

RESUMEN

Daniela Benalcázar, MD^a
Evelyn Benalcázar, MD^b

^aMédico Residente Servicio Urgencias Pediátricas Hospital Carlos Andrade Marín

^bMédico Residente Servicio Emergencia Nuevo Dispensario Central del IESS

2019

El propósito de este artículo es dar a conocer características del Síndrome Cornelia de Lange (SCdL) con relación a un caso clínico. **Introducción:** El Síndrome Cornelia de Lange (SCdL) es un raro trastorno del desarrollo, clínicamente heterogéneo, hereditario con transmisión dominante, causado por la mutación de uno de sus siete genes. Se define en su forma clásica por patrones de crecimiento alterados, rasgos faciales distintivos, hipertrichosis, microcefalia y malformaciones en extremidades. **Caso clínico:** Lactante mayor femenina con antecedente de retraso en el crecimiento prenatal, fenotípicamente presenta características clásicas de Síndrome de Cornelia Lange. Su diagnóstico temprano permitió identificar complicaciones y que la niña reciba tratamiento multidisciplinario, el cual incluyó la intervención por diferentes especialidades médicas, desafortunadamente, la niña falleció por una obstrucción intestinal con posterior parada cardíaca. **Discusión:** Debido a que el SCdL es un trastorno genético con incidencia baja y grado de afectación muy variable, poco conocido en nuestro país, se dificulta el diagnóstico y tratamiento oportuno de complicaciones mortales. Además, por la poca información epidemiológica que se dispone y el bajo reporte de casos de esta patología decidimos presentar este caso clínico y contribuir de esta forma con la literatura académica del país. **Conclusiones:** Aunque la sospecha del SCdL durante la vida intrauterina no está bien definida, es necesario realizar medicina preventiva desde el momento de la gestación para evaluar la existencia de malformaciones existentes, ya que con el diagnóstico oportuno y preciso se puede conseguir un tratamiento eficaz que evite complicaciones y el posible deceso de los pacientes.

Palabras clave: Cornelia de Lange, mutación, crecimiento, microcefalia, sinofridia, hipertrichosis

ABSTRACT

The purpose of this article is to present characteristics of the Cornelia de Lange Syndrome (CdLS) in relation to a clinical case. **Introduction:** Cornelia de Lange Syndrome (CdLS) is a rare developmental disorder, clinically heterogeneous, hereditary with dominant transmission, caused by the mutation of one of its seven genes. It is defined in its classic form by altered growth patterns, distinctive facial features, hypertrichosis, microcephaly, and limb malformations. **Clinical case:** An older female infant with a history of prenatal growth delay, phenotypically presents the classic characteristics of Cornelia Lange Syndrome. Her early diagnosis made it possible to identify complications and for the girl to receive multidisciplinary treatment, which included intervention by different medical specialties. Unfortunately, the girl died due to intestinal obstruction with subsequent cardiac arrest. **Discussion:** Because CdLS is a genetic disorder with a low incidence and highly variable degree of involvement, little known in our country, the diagnosis and timely treatment of fatal complications is difficult. In addition, due to the little epidemiological information that is available and the low report of cases of this pathology, we decided to present this clinical case and contribute in this way to the academic literature of the country. **Conclusions:** Although the suspicion of CdLS during intrauterine life is not well defined, it is necessary to carry out preventive medicine from the moment of gestation to evaluate the existence of existing malformations, since with the timely and precise diagnosis an effective treatment can be achieved that avoid complications and possible death of patients

Key words: Cornelia de Lange, mutation, growth, microcephaly, synofridia, hypertrichosis.

