalmias, nistagmus y en ocasiones atrofia ocular.

Al examen de la boca lo más característico es un paladar angosto y raramente se encuentra fisura palatina. Los pabellones auriculares generalmente están bajos y el cuello se presenta corto.

EN EXTREMIDADES:

Las extremidades superiores son generalmente cortas, las manos y pies pequeños, existiendo deficiencia en el movimiento extensor de codos y rodillas. Algunos pacientes pueden presentar deformaciones mucho más severas en extremidades tales como: micromelia, focomelia, ectrodactilia.

Una sindactilia entre el segundo y tercer dedo del pie es bastante común en estos pacientes.

EN PIEL:

Tal vez las características más frecuentes se encuentran en la piel, presentándose un hirsutismo en la frente, labio superior y tórax posterior. Las características del pelo es que es fino, seco y se distribuyen en pequeños remolinos.

Algunos pacientes tienen una gran labilidad vascular y en ocasiones el cutis tiene un aspecto marmóreo. Al observar los genitales en forma general se puede decir que son hipoplásicos. En varones puede existir criptorquidia manifiesta o hipospadias. Cuando llegan a la edad de la adolescencia, los caracteres secundarios aparecen normalmente y la menstruación se presenta normalmente.

EN EL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL:

La mayoría de pacientes tienen retardo mental, llegando su coeficiente hasta 50. Se observan algunos casos que sobrepasan este coeficien-

te. Existe aumento del tono muscular en los niños y se han reportado varios tipos de convulsiones en estos pacientes. Raramente se han reportado automutilaciones.

EN SU DESARROLLO:

Generalmente estos pacientes tienen baja de peso y talla, las que nunca llegan a compensarse.

En hallazgos anatomo-patológicos se han encontrado algunas otras malformaciones asociadas, tales como circunvoluciones cerebrales anormales, desmielinización, y anomalías cardíacas, intestinales y genitourinarias.

ESTUDIOS DE LABORATORIO:

Tal vez lo más importante son los estudios radiológicos que pueden hacerse en estos pacientes. En estos estudios se puede encontrar retardo en el desarrollo de los huesos, hipoplasia y subluja-ción de la cabeza del radio, patología en relación al ángulo del acetábulo y esternón corto.

Pueden existir alteraciones en la inmunología de estos pacientes y son propensos a las infecciones recurrentes.

Considerando los hallazgos signológicos de los pacientes del síndrome de Cornelia de Lange, hemos estudiado a tres pacientes que han concurrido a la Consulta Externa del Centro de Educación Especial y Rehabilitación y que han presentado este síndrome.

Todos los casos fueron evaluados por el equipo Multidisciplinario del Centro y siguen en control y evaluación continúa.

CASO No. 1

NOMBRE: S.C.C.

FECHA DE NACIMIENTO: 2 de Septiembre de 1.966.

PADRE: S. R. 48 años.

MADRE: S. M. 47 años

HERMANOS: S. R. 24 años, S. J. 22 años, S. M. 20 años, S. P. 19 años, S. M. 16 años.

ABORTO: uno (1).

FECHA DE CONSULTA: 20-05-77

M. CONSULTA: Retardo Psicomotor

HIST. ACTUAL: Desde el nacimiento la Madre manifiesta que nota retardo de D.P. motor (concomitantemente presenta convulsiones tipo gran mal.

A.P. EMBARAZO: edema de manos desde 6to. mes, recibe medicación antiulcerosa en el 1er. trimestre.

PARTO: 9 meses cefálico Apgar más 7 peso ? estreñimiento desde el nacimiento.

D. P. M. Sonrisa Social: 3 años; Sentó con apoyo 1 año; Solo 2 años; Pie con apoyo 2 años; Andó 2 años 6 meses; Habló 4 años.

A. FAMILIARES: Padre diabético.

EXA. FISICO: cejas pobladas; sinofria; mandíbula inferior pequeña; deformación hemitórax derecho; hipertriosis en columna cervical región dorsal.

EXA. NEURO: P. C. 50

Nariz antevertida

Dislalia, facies Cornelia de Lange (?) boca, labio superior pequeño, aumentado en su parte media hipocinecia.

EXAMENES: E. E. G. : D. I. G. P.

I.D. Síndrome Cornelia de Lange
Síndrome comicial

EVALUACION: Psicológica: Retardo Mental Evidente.

CASO No. 2

NOMBRE: Ch. P. S. A.

FECHA DE NACIMIENTO: 13 de Enero de 1.972

PADRE: Ch. E. 29 años.

