CAPÍTULO XIII

SÍNDROME DE CORNELIA DE LANGE

JOSÉ NICASIO GUTIÉRREZ FERNÁNDEZ* Y MÓNICA PACHECO CUMANI**

**Facultad de Educación Universidad de Cantabria*

***Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla*

1. DESCRIPCIÓN DEL SÍNDROME

1.1. Historia, etiología, tipología e incidencia

Se conoce como Síndrome de Cornelia de Lange (SdCL) a un trastorno congénito (presente al nacimiento) caracterizado por un conjunto de anomalías físicas, especialmente faciales, asociadas a retraso mental de grado variable, cuya base genética y molecular es desconocida.

Fue descrito en 1933 por la doctora Cornelia de Lange tras estudiar a dos niñas de 6 y 17 meses con grave retraso mental y del crecimiento, que asociaban una serie de rasgos malformativos muy similares que las hacían muy parecidas.

Sospechó una causa común y publicó su observación. Años antes en 1916 el doctor Brachmann había publicado los resultados de una autopsia de un niño con defectos severos de los cúbitos, las manos con un solo dedo y características clínicas del SdCL.

La etiología de SdCL es desconocida. La mayoría de los casos son esporádicos, aunque se han visto casos en hermanos, en gemelos y en descendencia de padres consanguíneos, lo que puede sugerir una herencia autosómica recesiva. También se han descrito casos en padre o madre e hijo/a lo que sugiere una herencia autosómica dominante.

Por otra parte se ha visto un fenotipo similar en niños con duplicación del brazo largo del cromosoma 3 y en otras anomalías cromosómicas, así como tras la exposición a determinados teratógenos durante el embarazo (alcohol, valproico, dilantina). También se ha sospechado que el origen pudiera estar en un segmento inestable de DNA que se amplifica en cada generación, para explicar el agravamiento de las manifestaciones clínicas en la segunda generación de una familia afecta.

Además muchos rasgos clínicos asemejan a la trisomía parcial 3q, lo que ha llevado a intentar identificar en esta región cromosómica la causa del SdCL, desde un punto de vista microcitogenético y/o molecular, dado que en la mayoría de los casos el cariotipo es normal.

La edad media de los padres no va a favor de neomutaciones dominantes, ya que la media no difiere de la existente en la población general.

Con todo esto lo más probable es que la etiología sea heterogénea.

La incidencia del SdCL no está clara aunque se estima entre 1/10.000 (Beck, 1976) y 1/60.000 recién nacidos (Opitz, 1994). En España el estudio de malformaciones congénitas ECEMC ha obtenido una prevalencia neonatal mínima (se diagnostican preferentemente las formas completas o severas) de 0,97/100.000 (Martínez Frías, 1998). El riesgo de tener un segundo hijo con este síndrome es muy bajo, del 2 al 5%, aunque algunos autores dan un riesgo de recurrencia aún más bajo.

En cuanto al reparto por sexos existe un ligero predominio de mujeres (1,3/1) (Jackson, 1993).

2. CARACTERÍSTICAS BIOMÉDICAS, PSICOLÓGICAS, CONDUCTUALES Y SOCIALES

2.1. Características biomédicas

El cuadro clínico es variable en intensidad, desde formas mayores o severas, a menores o poco sintomáticas.

Las mayores o **tipo I** se caracterizan por:

- *Hipocrecimiento global* (98% de los afectados), con microcefalia, que se manifiesta ya al nacimiento (retraso de crecimiento intrauterino) y persiste en la vida adulta en los niños que sobreviven. Además se asocia a prematuridad hasta en un 31% de los casos.

- *Malformaciones externas acras:* muy característicos defectos por reducción de extremidades que aparecen en un cuarta parte del total de los diagnosticados, manos y pies pequeños con cortedad de los dedos, en otros casos no tienen dedos o están malformados.

- *Rasgos faciales primitivos:*

  - Sinofridia o sinofrisis (cejijuntos) presente en el 99 % de los individuos lo cual hace que sea el rasgo más distintivo.

  - Nariz pequeña y respingona con los orificios antevertidos, 88 % de los afectados.

  - Hirsutismo que puede ser generalizado 78 %.

  - Pestañas largas 99 %.

  - Labios finos 94 %.

  - Filtro prominente 94 %.

  - Angiomas.

- *Otras malformaciones:*

  - Genitales: criptorquidia en el 73 % de los varones e hipoplasia genital en el 57 %.

