

Multimed 2018; 22(5)
SEPTIEMBRE-OCTUBRE

CASO CLÍNICO

UNIVERSIDAD DE GRANMA

Síndrome Cornelia de Lange: una aproximación a las limitaciones psicomotoras que provoca

Cornelia de Lange syndrome: an approach to the psychomotor limitations it causes

Lic. Psicol. Marlien de la Caridad Rodríguez Figueredo.

Universidad de Granma. Bayamo. Granma, Cuba.

RESUMEN

La presentación del caso que se refiere pertenece a un lactante, cuyo desarrollo durante su primer año de vida estuvo condicionado por el síndrome Cornelia de Lange, diagnosticado desde los 6 meses de edad. Se delimitan los rasgos característicos que permiten el diagnóstico de este síndrome genético, así como los elementos que indican el retardo en el desarrollo psicomotor. Para la obtención de esta información se utilizó la entrevista a los familiares y la observación al niño. Entre los principales resultados que se obtuvieron se destacan las características clínicas que se verifican y demuestran la veracidad del diagnóstico realizado, así como la descripción de las principales limitaciones presentes relacionadas con la socialización, comunicación, manipulación de objetos y desarrollo motor.

Palabras clave: síndrome Cornelia de Lange, insuficiencia de crecimiento, trastornos del desarrollo del lenguaje, discapacidad intelectual, psicología del desarrollo.

ABSTRACT

The presentation of the case referred to belongs to an infant, whose development during his first year of life was conditioned by the Cornelia de Lange syndrome,

diagnosed from 6 months of age. The characteristic features that allow the diagnosis of this genetic syndrome are delimited, as well as the elements that indicate the delay in psychomotor development. To obtain this information, the interview with the family members and the observation of the child were used. Among the main results that were obtained, the clinical characteristics that are verified and demonstrate the veracity of the diagnosis made as well as the description of the main present limitations related to socialization, communication, manipulation of objects and motor development are highlighted.

Key words: Cornelia de Lange syndrome, failure to thrive, language development disorders, intellectual disability, developmental psychology.

INTRODUCCIÓN

El embarazo es un proceso biológico que constituye un evento vital ubicado en la etapa de extensión de la familia y está asociado con la decisión de incrementar el número de sus miembros. La figura materna se convierte en la primera fuente de estimulación para su descendencia ya que antes de su nacimiento puede establecer una comunicación que dirija la relación con el futuro bebé. Esta relación va generando expectativas con respecto al futuro niño o niña y al ejercicio de la maternidad y paternidad, las que por lo general son positivas y están asociadas con el deseo de que el nacimiento sea una experiencia positiva a partir de la garantía de la salud de este nuevo ser que con tanto anhelo se espera.

Sin embargo, qué sucede cuando luego del nacimiento el resultado del embarazo es un niño o niña que presenta rasgos dismórficos. Estas características son típicas de padecimientos con causa genética, entre estos se encuentra el síndrome Cornelia de Lange.¹ La familia está ante un nuevo reto que impone la crianza de un hijo o hija especial que tendrá peculiaridades tanto físicas como psicológicas. Ante esta realidad se produce una frustración en las expectativas a partir de no obtener el resultado esperado, que se puede manifestar de varias maneras, entre ellas se reconocen el rechazo al bebé, la autoagresión o la agresión al otro miembro de la pareja por considerarse culpable de esta situación, la negación de la realidad, estableciéndose cuestionamientos con respecto a las competencias profesionales de los médicos que ofrezcan el diagnóstico pero también se puede aceptar la realidad, mostrándose una actitud positiva con respecto al hijo o hija así como con respecto a la ayuda que deberá brindarle.²

Ante esta situación la familia no comprende las causas del estado de salud, desconoce las características del síndrome o enfermedad que tiene su descendiente y necesita aprender a convivir con sus limitaciones, así como reconocer las alternativas de ayuda que necesitará ofrecer para propiciar la explotación al máximo de sus capacidades. Se planteó como problema científico las insuficiencias para lograr la aceptación del diagnóstico de síndrome genético Cornelia de Lange en la familia de un lactante que lo padece en el municipio Manzanillo en la provincia de Granma. En este caso se abordarán los aspectos clínicos que demuestran la presencia del síndrome genético diagnosticado y justifican el retardo en el desarrollo psicomotor presente en el lactante.

El síndrome Cornelia de Lange se considera un trastorno genético de carácter congénito, caracterizado por un conjunto de anomalías físicas. Se describió en 1933 por la doctora Cornelia de Lange, aunque desde 1916 el doctor Brachmann describió un caso con características similares a las descritas posteriormente. Su incidencia está estimada entre 1 por cada 10000 recién nacidos.³ Con respecto a la ocurrencia por sexo existe un ligero predominio femenino.⁴ Las principales características biomédicas son hipocrecimiento, malformaciones en las extremidades, sobre todo en las superiores que pueden ir desde oligodactilia hasta hipoplasia del cúbito o ausencia completa del antebrazo con implantación de los dedos al nivel del codo.⁵

Las investigaciones a nivel mundial al respecto están relacionadas con el favorecimiento del desarrollo psicomotor a través de estrategias de intervención fisioterapéutica. En Cuba existen pocas investigaciones sobre este síndrome por los pocos casos diagnosticados, en el centro de rehabilitación Julio Díaz se da tratamiento fisioterapéutico a 2 casos, lográndose avances en su desarrollo motor.