MADRE: P. Y. 30 años.

HERMANOS: Ch. X. 9 años, Ch. J. 5 años.

FECHA DE CONSULTA: 10 de Diciembre de 1.978.

M. CONSULTA: Retardo del D. P. M.

HIST. ACTUAL: La Madre manifiesta que la niña presenta retardo del desarrollo Psicomotor desde los 2 años de edad.

A.P. EMBARAZO: Vómitos durante 7 meses; recibe medicación antiemética en 1er. trimestre.

PARTO: M. I. A. peso bajo— 9 meses — Apgar más 3 — hipotonía global — llanto débil; no lacta bien.

D. P. M.: Sonrió 5 — 6 meses; sostuvo cabeza 9 meses; Sentó sola 1 año — Caminó 2 años; Habló 4 años.

VACUNAS: Todas.

A. FAMILIARES: N.D.N.

EXA. FISICO: Cejas pobladas y tratando de unirse en la línea media, sinofria, Hipertriosis en columna cervical en región dorsal. Nariz antevertida. Boca pequeña con región media de labio superior saliente.

EXA. NEURO: P. C. 51 cmts.

Facies de C de Lange — hipotonía global.

I. D. síndrome de Cornelia de Lange.

EXAMENES: R. X. de cráneo

E. E. G.: D. I. G. P.

EVALUACION PSICOLÓGICA: Edad Mental 3,8 años.

Edad cronológica 7,2 años.

C. I. 51 Retardo Mental entrenable.

CASO No. 3

NOMBRE: S. F. P. del R.

FECHA DE NACIMIENTO: 3 de Noviembre de 1.971

PADRE: S. G. F. 33 años

MADRE: F. M. 29 años

HERMANOS: S. R. 11 años

FECHA DE CONSULTA: 22 — XI — 78

M. CONSULTA: Problemas de aprendizaje.

HIST. ACTUAL: La Madre indica que desde los 6 años de edad nota dificultad de lenguaje; cefalea; mal aprovechamiento escolar.

A. P. EMBARAZO: Recibió 5 ampollas durante el 1er. trimestre para ver amenorrea.

PARTO: 8 meses H. C. A. M. apgar más 4; peso: 4 lbs. Ictericia.

D. P. M; Sostuvo cabeza 8 meses; Sentó 1 año; Caminó 1 año 6 meses; Habló 1 año dos meses.

VACUNAS: Todas.

Ant. FAMILIARES: N. D. N.

EXA. FISICO: Paladar ojival, micrognatia, hipertriosis en región cervical dorsal, cejas pobladas discreto sinofria. Nariz antevertida.

EXA. NEURO: P. C. 47 cmts. Microcefalia.

Lenguaje dislalia — hipotonía global.

Reflejos miotativos presentes simétricos

EXAMENES: R. X. cráneo; determinación I 127 7,0 vg/100.

E. E. G.: D. I. G. P.

EVALUACION PSICOLOGICA: E. Mental 6 años.

E. C. 7,2

C. I. 84.

Inteligencia normal lenta coordinación visomotora 6,5 m.

CONCLUSIONES:

En los casos anteriormente presentados, los signos y síntomas encontrados son los siguientes:

—El motivo de la consulta de los tres casos fue retardo en el desarrollo Psicomotor y uno de los casos por problemas de aprendizaje.

—En dos casos hay peso bajo al nacimiento y en el tercero se desconoce el peso.

—Dos casos presentan anoxia al momento del nacimiento.

—El desarrollo Psicomotor en los 3 casos fue retardado.

—No hay antecedentes patológicos familiares en ninguno de los tres casos.

—Los tres casos presentan cejas pobladas, (sinofria) micrognatia, hipertriosis en región cervical, nariz antevertida, 2 casos con microcefalia y en el tercero -1 D. S. por debajo de la media.

—En los 3 casos se evidencia síndrome convulsiones con E. E. G. patológicos.

—Dos casos presentan C. I. que evidencia, Retardo Mental y el tercero, a pesar de presentar inteligencia normal lenta, se encuentran problemas de aprendizaje.

BIBLIOGRAFIA

HOLMES, LEWIS B. y otros. *Mental Retardation. An Atlas of Diseases with Associated Physical Abnormalities.* New York: Ed. The Macmillan, 1972.

FIGURA 1: Nótese las características signológicas típicas del Síndrome.





FIGURA 2: Presencia de hirsutismo acentuado en el tórax posterior.



FIGURA 3: El pelo es fino, seco y se distribuye en pequeños remolinos.