- Cardiacas.
- Digestivas.
- Reno-urológicas: reflujo vesico-ureteral en el 12%.
- Oculares: defectos importantes en la visión en al menos un 50 %, miopía, ptosis, nistagmus...
- Auditivas.

• Limitaciones en la movilidad articular sobre todo codos en el 64 % e implantación proximal del pulgar en el 72 % de los casos, clinodactilia del 5 dedo.

• Deficiencia mental que se manifiesta al inicio como retraso en el desarrollo psicomotor. En general el grado se relaciona de forma directa con la intensidad del resto de los datos clínicos. El cociente intelectual varía entre 30 y 86, con una media de 53.

• Anomalías en los dermatoglifos o pliegues y líneas de las manos:
  - Surco palmar de cuatro dedos 51 %.
  - Surco único de flexión en el 5º dedo.
  - Patrón tenar: figuras en esa región.
  - Aumento de incidencia de bucles radiales digitales en dedos distintos del 2º.
  - Hipoplasia hipotenar con imagen de displasia arrosariada como signo de inmadurez.
  - Trirradio axial en posición media o distal.
  - Bucle de apertura distal o posición oblicua en 4º espacio interdigital (Barr 1971, Preus 1972, Schaumann B y Alter M 1976, Opitz 1985).

Las formas menores o **tipo II** son las que no muestran defectos de las extremidades y su inteligencia y fenotipo general están poco afectados. Habitualmente se diagnostican fuera del periodo neonatal.

El **tipo III** o fenocopia muestra una gran variabilidad clínica, los rasgos faciales son similares pero la expresión es parcial y a diferencia de los tipos I y II, con frecuencia se asocia a anomalías cromosómicas o a exposición a teratógenos.

2.2. Características psicológicas

2.2.1. Características psicomotoras

Los que padecen este síndrome en ocasiones presentan asociado retraso psicomotor, observándose en la adquisición de las habilidades de la coordinación, de la actividad mental y muscular. Puede observarse también retraso mental de nivel leve a severo.

En relación con los trastornos del comportamiento, ADAC (2003), señala que no se han realizado estudios abundantes sobre este tema, pero ha querido verse un carácter propio de las personas con SdCL que se caracterizaría por:

- Poca habilidad para las relaciones sociales.
- Comportamiento repetitivo y estereotipado.
- Poca expresión facial de las emociones.
- En pocas ocasiones se ha comprobado un comportamiento autoagresivo, pero incluso en los individuos con tipo 2 de SdCL, existe un perfil de personalidad rígido y muy de acuerdo con un medio ambiente muy estructurado.

Tabla 1. Características del comportamiento de las personas con SdCL.

En la investigación más importante en este síndrome, la revisión clínica de 310 individuos realizada por Jackson y colaboradores (1993) con el soporte de la Cornelia de Lange Syndrome Foundation, citada por ejemplo por el Club del filodendro (2003), aparecen datos relacionados con el desarrollo evolutivo.

Las puntuaciones obtenidas con algunos tests en niños con SdCL son estas:

Test	Puntuación	Rango
Tests de Inteligencia.	53	<30-85
Escala Bayley de desarrollo para lactantes.	47	<10-106
Escala Vineland de comportamiento adaptativo.	48	<20-87

Tabla 2. Puntuaciones obtenidas con algunos tests.

En la siguiente tabla se compara la población en general con las edades en las que alcanzan algunos hitos del desarrollo, en el 50% de los casos, los niños con SdCL.

Hitos en el desarrollo	**Personas con SdCL**	**Población**
Sonrisa afectiva	3 meses	15 meses
Reír	5 meses	2 meses
Darse vuelta	7 meses	3 meses
Sedestación	12 meses	5'5 meses
Balbucear	10 meses	7 meses
Desplazarse	17 meses	9'5 meses
Primera palabra	18 meses	10 meses
Comprender órdenes	30 meses	10 meses
Comer solo en taza	24 meses	11'5 meses
Andar sin ayuda	24 meses	12 meses
Unir dos palabras	4'5 años	20 meses
Se asea	3 años	2 años
Se viste	4'5 años	3'3 años

Tabla 3. Comparativa poblacional en la consecución de hitos en el desarrollo.

Los informes de la Cornelia de Lange Síndrome Foundation (CdLSF), Inc., matizan estos datos del siguiente modo:

- El CI promedio de las personas con SdCL supone un retraso mental de leve a moderado para muchas personas con el síndrome, en lugar de los informes previos que iban de retraso moderado a severo.

