

---

# CASO CLINICO

---

## *Síndrome de Cornelia de Lange*

### *Cornelia de Lange Syndrome*

Int. **Mauricio Pintón Sosa**<sup>1</sup>, Dr. Josef **Henao**<sup>2\*</sup>

#### Resumen

El Síndrome de Cornelia de Lange es un trastorno cromosómico severo e infrecuente en nuestro medio. Para su tratamiento óptimo, es preciso establecer el diagnóstico clínico temprano basándonos en las características fenotípicas más comunes y así permitir ubicar oportunidades de apoyo y manejo a largo plazo para estos pacientes. Presentamos el caso clínico de un recién nacido admitido al servicio de pediatría y neonatología del Hospital Juan XXIII de La Paz, Bolivia. Se hace un detalle de características clínicas y una discusión de algunos aspectos importantes de esta enfermedad.

**Pulubrus Cla ves.**

Rev Soc Bol Ped 2005; 44 (2): 97-9: Síndrome de Cornelia de Lange. cromosomopatía.

#### Introducción

El Síndrome de Cornelia de Lange es un trastorno cromosómico producido por la mutación del cromosoma 5 llamado NIPBL (Nipped B Like).<sup>1</sup> Tiene una incidencia actual mundial de aproximadamente 1 en 10.000 a 30.000 recién nacidos vivos.<sup>1-5</sup> Las características clínicas más comunes incluyen el bajo peso al nacer, microcefalia, sinofrisia, el hirsutismo, las clinodactilias y sindactilias y el retardo mental de diverso grado.<sup>1-5</sup>

Los niños sufren generalmente de dificultad para iniciar una lactancia materna efectiva y de retraso de crecimiento ponderal.<sup>1</sup> El grado de severidad del síndrome varía mucho e incluso algunos pacientes llegan a su diagnóstico durante la adolescencia. Se ha descartado a algún factor de riesgo en el desarrollo de este síndrome y es importante su diagnóstico temprano para proveer a estos niños de programas de apoyo y manejo.<sup>1</sup>

#### Caso Clínico

Se trata de un neonato de sexo masculino de 7 días de vida extrauterina cuyo cuadro clínico se inició inmedia-

#### Abstract

Cornelia de Lange Syndrome is a severe chromosomal anomaly infrequently seen in Bolivia. In order to offer the best treatment currently available, it is important to make an early and correct diagnosis based on the most commonly encountered phenotypical characteristics and in this manner, establish long-term support and follow up for these patients. We present the case of a neonate admitted to the pediatric and neonatology service at Juan XXIII Hospital in La Paz, Bolivia and a discussion of some of the important features this syndrome encompasses.

#### Key words:

Rev Soc Bol Ped 2005; 44 (2): 97-9: Cornelia de Lange Syndrome, chromosomal abnormality.

tamente después del nacimiento caracterizado por hipoaftividad, hipotermia y llanto débil. Recibió lactancia materna inefectiva por falta de reflejo de succión y búsqueda. Con esta sintomatología es remitido del Centro de Salud de Achocalla al servicio de pediatría y neonatología del Hospital Juan XXIII para su manejo y tratamiento. Sus antecedentes perinatólogicos son escasos en cuanto al curso de la gestación y hábitos maternos. Aparentemente no recibió controles prenatales y el parto se produjo de manera espontánea a las 36 semanas producto de parto domiciliario. El trabajo de parto duró aproximadamente 8 horas y no se conoce el momento de ruptura de membranas. El período expulsivo fue de unos pocos minutos. No habiendo intervención profesional no se estableció el Apgar. Los antecedentes familiares fueron negativos para datos de cromosomopatías o dismorfismos.

Al examen físico los hallazgos más importantes fueron FC 80 por minuto. FR 40 por minuto. peso 1750 g. talla 40 cm. CC 27 cm. temperatura de 35" C. Piel icterica y con abundante lanugo en miembros superiores e inferiores y generalizado. Cabeza asimétrica con fontanela pos-

---

\* Jefe de Internos del Servicio de Pediatría y Neonatología. Hospital Juan XXIII. Universidad Nuestra Señora de La Paz. La Paz-Bolivia.  
<sup>2</sup> Médico Pediatra y Catedrático de Pediatría. Universidad Nuestra Señora de La Paz. Internado Rotatorio. Hospital Juan XXIII. La Paz-Bolivia