DOI: xxxxxxxx
ORCID: 0000-0003-3157-5045
0000-0003-2069-3468
ISSN: xxxxxxxx

INTRODUCCIÓN

El síndrome Cornelia de Lange (SCdL) es un raro trastorno del desarrollo, clínicamente heterogéneo, hereditario con transmisión dominante, causado por la mutación de uno de sus siete genes (NIPBL, SMC1A, HDAC8, SMC3, RAD21, ANKRD11 y BRD4). Se caracteriza en su forma clásica por patrones de crecimiento alterados (discapacidad intelectual y retraso global del desarrollo, así como del crecimiento prenatal y postnatal). Los recién nacidos con SCdL suelen tener un peso, talla y perímetro cefálico por debajo del percentil 3 y presentan rasgos característicos e hipertrichosis generalizada, que se aprecia sobre todo en la cara, espalda y extremidades. Entre los rasgos faciales se incluye: micro-

cefalia, implantación baja del cabello, cejas arqueadas, sinofridia, pestañas largas, nariz corta con puente deprimido y narinas antevertidas, filtrum largo y liso, labio superior fino, comisuras bucales curvadas hacia abajo y micrognatia. Las malformaciones en extremidades pueden ser mayores o menores según el grado de discapacidad que produzcan, como su acortamiento (micromelia), ausencia de los segmentos medio y proximal (focomelia), implantación proximal de los pulgares, falta de formación de uno o más dedos (oligodactilia) o fusión de dos o más de ellos entre sí (sindactilia), agenesia o hipoplasia del cúbito y línea simiana. ^(2,3,4,5)

ADemás, ESTE SÍNDROME ESTÁ ASOCIADO A PROBLEMAS:

- Gastrointestinales tales como: atresia duodenal, páncreas anular, atresia anal, divertículo de Meckel, hernia diafragmática congénita, estenosis pilórica, hernia inguinal, malrotación intestinal, estreñimiento, reflujo gastroesofágico. ⁽⁴⁾
- Oculares y de visión como: ptosis palpebral, blefaritis, nervios ópticos anómalos, nistagmo, estrabismo, miopía e hipermetropía. ⁽⁴⁾
- De audición por estenosis de canal auditivo. ⁽⁴⁾
- Neurológicos, principalmente convulsiones, siendo el tipo más común la epilepsia parcial. ⁽⁴⁾

- Cardíacas: entre las más frecuentes la estenosis de la válvula pulmonar y la comunicación interventricular y las menos frecuentes los defectos del canal atrio-ventricular, la tetralogía de Fallot o la coartación de la aorta. ⁽⁵⁾
- Genitourinarias: anomalías estructurales del tracto urinario, el reflujo vesicouretral, la dilatación de los cálices renales o el riñón displásico. Un alto porcentaje de pacientes presentan anomalías genitales; en los varones es habitual la criptorquidia, también puede existir hipospadias o micropene; en las niñas es frecuente la hipoplasia de labios mayores. ⁽⁵⁾

Cuadro 1 - Características Clínicas del SCdL

Hallazgos principales (2 puntos cada uno si está presente)

- Sinofridia (cejas unidas en la línea media)
- Nariz corta, puente nasal cóncavo y/o nariz con punta orientada hacia arriba
- Filtrum alargado y/o liso
- Labio superior fino y/o comisuras de los labios desviadas hacia abajo
- Malformaciones en extremidades: acortamiento de las extremidades (micromelia), y/o ausencia de los segmentos medio y proximal de las extremidades (focomelia), y/o implantación proximal de los pulgares, y/o falta de formación de uno o más dedos (oligodactilia), y/o agenesia o hipoplasia del cúbito, y/o fusión de dos o más dedos entre sí (sindactilia)
- Hernia diafragmática congénita

Hallazgos sugerentes (1 punto cada uno si está presente)

- Retraso global del desarrollo y/o discapacidad intelectual
- Retraso del crecimiento prenatal
- Retraso del crecimiento posnatal
- Microcefalia
- Manos y/o pies pequeños
- Quinto dedo corto (manos)
- Hirsutismo

Puntuación clínica:

≥ 11 puntos y al menos tres hallazgos principales: **SCdL clásico**

9 – 10 puntos y al menos dos hallazgos principales: **SCdL no clásico**

4 – 8 puntos y al menos 1 hallazgo principal: **realizar estudio genético de SCdL**