- En cuanto al desarrollo, el 25 % de los niños con SdCL presentan retraso en este aspecto. Los retrasos mayores se observan en el área de la comprensión oral y en el lenguaje expresivo. Pero los ámbitos en donde aparece un desarrollo más ajustado son los referidos a la memoria visual y espacial y a la organización perceptiva, con las posibilidades de aprendizaje que en estas áreas brinda actualmente la informática.

- Lo que más se destaca es que todas estas personas aprenden a comunicarse y progresan a lo largo de su vida.

2.2.2. Lenguaje y habla

Es uno de los aspectos indispensables. Los niños con SdCL pueden presentar retraso en el lenguaje o dificultad para entender los matices del lenguaje. En ocasiones es debido a que sufren apraxia oral-motriz. Es decir, tienen dificultades para producir los movimientos necesarios para hablar. Esto ocurre con más facilidad cuando se encuentran en ambientes escolares.

2.2.3. Características conductuales

La persona típica SdCL puede ser descrita como hipersensible e irregular. La hipersensibilidad hace que el niño reaccione fuertemente al estímulo común y que la reacción continúe tiempo después que el estímulo se terminó. Por otro lado, en algunos niños sus rutinas de comportamiento en las áreas de alimentación, sueño y aspectos emocionales son irregulares.

3. DIAGNÓSTICO Y EVALUACIÓN

En el momento actual no existe ninguna prueba definitiva para el diagnóstico; debe hacerse basándose en los datos clínicos. Para personas expertas existen pocas dificultades para el diagnóstico de los casos clásicos. Los signos más valiosos son los faciales, sobre todo la sinofridia (98 %), pestañas largas (99 %), filtro largo, labios finos y comisuras bucales hacia abajo (94 %). Esto unido al retraso mental y pondoestatural, ofrece un diagnóstico con pocas dudas.

El problema del diagnóstico aparece fundamentalmente en los casos leves, es decir en los tipos II y III dónde tanto el retraso mental como el pondoestatural son menos frecuentes y marcados y los rasgos faciales están atenuados. A veces no aparecen malformaciones en las extremidades.

El diagnóstico prenatal es posible en algún hermano de un caso conocido, en el que existan anomalías de los miembros, microcefalia y retraso de crecimiento intrauterino visibles en las ecografías prenatales.

4. PRONÓSTICO MÉDICO

La mortalidad es alta, hasta tres veces la de la población general en algunas series (Beck, 1985). Las causas más frecuentes fueron respiratorias (neumonía, crisis de apnea, aspiración masiva de alimento al pulmón, displasia broncopulmonar...), seguidas por las malformaciones cardiacas y digestivas. En los que se realizó autopsia, el hecho más significativo en el cerebro fue la microcefalia.

Durante la revisión de Jackson citada anteriormente tuvo lugar el fallecimiento de 14 niños con SdCL. Todos los casos fueron formas graves. 3 murieron por crisis de apnea, 3 por enfermedad cardiaca, 3 de aspiración masiva de alimento al pulmón, 2 por vólvulo intestinal, 2 en el postoperatorio por causa inexplicable, 1 por displasia broncopulmonar grave.

5. TRATAMIENTO: BUENAS PRÁCTICAS

5.1. Ámbito médico

Durante el periodo de recién nacido y lactante presentan dificultad para la alimentación (77 %) que junto al reflujo gastroesofágico (48 %) agrava el problema del hipocrecimiento. El reflujo gastroesofágico requiere un tratamiento precoz y efectivo que en ocasiones debe de ser quirúrgico.

En un 25% de los casos existe patología respiratoria recidivante, en algunos casos directamente relacionados con el reflujo.

Es frecuente también la patología oftalmológica: miopía, ptosis, estrabismo, nistagmus. Su tratamiento está dificultado porque los niños en general no toleran las gafas.

En un 20% de los afectados se ha descrito además sordera de grado variable. En estos casos es preciso un diagnóstico precoz ya que puede condicionar un retraso en el lenguaje.

Se asocian también malformaciones cardiacas (25%) de grado variable, lo más frecuente son los defectos del tabique.

En relación con el **crecimiento** en general la talla es baja pero proporcionada. Existen curvas de crecimiento de peso, talla y perímetro cefálico especiales para niños y niñas con SdCL con las que se puede seguir su crecimiento. En caso de observar una desviación respecto a estas curvas, se deben estudiar otras patologías asociadas.

