

Síndrome de cornelia de lange: un caso poco usual.

Cornelia de Lange Syndrome: an unusual case.

Jorge Fernández-Mogollón^{1,a,b}

El Síndrome de Cornelia de Lange (SCdL) es un trastorno cromosómico severo y poco frecuente, producido por la mutación del cromosoma 5 llamado NIPBL (Nipped B Like)⁽¹⁾. La incidencia de esta entidad varía, de 1:30,000 a 1:50,000 en diferentes grupos poblacionales⁽²⁾. Es ligeramente más común en mujeres que en varones, (F:M, 1.3:1). Fue descrito por primera vez en Holanda en el año 1933 por la Dra. Cornelia de Lange en dos niñas⁽³⁾.

Los pacientes con este síndrome presentan un fenotipo característico en el que destaca una facies peculiar, alteraciones en las extremidades y retraso del desarrollo pre y postnatal con retraso psicomotor/mental. Además, presentan malformaciones congénitas que afectan a distintos órganos o sistemas, como por ejemplo:

Los rasgos craneofaciales incluyen microcefalia, cejas delgadas unidas en el centro (sinofridia) con cejas arqueadas, pestañas largas y finas, nariz pequeña con puente nasal deprimido y ancho, narinas antevertidas y un filtrum alargado y prominente. Presentan además un labio superior fino con comisuras orientadas hacia abajo, paladar elevado, diastema dentario y micrognatia. Los pabellones auriculares son de implantación baja y rotada hacia atrás. Estos pacientes presentan hirsutismo generalizado, que se aprecia sobre todo en la cara, espalda y extremidades⁽⁴⁾. Además micrognatia, fisura del paladar, pectum excavatum, anomalías intestinales, criptorquidea, convulsiones, retraso del crecimiento. También puede encontrarse trastorno de la conducta, autoagresión y comportamiento tipo autista⁽⁶⁾.

Las alteraciones de las extremidades son frecuentes y pueden ayudar en el diagnóstico de SCdL. La mayoría de los pacientes presentan manos y pies pequeños. Además se ha descrito acortamiento desproporcionado del primer metacarpo, así como sindactilia y braquiclinodactilia del quinto dedo y pliegue palmar transversal unilateral. Un tercio de estos pacientes presentan malformaciones graves de las extremidades superiores, que van desde la oligodactilia hasta la hipoplasia del cúbito o la ausencia completa de antebrazo, con una implantación de los dedos a nivel del codo. Otro de los hallazgos más habituales en éstos pacientes es el retraso psicomotor/mental. El rango de éste es muy amplio y puede ir desde un cociente intelectual normal o *borderline* con problemas de aprendizaje, hasta una deficiencia mental profunda⁽⁴⁾.

Dentro de las alteraciones del aparato digestivo el reflujo

gastroesofágico es muy frecuente en estos pacientes (>90%) y a menudo requiere intervención quirúrgica⁽⁵⁾. El 25% de los pacientes presentan cardiopatía congénita, siendo las más comunes la estenosis de la válvula pulmonar y la comunicación interventricular⁽⁵⁾.

En el aparato auditivo se ha observado que la presencia de estenosis auditiva externa predispone a episodios frecuentes de otitis media y sinusitis^(4,5). En las malformaciones oculares son frecuentes la atrofia óptica, exoftalmos, opacidad corneal, nistagmus. El diagnóstico se basa en el reconocimiento de los hallazgos físicos y se confirma por análisis cromosómico⁽⁶⁾.

Resumen del caso: paciente nacido en el Hospital Provincial "Belén" de Lambayeque (2009). Posterior al parto presentó distrés respiratorio y posteriormente paro cardiorespiratorio. Se realizó intubación endotraqueal y maniobras de RCP neonatal sin éxito.



Figura N° 01. Paciente con síndrome de Cornelia de Lange. Nótese las características cejas unidas (sinofridia), hirsutismo marcado, orejas de implantación baja, cuello corto y pectum excavatum (leve).

1. Universidad Peruana Cayetano Heredia. Lima-Perú.
a. Médico Auditor. b. Maestrando en Epidemiología Clínica.



Figura N° 02. Fotografía del mismo paciente. Se puede observar la típica clinodactilia (desviación) del quinto dedo de la mano y la superposición del cuarto y segundo dedos, sobre el tercero.



Figura N° 03. Imagen captada en la retirada del tubo endotraqueal. Hirsutismo en mejillas y mentón. Encías con características "felinas".



Figura N° 04. Se evidencia puente nasal deprimido y ancho. Narinas antevertidas. Llama la atención la forma de las encías y su disposición de tipo "felina".

Conflictos de interés: El autor niega conflictos de interés.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Benson M. [Cornelia de Lange Syndrome: A case study.](#) Neonatal Netw. 2002; 21(3): 7-13.
2. Beck B, Fenger K. [Mortality, pathological findings and causes of death in the De-Lange Syndrome.](#) Acta Paediatr Scand. 1985; 74(5): 765-9.
3. De Lange C. [Sur un type nouveau de dégénération \(typus Amstelodamensis\).](#) Arch Med Enfants. 1933; 36: 713-9.
4. Gil MC, Ribate MP, Ramos FJ. [Síndrome de Cornelia de Lange. Protoc diagn ter pediatr.](#) 2010; 1: 1-12.
5. Kline AD, Krantz ID, Sommer A, Kliewer M, Jackson LG, FitzPatrick DR et al. [Cornelia de Lange syndrome: clinical review, diagnostic and scoring systems, and anticipatory guidance.](#) Am J Med Genet A. 2007; 143: 1287-96.
6. Pinto SM, Henao J. [Síndrome de Cornelia de Lange.](#) Rev Soc Bol Ped. 2005; 44(2): 97-9.

Correspondencia:

Jorge Fernández Mogollón.
correo: jorgeluis_59@yahoo.es

Revisión de pares

Recibido: 15/09/2012
Aceptado: 25/09/2012