

## ASPECTOS CLÍNICOS Y VARIABILIDAD DEL FENOTIPO

**Angelo Selicorni, Italia, 2005**

El SCdL es un síndrome con múltiples anomalías congénitas, llamado así por la doctora holandesa que lo describió por primera vez en 1933.

La incidencia exacta de este síndrome aún se desconoce. Anteriormente, se decía que se daba un caso entre 10.000 niños nacidos vivos. Recientemente, los autores ingleses han estimado una incidencia menor (1 por cada 15.000 – 20.000 niños nacidos vivos).

Hay dos razones distintas que dificultan la estimación de la verdadera incidencia del SCdL. Primero, el alto número de diagnósticos equivocados (casos negativos falsos debido a una leve expresión del fenotipo). La segunda razón es el moderado número de diagnósticos falsos (falsos casos positivos).

Los pacientes afectados presentan normalmente una deficiencia en el crecimiento, ya evidente en su vida prenatal. Los recién nacidos con el SCdL son frecuentemente pequeños para su edad gestacional y, en la mayoría de los pacientes, esta deficiencia persiste a lo largo de su vida. Los pediatras y padres cuentan con curvas de crecimiento, específicamente diseñadas para pacientes con el SCdL, para controlar correctamente el peso y la altura del niño. La circunferencia de la cabeza también está por debajo de la normal (**microcefalia**).

Como ocurre en otros síndromes con malformaciones, los pacientes con el SCdL presentan rasgos faciales distintivos que se corresponden con el diagnóstico clínico. La línea del pelo posterior es normalmente baja, y la frente tiene vello. Otro rasgo físico es la – casi - unión de las cejas ([sinofridia](#)). Las pestañas son largas y gruesas. La punta de la nariz tiene forma triangular, y el **filtro** nasal es largo. Los labios son delgados y están curvados hacia abajo; el labio superior es protuberante en su zona media, mientras que el inferior está ahuecado. La barbilla puede ser pequeña.

La piel tiene frecuentemente una apariencia de mármol, lo que se conoce técnicamente como “**cutis marmorata**”. Los pezones y ombligos suelen ser pequeños e **hipoplásticos** ([hipoplasia](#)).

El SCdL afecta a menudo a los miembros. La pequeñez relativa de manos y pies es casi universal. Las anormalidades severas pueden afectar las extremidades superiores, desde la ausencia completa de manos, a la ausencia de 1 ó más dedos, principalmente los segmentos más distantes. También puede presentarse una limitación funcional del

movimiento de los miembros superiores, que afecta a la flexión-extensión de los codos y la **pronación** y **supinación** de los antebrazos.

Aunque no es una condición indispensable para el diagnóstico del SCdL, la existencia de una o más malformaciones no es poco común. Todos los órganos pueden estar implicados, incluyendo el corazón, paladar, ojos y tractos gastro-intestinal y genito-urinario. Las anomalías del hígado y las urinarias son moderadamente frecuentes, y deberían ser cuidadosamente controladas para prevenir fallos renales.

El desarrollo psicomotor y cognitivo están retrasados en el paciente con el SCdL. El grado de retraso en cada acontecimiento importante (primera vez que se sienta, camina o habla, etc.) puede ser evaluado fácilmente fijándose en tablas específicas.

Aunque sea variable, el grado de retraso en el desarrollo es normalmente moderado. El lenguaje expresivo está gravemente dañado, y la comprensión relativamente.

Los sujetos afectados por el SCdL pueden presentar diferentes complicaciones médicas que son sutiles en su comienzo, pero que son fáciles de tratar. La complicación médica más importante es el reflujo gastro-intestinal que, de acuerdo con diferentes casos, puede presentarse hasta en un 70% de los casos. Los pacientes presentan a menudo un comportamiento atípico más que síntomas clásicos gastro-intestinales.

Otras complicaciones comunes pueden afectar a los ojos (miopía severa y **blefaritis** crónica), aparato auditivo (el 20% de los pacientes está sordo, y la otitis es muy frecuente), sinusitis paranasal (alta incidencia de sinusitis y pólipos), dientes (mal encaje de los dientes, mala postura de los dientes, múltiples caries debidas a una higiene muy pobre), tracto gastro-intestinal (incidencia moderada de malrotación, predisponiendo a **vólvulos** y obstrucción intestinales), aparato esquelético (implicando las caderas y reflejando una **espasticidad** progresiva de los miembros inferiores). Para terminar, un 20% de los pacientes presentan ataques epilépticos, normalmente tratables con medicinas.

Después de muchos años de debate, finalmente se aceptó en 1993 una clasificación definitiva del SCdL: una forma clásica y otra moderada. Hasta la fecha, tal diferenciación reside exclusivamente en ciertos parámetros clínicos: peso al nacer, crecimiento postnatal, grado de retraso en el desarrollo, presencia o ausencia de severas anomalías en los miembros y de importantes malformaciones clínicas, etc. Esta nueva clasificación permite una mejor caracterización del fenotipo, que puede ser muy heterogéneo en la severidad de los síntomas clínicos. En conjunto, los datos recogidos

hasta la fecha no permiten sostener una subdivisión estricta, sino que sugieren una secuencia fenotípica difícil de clasificar en las categorías dadas. En este caso, una prognosis correcta es obviamente difícil de formular cuando el diagnóstico del síndrome se consigue en el período neonatal o en la más tierna infancia.

### **Vocabulario**

**Blefaritis:** Inflamación de los párpados.

**Espasticidad:** Dificultad para controlar los músculos, especialmente los de brazos y piernas. Rigidez.

**Hipoplásticos:** Poco desarrollado.

**Pronación:** Rotación del antebrazo y manos, de manera que la palma esté hacia abajo.

**Supinación:** Rotación del antebrazo y manos, de manera que la palma esté hacia arriba.

**Vólvulos:** Enroscamiento anormal de los intestinos que puede impedir el flujo de sangre hacia el intestino. Puede desembocar en gangrena y muerte del segmento del tracto gastrointestinal, obstáculos intestinales, perforación del intestino y peritonitis.