No se deben dar suplementos calóricos que no mejoran el crecimiento salvo en caso de que existan criterios específicos.

Algunos individuos presentan defecto de hormona de crecimiento y requieren tratamiento exógeno. La hormona de crecimiento no mejora la talla final cuando no existe déficit de la misma.

La aparición y curso de la **pubertad** ocurre de forma similar a la población general, tanto en cuanto a cambios físicos como en el campo emocional y del comportamiento.

La menstruación puede suponer un problema para los cuidadores, sobre todo en mujeres con problemas de comunicación. Además es importante prevenir embarazos desde el momento en que se inicia el periodo fértil. Existen diversas posibilidades terapéuticas de contracepción entre las que se elegirá la más adecuada para cada situación.

Entre los varones, está aumentada la frecuencia de testes no descendidos (casi un 10 % frente a un 2 % en la población general). El tratamiento médico tiene un alto índice de fracaso por lo que en general requieren descenso quirúrgico, para evitar riesgo de malignización en escroto.

5.2. Ámbito psicopedagógico

La mayoría de los autores coinciden en que el tratamiento debe ser sintomático y de apoyo. Así ADAC-Andalucía (2003) defiende que se deben prestar terapias de acuerdo con las necesidades de cada afectado, como:

- Terapia física.
- Terapia ocupacional.

- Servicios de Educación Especial.
- Miembros artificiales o prótesis auditivas.

De la revisión de los trabajos que más profundizan en este síndrome, podemos obtener las indicaciones que recogemos a continuación (ADAC (2003), Morse (2000), CdLSF (2001).

5.2.1. Comunicación

Se han señalado varios factores predictores de la probabilidad de que un niño con el síndrome adquiera habilidades de habla y lenguaje:

- Peso al nacer.
- Conexión social.
- Problemas de audición.
- Malformaciones de los miembros superiores.
- Desarrollo motor: sentarse y caminar.

Del conocimiento e importancia de estos factores se deduce la necesidad de evaluaciones de habla y lenguaje, sin esperar a que aparezcan las primeras producciones, sino a partir de los dos meses de edad.

Dada la relación entre desarrollo del lenguaje y capacidad auditiva, se deben realizar pruebas de audición tempranamente y de forma repetida. Siempre es conveniente que a pesar de malos resultados en pruebas de audición hablemos a los pequeños como si nos respondieran. Las orientaciones de los especialistas pueden aconsejar el empleo de audífonos o de métodos alternativos de comunicación, empleando signos, señas, o pizarras y tableros de comunicación. Debemos tener presente que a pesar de que el objetivo para aquellos niños que no pueden hablar o les es difícil hablar, es que puedan hablar, es necesario que se puedan expresar, como medio para participar en su aprendizaje.

La lengua de signos puede o no ser una ruta efectiva para algunos de estos niños debido a sus dificultades de recepción tales como:

- Atención visual débil.

- Incapacidad de la vista.
- Naturaleza transitoria/espacial/veloz de la lengua de signos.

Las dificultades de expresión pueden serles difíciles debido a factores tales como:

- Malformaciones del labio superior.
- Dispraxia, dificultad para ejecutar movimientos rítmicos, ligeros y secuenciales con las manos.
- Memoria para recordar los movimientos.

Aunque se dice que la mayoría de los niños con SdCL tienen potencial de percepción visual, esto no necesariamente significa que entienden todas las formas del estímulo visual.

Evidentemente la tecnología ofrece muchas opciones para aumentar la comunicación. Sin embargo, para que los ordenadores sean una solución es necesario que los niños aprendan habilidades básicas, para poder usar la tecnología eficazmente como medio de comunicación. Necesitan tener tanto el entendimiento del proceso de la comunicación, como el mundo de objetos concretos, antes de que puedan ser capaces de manejar el mundo de los símbolos abstractos.

5.2.2. Comportamiento

Algunas personas con SdCL no presentan problemas de comportamiento y otras padecen problemas leves y transitorios. Los problemas de comportamiento en estas personas se pueden superar. No obstante en ocasiones se presentan casos de **agresiones o autoagresiones.**

Los problemas del comportamiento en ocasiones son reactivos, al responder a una situación biológica o del entorno de la persona, y/o cíclicos, es decir, dejan de presentarse y vuelven. Los períodos donde estas situaciones son más frecuentes son en la primera infancia y en la adolescencia.