< 4 puntos: **estudio genético de SCdL no indicado**

La prevalencia a nivel mundial del SCdL es variable oscilando entre 1/10.000 y 1/30.000 nacimientos, afecta por igual a hombres y mujeres con un ligero predominio de mujeres. Si no se ha realizado ningún estudio molecular, el riesgo de recurrencia medio global es de aproximadamente 1,5%.^(2,4)

El diagnóstico prenatal está limitado a detección de anomalías mayores, ya que los rasgos fenotípicos distintivos no son fácilmente detectables (entre ellos: restricción del crecimiento intrauterino, defectos en las extremidades, anomalías faciales, hernia diafragmática y patologías asociadas principalmente cardíacas, aunque de forma inusual); sin embargo, no todos los casos fueron detectados en ecografías de rutina. El diagnóstico prenatal suele presentarse con aumento de la translucencia nuchal y nivel bajo de la proteína A placentaria asociada al embarazo (PAPP-A), restricción del crecimiento intrauterino (RCIU) temprano, anomalías con grado variable de severidad de las extremidades superiores y otras anomalías.⁽⁶⁾

El diagnóstico postnatal de este síndrome es fundamentalmente clínico, el SCdL clásico se basa en el reconocimiento de los rasgos fenotípicos faciales característicos, malformaciones en las extremidades y patrones de crecimiento alterados; además es importante realizar un buen interrogatorio a familiares con

el objetivo de buscar factores hereditarios y por último realizar exámenes de imagen que nos permitan el diagnóstico de patologías asociadas.⁽³⁾

El seguimiento a los pacientes con SCdL suele ser más frecuente durante el primer año de vida y hasta los ocho años; posteriormente se realiza anualmente hasta la adolescencia y edad adulta que pueden espaciarse cada 3 a 5 años. En caso de presentarse problemas recurrentes el plan de seguimiento se adapta de forma que incluya visitas más frecuentes.⁽⁴⁾

Las causas más frecuentes de muerte en niños pequeños con SCdL son la hernia diafragmática congénita y complicaciones respiratorias; sin embargo, existen otras causas de muerte debidas a las patologías asociadas descritas previamente, principalmente cardíacas y gastrointestinales.⁽⁴⁾

El objetivo de presentar este caso clínico es dar a conocer las características del síndrome, ya que lamentablemente en el país no se dispone de información epidemiológica suficiente que oriente a un mejor conocimiento y manejo por parte de los profesionales de salud y se pueda realizar el tratamiento y seguimiento oportuno, principalmente durante el primer año de vida en donde ocurren el mayor número de complicaciones.

REPORTE DE UN CASO CLÍNICO

Paciente femenina nacida el mes de abril de 2018, hija de madre multípara de 23 años de edad, mestiza, de estado civil soltera, nacida y residente en la ciudad de Quito, instrucción secundaria completa, de ocupación quehaceres domésticos, grupo sanguíneo ORH positivo, con antecedentes patológicos personales de cardiopatía (no especificada) y fiebre reumática, no refiere antecedentes patológicos familiares de importancia; antecedentes gineco obstétricos: gestas: 3, partos: 2, abortos: 1 (gesta 1: varón de 5 años, gesta 2: aborto, gesta 3: paciente en referencia). Padre de 27 años, mestizo, de estado civil

soltero, nacido y residente en la ciudad de Quito, instrucción secundaria completa, de ocupación comerciante, grupo sanguíneo se desconoce; no refiere antecedentes patológicos personales ni familiares de importancia. Como antecedentes importantes:

- Prenatales: se puede detallar que la madre se realizó cuatro controles durante el embarazo, dos ecografías que reportaron poca ganancia de peso, infección de vías urinarias (IVU) a repetición por lo que recibió tratamientos ambulatorios, el último dos semanas previas al nacimiento.

