

# Síndrome de CORNELIA de LANGE.

Guerrero Vázquez, J.\*

\* Hospital Punta de Europa. Algeciras (Cádiz)

**Sinonimia:** Síndrome de Barchmann- Cornelia De Lange.

## CONCEPTO

Síndrome malformativo caracterizado, esencialmente, por hipoprecimiento de inicio intrauterino, retraso mental grave, micromelia y facies peculiar.

Incidencia: 1/10.000 a 1/20.000 recién nacido. Se estima que, en España, la prevalencia es de 0.97 por 100.000 nacidos vivos.

## GENETICA

Se ha descrito concordancia en gemelos monozigotos así como afectación de hermanos lo que ha llevado a considerar la posibilidad de una herencia autosómica dominante. La inmensa mayoría de los casos son, sin embargo, esporádicos (99%). Se ha comunicado un paciente con una translocación de novo (3q26:17q23).

## DESCRIPCION

Este síndrome que, habitualmente, cursa con retraso mental, se caracteriza por bajo peso al nacimiento, talla baja, microcefalia, hirsutismo generalizado y, dentro de él, sinofridia y cabello de implantación baja. La nariz es pequeña y con las ventanas antevertidas, filtrum largo, labio superior delgado con cierta prominencia en la línea media. Pabellones auriculares de implantación baja y peludos. Paladar ojival y micrognatia. Son frecuentes las dificultades para la alimentación, el llanto débil de tono bajo, la irritabilidad, la hipertonia de las extremidades. Estas suelen presentar rasgos malformativos de diversa importancia que van desde la implantación proximal de los pulgares, clinodactilia o pliegues simiescos a la ectrodactilia e incluso la focomelia. La piel puede mostrar, además del clásico hirsutismo, cutis marmorata, nevus pigmentarios, hipoplasia mamilar y del ombligo. Son frecuentes las malformaciones genitales con criptorquidia, hipospadias, útero bicorne e hipogenitalismo externo e interno en la niña. Se han descrito, ocasionalmente, alteraciones neurológicas (sordera, epilepsia), cardiopatías (CIA, CIV, ductus), alteraciones gastrointestinales (malrotación intestinal, hernia de hiato, hernia diafragmática); renales (hipoplasia renal), osteoarticulares (limitación de la movilidad del codo por hipoplasia y luxación dorsal de la cabeza del radio) y alteraciones de la dentición. Se discute la existencia de formas menores de la enfermedad.

## PRONOSTICO

Malo o reservado (posibilidad de muerte precoz por la severidad de las malformaciones, episodios de aspiración en el primer año de vida y susceptibilidad a las infecciones). Es bastante infrecuente que estos pacientes alcancen la edad adulta sufriendo mala adaptación social por el retraso mental, los posibles defectos sensoriales (sordera) y las dismorfias.

## DIAGNOSTICO DIFERENCIAL

Cruz y Bosch (1998) ofrecen una exhaustiva tabla que recoge los síndromes que cursan con hipertricosis, hirsutismo o sinofridia.

## TRATAMIENTO

Sintomático. Es necesario el consejo genético. El riesgo de recurrencia puede estar entre el 1 y el 3%.

## BIBLIOGRAFIA

1. Baraitser M, Winter RM. Color Atlas of Congenital Malformation Syndromes. Mosby-Wolfe. London 1996, p27.
2. Cruz M, Bosch J. Atlas de Síndromes pediátricos. Espax Publicaciones Médicas. Barcelona 1998. P 76-7.
3. Martínez-Frías ML, Bermejo E, Félix V, Jiménez N, Gómez-Ullate J, López JA et al. Síndrome de Brachmann de Lange en nuestro medio: Características clínicas y epidemiológicas. An Esp Pediatr 1198;48:293-8.
4. Russel KL, Ming JE, Patel K, Jukofsky L, Magnusson M, Krantz I. Dominant paternal transmission of Cornelia de Lange syndrome: a new case and review of 25 previously reported 5 familial recurrences. Am J Med Genet 2001;104:276-7
5. Smith DW. Atlas de malformaciones somáticas en el niño. 2ª edición. Editorial Pediátrica Barcelona 1978; p 56-7.