Para abordar los trastornos del comportamiento se deben seguir estos pasos:

- Buscar e intentar eliminar problemas médicos subyacentes: molestias gastrointestinales, dolores musculares, infecciones de oído, caries, convulsiones, etc.

- En el caso de que no se encuentren problemas médicos, o si aún tratándolos el trastorno de comportamiento se mantiene, deberíamos intentar identificar la fuente del problema, buscar patrones repetitivos: si el comportamiento ocurre siempre igual, en el mismo lugar o con una persona específica; si el entorno no promueve una estructura suficiente o no existe un programa educativo o recreativo apropiado.

- Es fundamental utilizar datos procedentes de las observaciones y no dejarse llevar por las impresiones.

- El empleo de técnicas de modificación de conducta es el medio más adecuado para controlar tanto los antecedentes como los consecuentes de los comportamientos.

5.2.3. Escolarización

La **intervención precoz** debe comenzar en cuanto sea posible. Es importante que los profesionales sean capaces de coordinar la información y los programas de intervención, además de ofrecer apoyo en el ámbito emocional.

Las posibilidades son variadas, dependiendo de los casos: desde llevar al niño a un entorno social para que se relacione con otros, jugando y aprendiendo, a que un especialista acuda a la casa del niño para ayudar en su cuidado, planificar y/o llevar a cabo la estimulación.

Siempre es importante que cuando las posibilidades y limitaciones estén establecidas los que cuiden al niño se relacionen con esos especialistas que establezcan los objetivos, actividades y mitología adecuada. La Cornelia de Lange Síndrome Foundation, recomienda lo que denomina "Plan de Servicio Familiar Individualizado" o "Plan Educativo Individualizado", consistentes en acuerdos entre los que cuidan al niño y los especialistas, abarcando los servicios y terapias utilizadas, respondiendo a los interrogantes ¿qué?, ¿cómo?, ¿cuándo?, ¿cuánto tiempo?

En relación con la **integración escolar**, la mayoría de las personas con SdCL pueden ser incluidas en un entorno regular. Al igual que en otros síndromes, las posibilidades de la integración dependen tanto de las necesidades especiales del niño como de las posibilidades educativas del entorno. En cualquier caso es importante que los padres conozcan tanto las normas aplicables en su Comunidad

Autónoma, como los servicios psicopedagógicos y órganos de la Administración encargados de este tema.

La Cornelia de Lange Síndrome Foundation insiste en que a diferencia de hace algunos años, actualmente existe un amplio consenso en cuanto a que los comportamientos nuevos o difíciles de una persona con SdCL no suponen un mal carácter, sino que pueden estar motivados porque el niño intenta decir algo o puede haber agotado otras formas de comunicarse. Por ello el entorno de aprendizaje siempre es muy importante, recomendándose los siguientes aspectos.

Entorno físico

- Valorar si genera tensión en los sentidos de las personas; si existen ruidos frecuentes e inesperados; si la habitación está organizada visualmente y favorece la atención.
- Si los materiales y los lugares de trabajo están claramente organizados y accesibles y favorecen la estabilidad y seguridad.
- Si hay lugares más tranquilos para poder disfrutar de descansos.

Programación

En la integración escolar se espera que los alumnos participen en todas las actividades del aula. Sin embargo el ritmo no siempre puede ser seguido por estos alumnos, dado que les resulta difícil adaptarse a ambientes en donde la rutina no es constante. Si además existen dificultades motoras, la situación se complica.

- Iniciar los aprendizajes con actividades conocidas y agradables añadiendo gradualmente los no conocidos.
- Valorar si las actividades deben ser adaptadas.
- Conveniencia de emplear, junto con las instrucciones verbales, indicaciones que incluyan demostraciones, dibujos o incluso ejercicios en donde el avance sea paso a paso.

- Como hemos dicho, con los alumnos con CdLS la rutina organizada, predecible, calmada junto a los medio ambientes organizados, parecen ser lo que mejor funciona. Por ello estrategias como el uso de sistemas de horarios y calendarios, los sistemas de objetos, dibujos, marcadores de líneas y/o palabras pueden ayudar a que participen y se preparen para los cambios. Los horarios y calendarios deben preparase de la manera en que el niño entienda mejor.