- Natales: paciente femenino de 36 semanas

de edad gestacional, nacida en un centro de salud de la ciudad de Quito por parto cefalovaginal, llanto inmediato posterior al nacimiento; APGAR de 5 al primer minuto, de 5 a los 5 minutos (por presentar respiración lenta e irregular, para lo cual requirió oxígeno), y de 8 a los 10 minutos; peso de 1800 gramos, talla de 43 centímetros, perímetro cefálico de 26.5 centímetros.

La paciente fue referida inmediatamente a un hospital de segundo nivel en la ciudad de Quito, en donde permaneció con ayuda de oxígeno complementario de alto flujo por el lapso de 27 días; luego de la observación, examen físico y otros exámenes se evidenció: recién nacido pretérmino tardío (RNPTT), peso bajo al nacimiento y a la edad gestacional,

sistentes presuntivos de SCdL, en esta Casa de Salud se da el alta domiciliaria a la paciente con apoyo de oxígeno permanente ambulatorio y se le refiere a Hospital de Tercer Nivel para realización de cariotipo y manejo multidisciplinario.

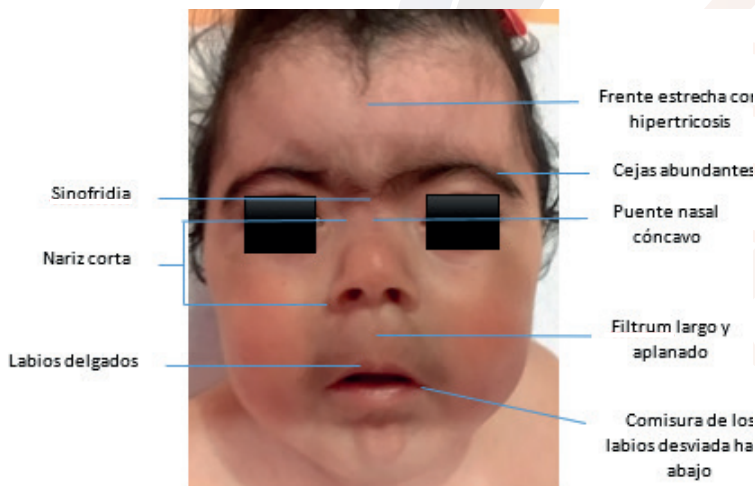


Figura 1

Pestañas largas y abundantes

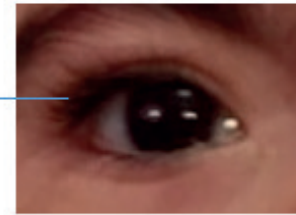


Figura 2

En un Hospital de tercer nivel de la ciudad de Quito, a mediados del mes de julio de 2018 se le realizan estudios citogenéticos cuyos resultados determinaron lo siguiente: estudio citogenético convencional mediante cultivo de linfocitos obtenidos de sangre periférica, con técnicas de bandas GTG, y conteo de 20 metafases, obteniéndose un cariotipo de sexo femenino normal: 46xx, descartándose anomalías numéricas o estructurales grandes de los cromosomas; el cariotipo clásico o convencional no identifica rearrreglos cromosómicos pequeños que puedan causar malformaciones, dimorfismo, autismo y retraso global del desarrollo, recomendando profundizar la delimitación fenotípica por un genetista.

Por los rasgos físicos antes mencionados y al ser valorada por un asesor genético, se confirma el diagnóstico de Síndrome Cornelia de Lange y es nuevamente referida a otro Hospital de tercer nivel, en el cual es valorada y se evidencia decaimiento, tos, afonía, episodios de pausas respiratorias de aproximadamente diez segundos, acompañados de bradicardia (60 latidos por minuto) y cianosis central. Se inicia tratamiento con beta agonistas y se solicita radiografía de tórax la cual reporta lesión pulmonar importante que sugiere displasia broncopulmonar.

