

cōrnelia

s c d l e s p a ñ a



SÍNDROME CORNELIA DE LANGE

¿QUÉ ES EL SÍNDROME CORNELIA DE LANGE?

El SCdL es una enfermedad rara y compleja. Es un trastorno congénito, causado por alteraciones genéticas. Sorprendentemente, los mismos genes que lo producen, tienen también importancia en el cáncer, al participar en la regulación de la segregación cromosómica.

Desde el punto de vista molecular y funcional, el SCdL es un síndrome que produce una alteración del desarrollo de la forma del sujeto.

Lo que se altera son unas proteínas, que interactúan o forman parte del complejo de cohesinas, máquina proteica que se encarga de mantener o ayudar al DNA para que pueda hacer bien su trabajo.

La prevalencia estimada actualmente es de 1/15000 nacidos vivos.

CARACTERÍSTICAS

El síndrome de Cornelia de Lange se caracteriza por retraso de crecimiento pre y postnatal, y presenta rasgos faciales característicos como: microcefalia (cabeza anormalmente pequeña) y en ocasiones braquicefalia (cabeza inusualmente corta), una nariz pequeña, ancha, y evertida (vuelta) hacia arriba, sinofridia (cejas arqueadas que crecen juntas), pestañas largas y rizadas, labios delgados y dirigidos hacia abajo, filtrum largo (espacio más grande entre el labio superior y la nariz) e implantación baja de las orejas. También es frecuente la hipertrichosis (crecimiento excesivo del pelo) en diferentes zonas del cuerpo.

Pero si hay algo característico, son las alteraciones de las extremidades, que habitualmente afectan más a las superiores y que van desde la ausencia de la mano, hasta la presencia de manos pequeñas con dedos afilados. A veces, el antebrazo puede terminar en un solo dedo (monodactilia). Sin embargo, hay también alteraciones menores, como pulgares implantados proximalmente, arrugas palmares simples, braquiclinodactilia (falange intermedia más corta) del quinto dedo, o más raramente, sindactilias (dedos unidos) o polidactilias (más de cinco dedos).

En las extremidades inferiores son frecuentes los pies pequeños y la sindactilia parcial del segundo y tercer dedo. Muchas de estas manifestaciones suelen ser asimétricas.

Los niños afectados pueden tener también retraso intelectual que suele ir de leve a grave, alteraciones en la coordinación de los movimientos y sobre todo problemas de comportamiento y comunicación. Son frecuentes las autolesiones como golpearse en la cabeza y morderse o arrancarse las uñas, las repeticiones compulsivas, el comportamiento autista, el déficit de atención y la hiperactividad.

PROBLEMAS MÉDICOS

Los problemas médicos más comunes son el reflujo gastroesofágico, que muchas veces provoca gran dolor con dificultades en la alimentación y alteraciones de la conducta, las alteraciones cardíacas, las convulsiones, los problemas de visión y la pérdida de audición.

En cuanto a las enfermedades oculares puede haber blefaritis (inflamación de los párpados), conductos lagrimales defectuosos o inexistentes, ptosis (párpados caídos), e incluso miopía extrema.

Es una enfermedad muy compleja del desarrollo y cuando el niño llega a término el problema está muy avanzado; es importantísimo el diagnóstico precoz y la estimulación temprana. Nuestros especialistas opinan: "que si en el momento del nacimiento se pudiera instaurar una terapia causal, el largo período de maduración cerebral todavía pendiente del niño, facilitaría la mejora del rendimiento intelectual y su comportamiento".

www.corneliadelange.es





ENTIDAD DE UTILIDAD PÚBLICA

Asociación Española del Síndrome Cornelia de Lange
C/ Parera, 9, 1º, 2ª
08740 Sant Andreu de la Barca, Barcelona (España)
Tel 622 620 718
www.corneliadelange.es
info@corneliadelange.es

colaboran:

