

SECCIÓN DE CASOS CLÍNICOS

Síndrome Cornelia de Lange. Caso clínico de oftalmología pediátrica

Dra. Velia María Ruiz-Murales¹, Dr. Juan Carlos Juárez-Echenique²

RESUMEN

Se presenta caso clínico de paciente pediátrica con síndrome de Cornelia de Lange, con hallazgos oftalmológicos característicos asociados con este síndrome, y dentro de ellos, ptosis bilateral, por lo que se le realizó tratamiento quirúrgico con la técnica de suspensión del elevador al frontal con silastic.

Palabras clave: Síndrome de Cornelia de Lange, ptosis, suspensión del elevador al frontal con silastic.

SUMMARY

This is a case of a pediatric patient with the diagnosis of Cornelia de Lange syndrome with the associated ophthalmologic features, including bilateral ptosis. The ptosis correction technique was the frontalis suspension using silastic.

Key words: Cornelia de Lange Syndrome, ptosis, frontalis suspension using silastic.

INTRODUCCIÓN

Dentro de la práctica oftalmológica, es importante realizar una exploración física general del paciente e integrar todos los hallazgos, especialmente en oftalmología pediátrica en la cual pueden presentarse distintos síndromes dismorfogénicos que pueden diagnosticarse, la mayoría de las veces, con una adecuada historia y exploración clínica, como en el presente caso.

La oftalmopediatría, en conjunto con otras especialidades como pediatría y genética, puede ayudar a realizar un diagnóstico certero para beneficio del paciente.

CASO CLÍNICO

Paciente femenina de 2 años 6 meses de edad, originaria y residente de Jilotepec, México.

Motivo de consulta: Referida de departamento de Genética para evaluación oftalmológica por diagnóstico de síndrome de Cornelia de Lange.

Historia clínica: Madre de la paciente refiere que desde hace 1 año aproximadamente trae a su hija para evaluación

y seguimiento en esta institución, especialmente en la clínica de Genética de donde la refieren. Además refiere párpados caídos desde el nacimiento.

Antecedentes familiares: Abuela con diabetes mellitas.

Antecedentes patológicos: Producto de cesárea por preeclampsia

Peso al nacer 1900 g, talla al nacer 44 cms. Ingresada en hospital durante el primer mes de vida por sepsis; retraso mental.

Examen físico: A la inspección, apariencia de menor edad a la cronológica, microcefalia, con tendencia a la dolicocefalia, frente estrecha con hipertrichosis, cejas abundantes con tendencia a sinofris, ptosis bilateral con pestañas largas y abundantes, puente nasal alto, nariz pequeña, filtrum largo y aplanado, labios delgados, cavidad oral con paladar íntegro, cuello corto, tórax normal, abdomen normal, genitales femeninos con periné corto, miembros superiores con limitación a la movilidad de ambos codos, manos con braquidactilia de quinto dedo bilateral e hiperlaxitud, miembros inferiores con talones prominentes, surco interdígital bilateral.

Examen oftalmológico: Agudeza visual: OD y OI seguimiento a estímulos luminosos. A la inspección: Párpados con ptosis bilateral con mala función del músculo elevador,

¹Práctica privada.

²Instituto Nacional de Pediatría. Insurgentes Sur 3700-C México D.F. jcjuarez@gmail.com

Correspondencia: Dra. Velia María Ruiz-Murales, 20 avenida 4-64 zona 8 Mixco San Cristóbal II, Mixco, Guatemala. Teléfono: 24782910, E mail: veliamariar@gmail.com



Figs. 1 y 2. Paciente con síndrome de Cornelia de Lange. Antes del tratamiento quirúrgico. Hallazgos oftalmológicos: hipertricosis, pestañas y cejas abundantes (casi sinofris), ptosis bilateral, endotropía.

posición compensadora de la cabeza con elevación del mentón, cejas abundantes, pestañas largas y abundantes.

Movimientos oculares: Desviación de lejos: endotropía de 10 dioptrías aproximadamente.

Pupilas: redondas, reactivas. Segmento anterior normal en ambos ojos. Fondo de ojo normal en ambos ojos

Impresión clínica: síndrome de Cornelia de Lange, ptosis bilateral (Figuras 1 y 2).

Se decide tratamiento quirúrgico para la ptosis con la técnica de suspensión del elevador al frontal con silastic en ambos ojos. Continúa bajo observación para evolución post-quirúrgica y tratamiento por probable ametropía (Figuras 3 y 4).

DISCUSIÓN

Existe variedad de síndromes dismorfogénicos que todo médico, especialmente si sus pacientes son pediátricos, debería conocer o bien saber identificar los rasgos anómalos sospechosos para realizar una evaluación más especializada con el fin de determinar el diagnóstico certero para beneficio del paciente y su familia.

La paciente del presente caso fue evaluada múltiples veces y acertadamente fue referida al Instituto Nacional de Pediatría para una evaluación especializada, y tras ser evaluada por



Figs. 3 y 4. Posterior a cirugía de corrección de la ptosis en ambos ojos con la técnica de suspensión del elevador al frontal con silastic.

Pediatría y Genética, fue referida a Oftalmología para su evaluación con el diagnóstico de síndrome de Cornelia de Lange.