El Servicio de Neumología Pediátrica valora a la paciente, solicita exámenes de laboratorio, con resultados dentro de parámetros normales; se instaura terapia con salbutamol y fluticasona, dando como diagnóstico definitivo neumonía por virus sincitial respiratorio,

restricción del crecimiento Intrauterino (RCIU) asimétrico, tono conservado, hiperbilirrubinemia por incompatibilidad ABO ANTI-B (madre ORH positivo, niña BRH positivo), microcefalia (percentil 0.1), frente estrecha con hipertriosis, cejas abundantes con tendencia a sinofridia, ptosis bilateral con pestañas largas y abundantes, puente nasal cóncavo, nariz corta, filtrum largo y aplanado, labios delgados, comisura de los labios desviada hacia abajo, cavidad oral con paladar íntegro (figuras 1 y 2), cuello corto, tórax normal, abdomen normal, genitales ambiguos, miembros superiores con ectrodactilia derecha y sindactilia izquierda (figura 3), miembros inferiores simétricos. Por pruebas de diagnóstico por imágenes se evidencia estenosis valvular pulmonar. Mediante hallazgos clínicos y de imagen con-

estenosis de la rama izquierda de la arteria pulmonar y displasia broncopulmonar.

Durante su estancia hospitalaria es valorada por el servicio de Neurología Pediátrica; al examen físico observan: hipotonía, hipotelorismo ocular, retromicrognatia, sostén cefálico incompleto, ángulo de la bufanda que llega a la línea media, ángulo poplíteo de 80°, cutáneo plantar en flexión, moro incompleto, estableciendo como diagnóstico definitivo retraso global del desarrollo y mediante resonancia magnética se evidencia hipoplasia del cuerpo calloso y amplitud de cisterna magna (variante normal).

El Servicio de Nutrición intervino debido a deficiencia proteico-calórica de la paciente, concluyendo que requiere ganar 500 gr de peso en una semana, por lo que se le colocó sonda para alimentación nocturna, con fórmula sin lactosa, la misma que fue retirada posteriormente.

El servicio de Fisiatría valoró a la paciente, evidenciando movilidad pasiva con restricción en miembros superiores, hipotonía, reflejos osteotendinosos (ROTS): 2/4, reflejo flexo-plantar presente, control cefálico ausente. Por retraso global del desarrollo indican terapia física durante tres sesiones y que continúe en domicilio con rutina de movilidad pasiva articular.

A los cuatro meses de edad la paciente es valorada en el Servicio de Urgencias Pediátricas por presentar deposiciones diarreicas; se realiza interconsulta al Servicio de Gastroenterología Pediátrica por desnutrición proteico-calórica. Por respuesta a terapia de deglución no adecuada, consideran la necesidad de gastrostomía, recomendando mantener alimentación con leche materna cada tres

horas por sonda nasogástrica y suplementar con fórmula sin lactosa hasta planificación quirúrgica.

Se solicita interconsulta al Servicio de Nefrología Pediátrica por diagnóstico de infección de vías urinarias por tercera ocasión e incremento de ecogenicidad en parénquima, determinado en eco renal; concluyen que la tasa de filtración glomerular (TFG) DE 41ML/MIN/1.73M2 es normal en base a valor de creatinina, no siendo el marcador más fiable en esta paciente por su edad y estado de emaciación, por lo que solicitan cistatina C para revaloración, la cual reportó normalidad y dan el alta por parte de su servicio.

El Servicio de Rehabilitación Orofaringea Pediátrica valora a la paciente por trastorno de deglución; evidencian que responde a estímulos táctiles: mantiene postura en hiperextensión cervical con buen control cefálico, movilidad orofacial presente, simetría facial y de paladar blando, reflejos de mordida presente, nauseoso presente, reflejos de búsqueda, succión y deglución ausentes, reflejo tusígeno débil, determinando la importancia de iniciar terapia de rehabilitación orofacial y de deglución, estimulación miofuncional orofacial y de reflejos orales, y maniobras deglutorias no nutritivas.