En la provincia Granma, existe un solo caso diagnosticado al que se realizó una evaluación a los 4 meses de edad, publicada en la revista Correo Científico Médico de Holguín, que constituye un referente para el presente estudio.⁶

Para dar solución a la interrogante planteada se establece como objetivo determinar los rasgos clínicos del síndrome genético Cornelia de Lange para el logro de la aceptación del diagnóstico de en la familia de un lactante que lo padece en el municipio Manzanillo en la provincia de Granma.

CASO CLÍNICO

Sujeto de 9 meses, diagnosticado con el síndrome Cornelia de Lange a los 3 meses de edad, aunque desde el nacimiento se identificaron rasgos dismórficos. El diagnóstico realizado se sustenta en la presencia de anomalías faciales como sinofridia, cejas arqueadas, pestañas largas, filtro largo, labios en forma de u invertida, labios finos, implantación baja de las orejas, microcefalia, manos y pies pequeños (micromelia), cuello corto, así como clinodactilia del quinto dedo.⁷ Con antecedentes familiares de madre multigesta de 31 años de edad, universitaria, que se desempeñó durante el embarazo como profesora universitaria de Psicología, de procedencia urbana, con embarazo de bajo riesgo genético y riesgo obstétrico por antecedentes de hepatopatía, sepsis vaginal e hipercolesterolemia.

En la etapa prenatal existió un adecuado control, se realizaron 3 ultrasonidos en los que no se diagnosticaron alteraciones en los miembros, sólo en el tercero, realizado a las 31 semanas de gestación se diagnosticó oligoamnio severo (disminución del líquido amniótico), razón por la que se ingresó con seguimiento a través de ultrasonido y CTG. No se registran antecedentes familiares de defectos en las extremidades, discapacidad mental o dificultades en el desarrollo por causa genética.

Con respecto a los antecedentes personales se conoció que fue producto de una cesárea realizada a las 33 semanas por presentar el líquido amniótico en 5, así como por evidencias de sufrimiento fetal. La operación duró más de 1 hora por las condiciones de las paredes del útero. El recién nacido de sexo masculino presentó hipoxia al nacer, llanto débil, el peso fue de 1800g, talla de 41 cm, el perímetro cefálico de 29 cm y el perímetro torácico midió 29,5 cm.

El examen realizado luego del nacimiento permitió diagnosticar anemia, síndrome de dificultad respiratoria por neuromediastino, requirió tratamiento con amikacina y ampicilina, rasgos dismórficos asociados al tamaño de manos y pies, así como a las características faciales y malformaciones en dedos de manos y pies.

El recién nacido requirió de cuidados neonatales especiales, permaneció ingresado por 21 días en la sala de neonatología, de ellos 5 estuvo reportado de crítico requirió entubación, ventilación y transfusión de sangre. Su evolución fue positiva,

así como su asimilación de la leche materna lo que permitió su aumento de peso, recibió el alta médica luego de 15 días posteriores a la salida de esta sala.

El estado general del lactante en el momento del egreso fue adecuado, se corroboró la presencia de los reflejos de hociqueo, aferramiento, Moro, Babinsky y el de succión, aunque con respecto a este último se debe señalar que era débil y nunca logró alimentarse directamente de la madre, fue necesario emplear el biberón.

El seguimiento posnatal por genética corroboró la hipótesis inicial asociadas a la implicación de los rasgos dismórficos, determinándose la presencia del síndrome Cornelia de Lange, evidente por las siguientes características:⁸ hipoprecimiento, rasgos faciales primitivos: sinofridia, pestañas largas, labios finos, surco simiano en ambas manos, implantación baja de pulgares, clinodactilia del quinto dedo, se encontraron otras malformaciones: criptorquidia, cardíacas, oculares y auditivas, así como limitaciones en la movilidad articular.

Se podría considerar que el síndrome presente es de tipo leve o moderado,⁹ ya que no presenta reducción en las extremidades, aunque mantiene el retraso en el desarrollo motor ha asimilado bien la fisioterapia y su crecimiento se ha mantenido estable. Su estado de salud en general ha sido favorable, sólo requirió ingreso médico en una ocasión a los 2 meses de edad diagnosticado con catarro común.

Entre las principales afecciones experimentadas se encontraron catarro común, conjuntivitis catarral, otitis media. También tuvo lesiones autoprovocadas en la lengua de manera reiterada desde los 7 meses de edad. Al momento del reporte, el paciente tiene una talla de 57 cm, peso de 5.3 kg y circunferencia cefálica de 39cm.