Artículo recibido | (a) (ue aprobado para

terior cerrada, anterior puntiforme y cejas pobladas y unidas en la línea media. Pabellones auriculares de implantación baja con cartílagos incompletamente formados. Mucosa oral con presencia de paladar hendido. Aparato genitourinario con genitales pobremente diferenciados y desarrollados y testículos no descendidos. Miembros inferiores con ligera rotación interna y desviación radial de ambas manos. Sindactilias en ambas manos con fusión del segundo y tercer dígito. Superposición del quinto dedo sobre el cuarto en ambos pies. El examen neurológico muestra un recién nacido hipoactivo, hiporreactivo con reflejo de succión y búsqueda ausentes y llanto débil. El reflejo de Moro es débil al igual que el glabellar y el de prensión. El resto del examen físico fue normal.



Figura # 1. Lusinmelent. **ticafaciales upicus.**



Figura # 2. Sindactilias y clinodactilias en miembros superiores.

En base a las características clínicas se estableció el diagnóstico de recién nacido pretérmino adecuado para edad gestacional de sexo masculino con Síndrome de Cornelia de Lange.



Figura # 3. Abundante lunugo cubriendo miembros inferiores.

## Discusión

El Síndrome de Cornelia de Lange lleva el nombre de la pediatra Holandesa Dra. Cornelia de Lange que en 1933 describió las características físicas en 2 niños similares internados en el Emma Childrens Hospital. Otro investigador, el Dr. W. Brachmann describió las anomalías típicas en los miembros superiores e inferiores en otro paciente. A veces se refiere el síndrome como Síndrome de Brachmann de Lange.<sup>1,5</sup>

Las características más comunes del síndrome incluyen bajo peso (< 2.5 kg.), talla media de 45 cm. crecimiento pondoestatural lento. dificultades para iniciar la lactancia. microcefalia. retardo mental variable (moderado a severo), hirsutismo, sinofrisia (cejas unidas en línea media), micrognatia, fisura paladar, sindactilias, clinodactilias, pestañas largas, labios con comisuras labiales dirigidas hacia abajo e implantación baja de orejas. También son comunes las uniones parciales del segundo y tercer dedo de los pies, implantación proximal de los pulgares, anomalías intestinales, criptorquidea, cutis marmorata, cardiopatías congénitas, convulsiones, reflejo gastroesofágico, trastornos de la audición y el retraso del crecimiento.<sup>1,6</sup> También pueden encontrarse trastornos de la conducta, auto agresión y comportamiento de tipo autista. A nivel oftalmológico es común la blefaritis, xerofthalmia, ptosis palpebral y la miopía pronunciada."

El diagnóstico se basa en el reconocimiento de los hallazgos físicos y se confirma por análisis cromosómico.

La repercusión de esta enfermedad en el ámbito familiar puede tener consecuencias devastadoras. Hoy en día existen varias organizaciones internacionales dedicadas al estudio y manejo de estos pacientes que canalizan recursos y colaboración a familias de estos niños con pocos recursos.

No existiendo en nuestro país un equipo multidisciplinario organizado para el manejo de estos pacientes, es importante establecer el diagnóstico temprano para ubicar recursos en el manejo multifacético de dichos pacientes. En algunos casos se puede aprovechar la disponibilidad de programas internacionales de apoyo interesados en su estudio y tratamiento.

### Agrudecimientos:

Al Dr. Eduardo Mazzi Gonzales de Prada, Int. Cecilia Camacho, Int, Laguna por sus fotografías y a los médi-

cos pediatras del Hospital Juan XXIII e internos de servicio de Pediatría y Neonatología del Hospital Juan XXIII.

### Referencias

1. Benson M. Cornelia de Lange Syndrome: A case study. *Neonatal Network* 2002;21(3):7-13  
Gillis LA, McCallum J, Kaur M., et al. NIPBL mutational analysis in 120 individuals with Cornelia de Lange syndrome and evaluation of genotype-phenotype correlations. *Am J Hum Genet* 2004; 75:610-23.
3. Hyman P, Oliver e, Hall S. Self-injurious behavior, self-restraint, and compulsive behaviors in Cornelia de Lange syndrome. *Am J Ment Retard* 2002; 107: 146-54
4. Levin AY. Congenital eye anomalies. *Pediatric Clin North Am* 2003;50:55-76
5. Ruiz de la Cuesta Me, Abio AS, et al. Neonatal Cornelia de Lange syndrome. *Rev Neurol* 2004;38:1027-31
6. Rudolph CD, Link DT. Feeding disorders in infants and children. *Pediatric Clin North Am* 2002;49:97-112