La paciente es valorada posteriormente en consulta externa de Traumatología y Ortopedia Pediátrica, en donde le realizan exámenes de imagen, evidenciándose en radiografía anteroposterior y lateral de fémur núcleos femorales, en radiografía anteroposterior y lateral de antebrazo derecho agenesia de cúbito y radiografía anteroposterior y lateral de columna lumbosacra normal.

A fines del mes de agosto de 2018 la paciente fue intervenida quirúrgicamente mediante procedimiento de laparotomía, funduplicatura de nissen y colocación de gastrostomía tipo Stamm con tubo 14FR, sin complicaciones post-operatorias, (figura 3).

A mediados del mes de septiembre de 2018, la paciente acude nuevamente a Urgencias Pediátricas por presentar irritabilidad por dolor

abdominal secundario a la administración de alimentación por gastrostomía, cuadro acompañado de alza térmica y distensión abdominal. Fue valorada por Cirugía Pediátrica quienes en ecografía evidencian cuadro de abdomen agudo inflamatorio por excavación pélvica, con imagen sugestiva de intususcepción transitoria de 13 mm, por lo cual la paciente es sometida a otra intervención quirúrgica para resolución de abdomen obstructivo e invagina-

ción ileoileal.

A la edad de 1 año 2 meses de edad la paciente es ingresada nuevamente a Hospital de Tercer Nivel en referencia, con diagnóstico de

terapia ambulatoria mediante antibióticos de amplio espectro, para lo cual intervino el área de Infectología Pediátrica.

A fines de noviembre de 2019, la paciente acude nuevamente al área de Urgencias Pediátricas por presentar distensión abdominal y anuria. Se recibe informe del examen coprológico el cual reporta gastroenteritis bacteriana aguda, elemental y microscópico de orina sugerente de infección de vías urinarias, por lo que se indica antibioticoterapia y tratamiento integral. La paciente se encontraba muy álgica, por lo que fue trasladada al área de cuidados críticos con apoyo de oxígeno por cánula nasal, temperatura 36,7 grados, frecuencia cardíaca de 102 latidos por minuto, tensión arterial 102/56 (84) percentil 50 para la edad, abdomen muy distendido con un perímetro de 46 centímetros, líquido verdoso por sonda de gastrostomo, ruidos hidroaéreos reducidos, abdomen muy doloroso de manera difusa y anuria, por lo que proceden a intubación y ventilación mecánica y el área de Cirugía Vasculor procede a colocar acceso venoso central.

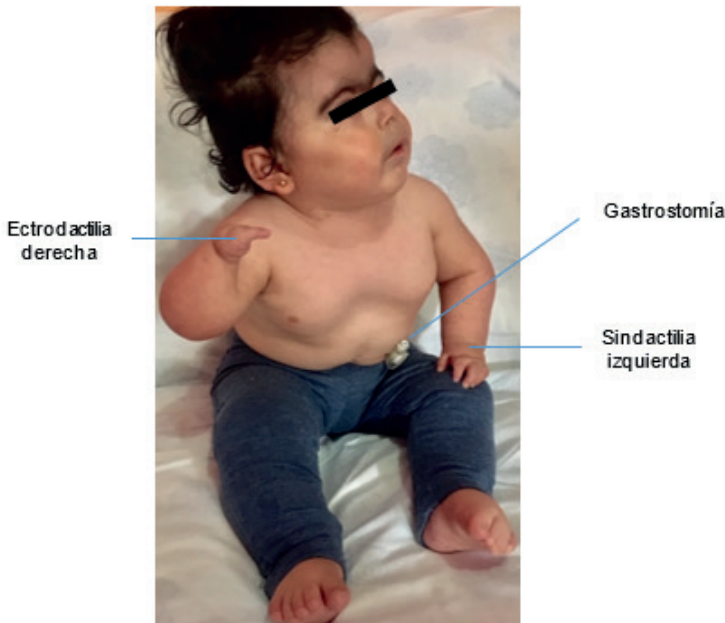


Figura 3

sepsis de foco gastrointestinal; recibe terapia antibiótica de amplio espectro por gastrostomo con mejoría de su cuadro clínico. Al ser una paciente de difícil acceso venoso se solicita valoración por Cirugía Pediátrica por necesidad de colocación de catéter implantable de larga vida ecodirigido (implantofix), el mismo que es instaurado sin mayores complicaciones, debiéndose realizar heparinización del catéter cada mes.