DISCUSIÓN

El lactante logra permanecer varias horas despierto, sobre todo en horario de la mañana, ya a partir del mediodía permanece más tiempo dormido que despierto y en pocas ocasiones manifiesta necesidad de alimentarse a través del llanto que es lo más común en esta etapa.

La madre refiere que ella lo alimenta cada tres horas independientemente de si él muestra o no la necesidad de ser alimentado. Se muestra espasticidad en el lactante,¹⁰ manifiesta en todo el cuerpo, pero sobre todo en las manos, las que

mantiene cerradas y logra abrirlas con mucha dificultad, a pesar de esto se las lleva a la boca, no así objetos ni alimentos, por sus dificultades para realizar el agarre.

Por otra parte, logra ingerir alimentos líquidos en jarrito con ayuda de la madre, aunque se alimenta con biberón y lo que consume es leche con maicena y compota.

Entre los logros alcanzados al respecto hasta el momento están control y sostén cefálico, rotación del cuerpo de la posición boca abajo a boca arriba y viceversa, logro de sedestación con apoyo, seguimiento de objetos con la vista, agarre y trabajo con objetos, emisión de sílabas y sonrisa social.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Dave U, Shetty D. Mutational Screening and Prenatal Diagnosis in Cornelia de Lange syndrome. J Obstet Gynaecol India [Internet]. 2014[citado 20 Feb 2018]; 64(1):27-31. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3931894/>.
2. Marchisio P, Selicorni A, Bianchini S, Milani D, Baggi E, Cerutti M, et al. Audiological findings, genotype and clinical severity score in Cornelia de Lange syndrome. Int J Pediatr Otorhinolaryngol. 2014; 78(7):1045-8.
3. Sanz H, Suárez E, Rodríguez S, Durán JP, Cortez V. Síndrome de cornelia de Lange - síndrome de Brachmann de Lange. Gac Med Boliviana [Internet]. 2007 [citado 23 Nov 2017]; 30(2):54-7. Disponible en: http://www.scielo.org.bo/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1012-29662007000200011&lng=es.
4. Gervasini C, Parenti I, Picinelli C, Azzollini J, Masciadri M, Cereda A, et al. Molecular characterization of a mosaic NIPBL deletion in a Cornelia de Lange patient with severe phenotype. Eur J Med Genet. 2013; 56(3):138-43.
5. Kaiser FJ, Ansari M, Braunholz D, Gil Rodríguez MC, Decroos C, Wilde JJ, et al. Loss-of-function HDAC8 mutations cause a phenotypic spectrum of Cornelia de Lange syndrome-like features, ocular hypertelorism, large fontanelle and X-linked inheritance. Hum Mol Genet [Internet]. 2014 [citado 20 Jun 2017]; 23(11):2888-900. Disponible en: <http://hmg.oxfordjournals.org/content/23/11/2888.long>.

6. Luis LL, Rodríguez Y, Liópiz RM, Liópiz Tratamiento rehabilitador a un paciente con síndrome de Cornelia de Lange. CCM [Internet]. 2017[citado 20 Jun 2017]; 21(3). Disponible en http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1560-43812017000300027&lng=es&nrm=iso&tlng=es.
7. Kline AD, Calof AL, Schaaf CA, Krantz ID, Jyonouchi S, Yokomori K, et al. Cornelia de Lange syndrome: Further delineation of phenotype, cohesin biology and educational focus, 5th. Biennial Scientific and Educational Symposium abstracts. Am J Med Genet A [Internet]. 2014 [citado 20 Oct 2017]; 164(6):1384-93. Disponible en: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/pdf/10.1002/ajmg.a.36417>.
8. Pavlidis E, Cantalupo G, Bianchi S, Piccolo B, Pisani F. Epileptic features in Cornelia de Lange syndrome: Case report and literature review. Brain Dev. 2014[citado 20 feb 2016]; 36(10): 837-43.
9. Teresa Rodrigo ME, Eckhold J, Puisac B, Dalski A, Gil Rodríguez MC, Braunholz D, et al. Functional Characterization of NIPBL Physiological Splice Variants and Eight Splicing Mutations in Patients with Cornelia de Lange Syndrome. Int J Mol Sci [Internet]. 2014[citado 30 Nov 2018]; 15(6):10350-64. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4100155/>.
10. Santana Hernández EE, Tamayo Chang VJ, Pupo Zalazar O. Síndrome de Cornelia de Lange. Presentación de un paciente. Medicentro Electrón [Internet]. 2015 [citado 23 Nov 2017]; 19(4): 253-7. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1029-30432015000400008&lng=es.

Recibido: 19 de junio de 2018.

Aprobado: 10 de julio de 2018.

Marlien de la Caridad Rodríguez Figueredo. Universidad de Granma. Bayamo. Granma, Cuba. Email: mrodriguezf@udg.co.cu.