

Los jóvenes con el síndrome Cornelia de Lange

jóvenes - adultos

*Ponemos estas paginas el informe de algunas sesiones congresales.
Dra. Donatella Milani*

Uno de los puntos “calientes” que tienen que enfrentar quien quiere estudiar o conocer el CDLS es representado de la historia natural, o sea de como evolucionan en el curso del tiempo las características y las problemáticas típicas de esta condición.

Va sobretodo subrayado que las personas comprendidas en esta casuística (todos jóvenes adultos), la rehabilitación es siempre *sui generis*, también por razones históricas es una rehabilitación tentativa o absolutamente ausente, hay una atención escasa en la inserción sea en el ambiente escolar que social, un menor conocimiento específico de la historia natural, de la evolución de la patología es entonces en consecuencia una menor posibilidad de control. Por ejemplo, sin conocer la historia del reflujo gastro-esófago en un niño con síndrome de Cornelia de Lange, no podemos entender los aspectos del comportamiento de irritación.

Hay un menor y tardío reconocimiento de el diagnóstico, propio porque esta patología ha sido descripta las primeras veces en los años '30, pero en realidad no ha sido correctamente reconocida finalmente hasta poquísimos años atrás.

La casuística es la siguiente: 27 jóvenes, 14 mujeres 13 hombres con una edad media de 25.5 años y con un intervalo de edad, del mas joven al mas anciano, de los 16 a los 45 años.

El peso al nacimiento es inferior a los 2,5 kg solo en 8 pacientes sobre 25 (32%).

El crecimiento de estatura post-natal en cambio se confirma, como de los criterios, bastante bajos: es bajo el 30€ como altura en el 70% de los muchachos, mientras se confirma un exceso ponderal en el 52%.

La circunferencia craneal generalmente es pequeña, inferior al 3%, pero en 7 pacientes se ha encontrado una circunferencia entre el 3 y el 25%. Por cuanto resguarda a los problemas gastro intestinales, 15 personas son afectadas de reflujo gastro - esófago; solo en dos casos, sin embargo, ha sido necesaria la intervención quirúrgica; este es un mensaje confortante: y esta por demás suficiente la terapia farmacológica en controlar los síntomas gastrointestinales.

Otros disturbios frecuentes encontrados han sido la hernia intestinal y la gastritis.

Por lo que resguarda a las malformaciones mayores por cada paciente en forma particular, en poco menos de la mitad de los jóvenes (en 12 casos) no ha sido encontrada ninguna malformación, esto desacredita las anteriores y primeras teorías que daban un fuerte numero de malformaciones mayores.

En 12, 2 y 1 pacientes han sido encontradas respectivamente 1, 2 y 3 malformaciones mayores.

Los tipos de malformaciones observadas comprenden malformaciones del sistema nervioso central, oculares, del paladar, cardiacas, renales, de los genitales externos, de los extremos.

Las complicaciones médicas mas frecuentes en estos 27 jóvenes son de tipo ortopédico (en particular escoliosis y reducción en los movimientos del codo), odonto-estomatológico; son además posibles alteraciones a cargo de la funcionalidad, sordera de tipo neuro-sensorial, y esta señalada 6 jóvenes la presencia de crisis convulsivas.

Estas últimas, sin embargo, son escasamente controladas de la terapia solamente en un joven. Del punto de vista psicomotor, la gravedad de retardo cognoscitivo es extremadamente variable, la comunicación verbal es frecuentemente reducida o ausente, es frecuente la presencia de problemas del comportamiento (seguido en correlación a los problemas físicos), la autonomía personal es baja.

En síntesis: el crecimiento pre-natal esta poco comprometido, la estatura postnatal es frecuentemente inferior a los límites normales; en el curso de los años se evidencia frecuentemente sobrepeso, las malformaciones mayores no son frecuentes y, genéricamente, las condiciones de salud son discretas; se necesita poner particular atención, también, a los aspectos ortopédicos y al reflujo gastro-esófago.

El número jóvenes adultos con CDLS esta creciendo; son personas que necesitan de específicos follow-up, pero que no tienen problemas médicos particularmente diferentes de aquellos de la población pediátrica.

El conocer pacientes adultos nos da la oportunidad de verificar si los indicadores que utilizamos para predecir la gravedad del fenotipo son útiles o no.

En realidad, los resultados de estos estudios sugieren que los parámetros clínicos utilizados en pasado no los únicos y más eficaces indicadores para definir la gravedad del fenotipo; se necesita por lo tanto poner atención en el definir la prognosis en un neonato sin malformaciones mayores y retardo de crecimiento, y es importante de verificar la posibilidad de definir nuevos parámetros clínicos.

Los problemas abiertos son sustancialmente de 4 tipos:

1. De asistencia
2. De ocupación
3. De habitación
4. Familiares

Prospectivas de investigación

- una redefinición de las clases genotípicas
- una definición acertada los pronósticos variables en la ausencia de malformaciones evidentes: por lo tanto con el peso del nacimiento es una importante variable por lo cual un buen peso al nacimiento podría ser un optimo pronostico indicativo y un tiempo de adquisición de un mejor desarrollo en las principales etapas, o sea más precozmente, podría ser también este un optimo pronostico alternativo.