La paciente acude al servicio de Urgencias Pediátricas por varias ocasiones durante los meses de septiembre y octubre de 2019, por presentar cuadro de gastroenteritis de presunto origen infeccioso e infección de vías urinarias a repetición, requiriendo múltiples tratamientos con

Cirugía Pediátrica con un diagnóstico de síndrome de obstrucción intestinal programa revisión quirúrgica. Paciente ingresó a quirófano en malas condiciones generales, con respiración de Kussmaul, taquipnéica, excursión pulmonar disminuida, taquicárdica, hipotensa, con mala perfusión periférica, con abdomen totalmente distendido, tenso, poco depresible, ruidos hidroaéreos ausentes, con salida de material fétido por sonda de gastrostomía. El diagnóstico post operatorio fue: peritonitis fecaloidea, isquemia mesentérica, estenosis a nivel de colon ascendente y múltiples perforaciones a nivel de intestino delgado. La paciente realizó parada cardíaca de 30 minutos durante la cirugía de la cual no revierte y fallece a finales del mes de noviembre de 2019.

DISCUSIÓN

El Síndrome Cornelia de Lange es un trastorno genético con una incidencia baja y poco conocida en nuestro país, la cual produce patrones de crecimiento alterados, disca-

pacidad intelectual, patologías cardíacas, renales, entre otras, así como también malformaciones faciales y en las extremidades. El grado de afectación de esta patología es

muy variable, no todos los pacientes presentan todas las anomalías descritas en la literatura, lo que dificulta su diagnóstico clínico y hace necesario la confirmación de la patología a través de estudios citogenéticos. Por estos motivos la atención médica oportuna, estimulación psicomotora y un adecuado asesoramiento familiar son los pilares para que los pacientes con Síndrome Cornelia de Lange tengan una mejor calidad de vida. Es importante tomar en cuenta que el manejo de cada paciente es individualizado, cada persona con SCdL es única y el tratamiento dependerá de su evolución y características propias.

Presentamos el reporte de un caso clínico de una paciente femenina quien tuvo como único antecedente retraso en el crecimiento prenatal y posteriormente en su vida posnatal diagnosticada de Síndrome Cornelia de Lange, en un inicio por su cuadro clínico típico descrito y confirmado posteriormente por estudio genético en un hospital de tercer nivel. Las anomalías prenatales de extremidades, perfil facial anómalo, translucencia nucal anormal, no fueron descritos en los resultados de las ecografías.

Las ecografías y los pocos controles realizados a la madre de la paciente no revelaron hallazgos indicativos de trastornos genéticos por lo cual no hubo referencia a un asesor para un estudio genético prenatal oportuno.

El Grupo Internacional de Consenso en SCdL ha acordado unos criterios para el espectro

SCdL que se basa en los hallazgos principales y sugerentes como consta en la Primera Guía Internacional Consensuada del año 2018 (**cuadro 1**). Estos criterios se basan en la puntuación total obtenida. Una puntuación de 11 o más indica **SCdL clásico** si al menos 3 hallazgos principales están presentes como es el caso de la paciente descrita.