- Hay que permitir al niño suficiente tiempo para procesar, planear e implementar su respuesta a la información que se le da y que pueda utilizar vías de acceso como el tacto. Favorecer hasta donde sea posible la individualización, sobre todo en la cantidad y en el paso de unas actividades a otras. Aprovechar las habilidades visuales que el alumno posiblemente tiene; para ello es conveniente dar instrucciones orales, después presentar las preguntas visualmente o realizar demostraciones del contenido a enseñar, para, finalmente, terminar dando las instrucciones oralmente otra vez. El apurar al niño puede añadir tensión, lo que a su vez reduce el tiempo que tiene para procesar.

- En ocasiones muchos alumnos se desempeñan mejor cuando se les ofrecen experiencias concretas de aprendizaje. Por ejemplo: acudir a una tienda para practicar las matemáticas, para que compren los artículos que necesitan. Es habitual que en los centros de educación especial "esta tienda" se construya en las propias clases. Con actividades de este tipo se trabaja, además de las matemáticas, la planificación, la lectura, la movilidad, seguridad, etiqueta social, etc.

- Cuando existan dificultades para la escritura, hay que valorar la posibilidad de emplear adaptadores, incluidos los ordenadores.

- Otra estrategia fundamental es el empleo adecuado del descanso. Lo ideal sería ajustarlos en funciones de los niveles de excitación que posean. Algunos necesitarán ayuda especial o preenseñanza, en un aula de clases especiales, para poder dominar las materias que les causan dificultad en un aula de clases regulares.

Interacción social

En ocasiones los niños con SdCL tienen dificultades para su interacción con los compañeros por sus diferentes estilos de comunicación, habilidades e intereses. Para superarlas los adultos tienen que planificar actividades que promuevan que los niños que no tienen SdCL aprendan a jugar con los que lo tienen.

- Algunos estudiantes tienen dificultad para tomar la iniciativa y dar a conocer lo que necesitan. Para ellos las horas de recreo o sin estructura con sus compañeros, les son difíciles debido a la naturaleza impredecible de los eventos sociales y la ansiedad que sienten en situaciones desconocidas en las que no saben qué esperar. Para promocionar positivamente el crecimiento social-emocional de estos alumnos, hay que determinar si sería bueno que el alumno se convirtiera en "hermano/hermana mayor" de un niño más pequeño, o si sería útil para él incluirle en un programa de habilidades sociales, en un grupo pequeño, con otros alumnos que estén experimentando problemas similares.
- Cuando los alumnos con CdLs padecen incapacidades adicionales se escolarizan en aulas cerradas. En estos casos hay que favorecer las actividades sociales, aquellas que favorezcan la interacción con otros.

Tabla 4. Entorno físico, programación e intervención social.

5.2.4. Familia

Cuando se recibe un diagnóstico de este tipo es comprensible que el impacto sea abrumador. Es el comienzo de un proceso perenne de encausar y reencausar sentimientos, pensamientos, acciones y creencias. Habrá tristeza, pero también felicidad. También se tendrán que tomar muchas decisiones; pero estas decisiones no necesitan ser hechas en soledad. Existen muchas familias, asociaciones y profesionales que están listos y dispuestos para ofrecer información, apoyo y aliento a las personas que lo solicitan.

Con frecuencia a las familias les cuesta aceptar el diagnóstico del síndrome Cornelia de Lange. El aturdimiento, la ira, el rechazo, la culpa y la tristeza son reacciones comunes. La mayoría de las familias se ajustan a su nueva situación.

Cuando la tristeza y la depresión se prolongan en los miembros de la familia, hay que acudir a tratamiento psicológico/psiquiátrico lo antes posible. Además del ajuste inicial que estas familias tienen que hacer, las tensiones intermitentes en el transcurso de la vida del niño, pueden temporalmente desestabilizar a la familia. Los asociaciones y servicios para familias que funcionan adecuadamente, son aquellos que periódicamente indagan el estado de la familia y continúan ofreciendo el apoyo emocional que necesita la familia.

En relación con los **hermanos,** el reto de los padres de hijos con SdCL consiste en suplir las necesidades de éstos sin descuidarse de ellos mismos o de los demás hijos. El secreto (y la dificultad) está en alentar a toda la familia a trabajar en conjunto. Un primer paso es brindar a los hermanos suficiente información precisa, realista y adecuada a la edad; aspectos como que no se "contagian", que su hermano necesita de su amor y cuidado y todo lo que logre que los hermanos se sientan cómodos en cuanto a las necesidades del hermano con SdCL sobre cuándo necesitan ayuda o tiempo solos.