El síndrome de Cornelia de Lange es llamado de esta forma debido a la doctora Cornelia de Lange, pediatra holandesa que describió en 1933 las características de este síndrome en dos niños; también se le conoce como síndrome de Brachmann de Lange, y a que en 1916 el doctor Brachmann describió un caso.

La frecuencia de aparición de este síndrome es de 1 en 10000-30000 nacidos vivos. La mayoría son esporádicos pero se han descrito algunos familiares con patrones de herencia autosómica dominante y autosómica recesiva.

En esta paciente el estudio genético (cariotipo) fue normal, como sucede en la mayoría de los casos reportados. Sin embargo, se han documentado múltiples casos con alteraciones en el cromosoma 3 y otras translocaciones que comprometerían otros genes diferentes a los de este cromosoma. Tonkin y cols., en estudios de genética recientes, informaron mutaciones en el gen NIPBL (Nipped-B gene like) localizado en el brazo largo del cromosoma 5, el cual codifica una proteína (adherina) que promueve la expresión de otros genes con funciones en la cohesión de cromátides hermanas, la condensación de los cromosomas y la reparación del ADN (1-3).

El diagnóstico en este caso, como en la mayoría de pacientes, se basó en los hallazgos clínicos característicos de este

síndrome, como retraso del crecimiento, retraso mental, microcefalia y rasgos faciales como hipertriosis, implantación baja de las orejas, nariz pequeña, filtrum (distancia entre narinas y labio superior) largo y aplanado, labios delgados, cuello corto y, en lo que respecta a los hallazgos oftalmológicos, cejas abundantes con tendencia a sinofris (unión de ambas cejas), pestañas largas y ptosis bilateral.

Con respecto a las anomalías en los miembros, tanto superiores como inferiores, puede encontrarse micromelia, implantación proximal de los pulgares, oligodactilia, agenesia o hipoplasia del cúbito, sindactilia y línea simiana. Sin embargo, la expresión de estas características puede variar y presentarse en distintos grados en cada paciente, como en el caso de esta paciente en la cual las anomalías son leves: limitación de la movilidad de ambos codos, manos con braquidactilia bilateral de 5to dedo e hiperlaxitud (miembros superiores), talones prominentes y surco interdigital bilateral (miembros inferiores) (4-6).

Como parte del abordaje oftalmológico se decidió corregir la ptosis como primer paso y luego tratar la ametropía probable por la endotropía encontrada.

Por lo tanto se decide realizar cirugía con la técnica de suspensión del elevador al frontal con silastic en ambos ojos, dado que presentaba ptosis congénita con pobre función del elevador. Según la literatura esta técnica es efectiva para pacientes pediátricos, con pocas complicaciones postoperatorias y de fácil remoción y ajuste, aunque existen otros materiales que también han demostrado buenos resultados como la fascia lata y el polipropileno (7, 8).

La técnica para la colocación del silastic fue en forma de pentágono (dos aberturas pretarsales en parpado superior, dos supraciliares y una frontal).

Esta paciente no ha demostrado complicaciones después de 10 días postoperatorios. La paciente continúa bajo seguimiento integral en el INP.

Como conclusiones, podemos mencionar:

1. La evaluación clínica completa y la integración de todos los hallazgos encontrados es de vital importancia en la

oftalmología pediátrica para ayudar a la detección temprana y precisa de los distintos síndromes dismorfogénicos existentes.

2. El diagnóstico del síndrome de Cornelia de Lange se basa principalmente en el reconocimiento de los hallazgos clínicos, como retraso del crecimiento, retraso mental, microcefalia y las características faciales mencionadas.
3. La corrección de la ptosis con la técnica de suspensión del elevador al frontal es la indicada para la ptosis congénita con pobre función del elevador y el uso de silastic es aceptado en pacientes pediátricos.

REFERENCIAS

1. Edgard A. Doisy. Adherin: Key to the Cohesin Ring and Cornelia de Lange Syndrome. *Curr Biol* 2004; 14(19):834-836.
2. Lynette A. McCallum GJ, Kaur M, DeScipio C, Yaeger D y cols. NIPBL Mutational Analysis in 120 Individuals with Cornelia de Lange Syndrome and Evaluation of Genotype-Phenotype Correlations. *Am J Hum Genet* 2004; 75:610-623.
3. Kumar D, Blank CE, Griffiths BL. Cornelia de Lange syndrome in several members of the same family. *J Med Genet* 1985; 22:296-300.
4. Badoe EV. Classical Cornelia de Lange Syndrome. *Ghana Med J* 2006; 40(4):148-150.
5. Allanson JE, Hennekam RCM, Ireland M. De Lange syndrome: subjective and objective comparison of the classical and mild phenotypes. *J Med Genet* 1997; 34:645-650.
6. Ellaith M, Gisselsson D, Nilsson T y cols. Case report: A case of Cornelia de Lange syndrome from Sudan. *BMC Pediatrics* 2007; 7:6.
7. Morris CI, Buckley EG, Envedi LB, Stinnett S, Freedman SE. Safety and efficacy of silicone rod frontalis suspension surgery for childhood ptosis repair. *J Ped Ophthal Strab* 2008; 45:280-288.
8. Hersh D, Martin FJ, Rowe N. Comparison of silastic and banked fascia lata in pediatric frontalis suspension. *J Ped Ophthal Strab* 2006; 43(4):212-218.