Como era de esperar la paciente requirió de un manejo multidisciplinario en el cual intervinieron diversas especialidades médicas pediátricas tales como: Neumología, Neurología, Gastroenterología, Nefrología, Rehabilitación Orofaringea, Traumatología y Ortopedia y Cirugía; además Nutrición, Fisiatría y el servicio de Urgencias Pediátricas e Infectología Pediátrica por sus múltiples visitas, debido a sus diversas complicaciones especialmente a nivel gastrointestinal, misma que fue la causa de su deceso, lo que se corrobora con la información bibliográfica que explica las causas de fallecimiento en los pacientes con SCdL, siendo las más frecuentes la hernia diafragmática congénita y complicaciones respiratorias, pero también existen decesos por problemas cardíacos y gastrointestinales. Lo descrito anteriormente hace de éste un tema muy sugestivo, sin embargo, la poca información epidemiológica que se dispone y el bajo reporte de esta patología es lo que nos motivó a reportar el caso clínico y contribuir de esta forma con la literatura académica del país.

CONCLUSIONES

La sospecha del SCdL durante la vida intrauterina no está bien definida. Sin embargo, es importante que las gestantes se realicen los controles adecuados durante su embarazo para detectar oportunamente una o más alteraciones como: restricción del crecimiento intrauterino, defectos en las extremidades, anomalías faciales, hernia diafragmática y/o patologías asociadas.

El diagnóstico principal del SCdL, al nacimiento, se basa en la observación clínica por su

fenotipo facial distintivo, anomalías en extremidades superiores y retraso psicomotor y de crecimiento, tal como ocurrió en el caso presentado donde el diagnóstico se realizó en un inicio por clínica y fue confirmado por estudio genético.

El diagnóstico precoz de esta patología permite detectar complicaciones potencialmente mortales e iniciar un tratamiento integral rápido y oportuno y realizar las medidas preventivas necesarias.

El tratamiento integral en los pacientes con SCdL incluye asesoramiento genético para informar a los padres sobre los riesgos de tener un descendiente con una enfermedad genética y su posible recurrencia en futuros embarazos; también debe complementarse con atención médica oportuna a cargo de varias especialidades y estimulación psicomotora apropiada para un mejor desempeño. Todo enfocado a las características in-

dividuales, tomando en cuenta el grado de afectación, la complejidad y la evolución clínica.

Es difícil predecir la expectativa de vida de las personas con SCdL porque cada individuo es único y depende del grado de afectación en el organismo de cada uno de ellos, por ende, el manejo individualizado es la clave para una mejor calidad de vida.

FINANCIAMIENTO

Este trabajo científico fue Autofinanciado.

CONFLICTO DE INTERES

Los autores declaran no tener conflictos de interés en la publicación de este artículo.

CORRESPONDENCIA

Email: dannyraqb3@gmail.com

Email: editor@revistafecim.org

CITAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Dowsett L, Porras AR, Kruszka P, Davis B, Hu T, Honey E, et al. Cornelia de Lange syndrome in diverse populations. *Am J Med Genet Part A*. febrero de 2019;179(2):150-8.
2. Taqua B, Sabonet L, Perez-Moneo P, Perez E. ML, Sanchís A, Reyes Balanzá M. Diagnostico prenatal en Síndrome de Cornelia de Lange a propósito de 2 casos. *Rev chil obstet ginecol*. febrero de 2018;83(1):93-8.
3. Mazariegos A, Mejía-Cáceres F, Licon Rivera TS. SÍNDROME CORNELIA DE LANGE, FENOTIPO III. 2016;5.
4. Kline AD, Moss JF, Selicorni A, Bisgaard A-M, Deardorff MA, Gillett PM, et al. Diagnosis and management of Cornelia de Lange syndrome: first international consensus statement. *Nat Rev Genet*. octubre de 2018;19(10):649-66.
5. Gil M, Ribate M, Ramos F. SÍNDROME DE CORNELIA DE LANGE. *Protoc diagn ter pediatr*. 2010;1:1-12.
6. Avagliano L, Bulfamante GP, Massa V. Cornelia de Lange syndrome: To diagnose or not to diagnose in utero?: Prenatal Diagnosis of Cornelia de Lange Syndrome. *Birth Defects Research*. 1 de junio de 2017;109(10):771-7.