El nacimiento de un niño con este síndrome puede tener un efecto profundo en los **abuelos y en toda familia extensa**. La pérdida de la imagen de la "familia perfecta" a menudo deja a los abuelos con una sensación de ira y tristeza. En ocasiones los familiares construyen su propia versión de quién es el "responsable" del síndrome, porque parece importante culpabilizar a alguien. Suelen realizarse con frecuencia preguntas sobre las posibilidades de desarrollo y educativas que el niño dispone; los familiares deberían entender que aunque las necesidades entre un niño con síndrome y otro que no lo es son diferentes, muchas son las mismas y que todos los niños saben instintivamente cuándo son amados y aceptados. Hay muchas situaciones en donde se puede ayudar: paseos, lenguaje y lectura, cuidados especiales, regalos bien elegidos, y cómo no: llamadas alentadoras.

La mayoría de los padres necesitan tener un **tiempo de descanso**, separados de la constante demanda de cuidar de sus hijos. Esto es especialmente necesario en los padres con hijos con discapacidad. Aunque pueden aflorar sentimientos de culpabilidad, disponer de este tiempo es crucial para luego seguir atendiendo lo mejor posible al niño. Los centros de estimulación, los colegios y las asociaciones, cada vez disponen en este aspecto de más servicios y mejor organizados.

6. RECURSOS

6.1. Bibliografía

Allason, J.E. Hennekam, R.C. Ireland, M. (1997). De Lange syndrome: subjective and objective comparison of the classical and mild phenotypes. *J. Med. Genet*. Aug. 34 (8): 645-50.

Berney, T.P. Ireland, M. Burn, J. (1999). *Behavioural phenotype of Cornelia de Lange Syndrome*. ADC Online.

Cruz. M. Bosch, J. (1998). *Atlas de Síndromes pediátricos*. Barcelona: Espax Publicaciones Médicas.

Fernández, J. Tango, C. (2000). *Síndrome de Cornelia de Lange.*

Ireland, M. (1996). Cornelia de Lange syndrome: clinical features, common complications and long-term prognosis. *Curr. Paediatr*. 6:69-73.

Martínez-Frías, ML. Bermejo, E. Félix, V. Jiménez, N. Gómez-Ullate, J. López, J.A. et al. (1998). Síndrome de Brachmann de Lange en nuestro medio: Características clínicas y epidemiológicas. *Anales Españoles de Pediatría*; 48:293-8.

Rodríguez, G. *Síndrome de Cornelia de Lange*. Sevilla: Unidad de Dismorfología del Hospital Virgen del Rocio.

Russell, KL. Ming, JE. Jukofsky, L. Magnusson, M. Krantz, ID. (2001). Dominant paternal transmission of Cornelia de Lange syndrome: anew case and review of 25 previously reported familial recurrences. *J. Med. Genet*. Dec. 15; 104 (4): 267-76.

Smith, DW. (1978). *Atlas de malformaciones somáticas en el niño*. Barcelona: Editorial Pediátrica.

6.2. Páginas Web

ADAC: Asociación para las deficiencias que afectan al crecimiento y al desarrollo. (2003). *Síndrome de Cornelia de Lange.*
http://www.geocities.com/HotSprings/villa/4521/

ADAC-Andalucía (2003). *Patologías. Cornelia.*
http://www.adac-es.net/webs/cornelia.htm

CISATER: Centro de investigación sobre el síndrome de aceite tóxico y enfermedades raras. (2003). *Síndrome de Cornelia de Lange.*
http://cisat.isciii.es/er/prg/er_bus2.asp?cod_enf=658

Club del filodendro: Revista electrónica de integración escolar de alumnos con n.e.e. y dificultades de aprendizaje. (2003). *Síndrome de Cornelia-Lange.*
http://enebro.pntic.mec.es/~fdepedro/Cornelialange.htm

CdLSF: Cornelia de Lange Síndrome Foundation, Inc. (2001). *Enfrentado los desafíos.*
www.cdlsusa.org

Guerrero Vázquez, J. (2002). *Síndrome de Cornelia de Lange.*
http://www.medynet.com/usuarios/jguerrerof/casosped/011002_sol.htm

Morse, M. T. (2000).

Protocolo de educación para niños que padecen del síndrome Cornelia de Lange.
http://www.tsbvi.edu/Outreach/seehear/winter00/cornelia-span.htm
http://www.kumc.edu/gec/support/cornelia.html
http://www.icondata.com/health/pedbase/files/CORNELIA.HTM
http://www.tsbvi.edu/Outreach/seehear/fall98/cornelia.htm
http://www.bdid.com/cornelia.htm

6.3. Asociaciones

Asociación de Deficiencias de Crecimiento y Desarrollo (ADAC)
C/ Manuel Villalobos, 41
41019 Sevilla
Tel. y Fax: 954 35 87 86
www.geocities.com/HotSprings/villa/4521/

Asociación de Deficiencias de Crecimiento y Desarrollo (ADAC-Andalucía)
C/ Enrique Marco Dorta, 6.
41018 Sevilla

Tel.: 954 98 98 89. Fax: 954 98 97 90
E-mail: a.d.a.c@telefónica.net
www.geocities.com/HotSprings/villa/4521/

An International Federation of Communities United by Cornelia de Lange Syndrome.
http://www.cdlsworld.org/

Cornelia de Lange Síndrome Foundation, Inc.
http://www.cdlsusa.org

Cornelia de Lange Syndrome Association Australasia Inc.
www.cdlsaus.org/

Associazione Nazionale di Voluntariato Cornelia de Lange.
www.corneliadelange.org/

7. FICHA RESUMEN

7.1. ¿Qué es el síndrome de Cornelia de Lange o Brachmann de Lange?

Es un trastorno congénito (presente al nacimiento) caracterizado por un conjunto anomalías físicas, especialmente faciales, asociadas a retraso mental de grado variable, cuya base genética y molecular es desconocida.

Sus características más significativas en los casos más graves son:

- Hipocrecimiento global con microcefalia.
- Malformaciones externas.
- Rasgos faciales primitivos: sinofridia o sinofrisis (cejijuntos) presente en el 99 % de los individuos lo cual hace que sea el rasgo más distintivo.
- Limitaciones en la movilidad articular.
- Deficiencia mental.
- Retraso psicomotor.

- Poca habilidad para las relaciones sociales.
- Comportamiento repetitivo y estereotipado.
- Poca expresión facial de las emociones.
- En ocasiones comportamiento autoagresivo.

7.2. ¿Cómo se detecta?

En el momento actual no existe ninguna prueba definitiva para el diagnóstico; debe hacerse basándose en los datos clínicos. Para personas expertas existen pocas dificultades para el diagnóstico de los casos clásicos. Los signos más valiosos son los faciales, sobre todo la sinofridia (98%), pestañas largas (99%), filtro largo, labios finos y comisuras bucales hacia abajo (94%). Esto unido a retraso mental y pondoestatural ofrece un diagnóstico con pocas dudas.

El diagnóstico prenatal es posible en algún hermano de un caso conocido, en el que existan anomalías de los miembros, microcefalia y retraso de crecimiento intrauterino visibles en las ecografías prenatales.

7.3. ¿A cuántas personas afecta?

La incidencia del SdCL no está clara aunque se estima entre 1/10.000 y 1/60.000 en recién nacidos.

En España el estudio de malformaciones congénitas ECEMC ha obtenido una prevalencia neonatal mínima (se diagnostican preferentemente las formas completas o severas) de 0,97/100.000.

El riesgo de tener un segundo hijo con este síndrome es muy bajo, del 2 al 5%, aunque algunos autores dan un riesgo de recurrencia aún más bajo.

7.4. ¿Dónde me puedo informar?

- Cornelia de Lange Síndrome Foundation, Inc.
  www.cdlsusa.org

- Asociación de Deficiencias de Crecimiento y Desarrollo (ADAC)
  http://www.geocities.com/HotSprings/villa/4521/

7.5. ¿Cómo es el fututo de estas personas?

La mortalidad es alta, hasta tres veces la de la población general en algunas series. Las causas más frecuentes son respiratorias: neumonía, crisis de apnea, aspiración masiva de alimento al pulmón, displasia broncopulmonar.., seguidas por las malformaciones cardiacas y digestivas. En los que se realizó autopsia, el hecho más significativo en el cerebro fue la microcefalia.

Siempre hay posibilidades educativas y de mejora. Éstas dependen de un diagnóstico médico y psicológico adecuado; del comienzo de la Atención Temprana lo antes posible; de servicios competentes de apoyo al niño y a su familia con una adecuada coordinación; y del apoyo familiar y entre los familiares tanto en lo educativo como en lo emocional.