

**PRESENTACIÓN DE CASO**

## **Tratamiento rehabilitador a un paciente con síndrome de Cornelia de Lange**

### **Rehabilitation Treatment to a Patient with Cornelia de Lange Syndrome**

**Lis Lorena Luis Rodríguez <sup>1</sup>, Yulianela Rodríguez Conde <sup>1</sup>, Rolando Michel Llópiz Labrada <sup>1</sup>, Dayamí Llópiz Labrada <sup>2</sup>**

1. Licenciado en Tecnología de la Salud en Terapia Física y Rehabilitación. Policlínico docente III René Vallejo Ortíz. Instructor. Manzanillo. Granma. Cuba.

2. Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral. Instructor. Dirección Municipal de Salud. Bayamo. Granma. Cuba.

---

#### **RESUMEN**

Se presentó un paciente de un año de edad con síndrome Cornelia de Lange, único recibido en el Servicio de Rehabilitación del Policlínico Docente René Vallejo Ortiz del municipio Manzanillo, provincia Granma, con signos evidentes de retraso del desarrollo psicomotor, remitido al servicio por su médico de familia cuando tenía seis meses de nacido. Para su tratamiento se emplearon técnicas específicas de la estimulación temprana, se lograron pequeños avances en su desarrollo motor y cognitivo, aunque no solo depende de la rehabilitación, sino también del entorno familiar en el cual se va desarrollando el niño. Se lograron pequeños avances motores en el paciente como: sostén cefálico, abertura de las manos y seguimiento de los objetos con la mirada, el paciente continúa rehabilitándose en el servicio de fisiatría.

**Palabras clave:** síndrome de Cornelia de Lange, rehabilitación, desarrollo psicomotor, método Bobath. little

---

## ABSTRACT

A one -year-old patient with Cornelia de Lange syndrome (SCdL) was presented in this article, who was the only one attended in the service of rehabilitation of the René Vallejo Ortiz teaching polyclinic of Manzanillo municipality, Granma province. The patient had evident signs of late psychomotor development, so he was referred to this service by the family doctor when he was six months of age. For the treatment, specific techniques of early stimulation were used; small advances have been achieved regarding motor and cognitive development, although it not only depends on the rehabilitation, but also depends on the family environment, in which the infant is developing. Not many motors progresses were achieved in the patient such as: cephalic support, opening of the hands and objects pursuit followed by the eyes. The patient continues rehabilitating in the physiotherapy service.

**Keywords:** cornelia de lange syndrome, rehabilitation, psychomotor development, Bobath method.

---

## INTRODUCCIÓN

El síndrome de Cornelia de Lange es un trastorno del desarrollo poco frecuente, heterogéneo genéticamente, que se define en su forma clásica por retraso de crecimiento intrauterino y postnatalmente, microcefalia, rasgos faciales distintivos, sinofridia (cejas unidas en línea media), hirsurtismo, retraso mental y micromielia <sup>1,2</sup>.

Se asocian además, diversas anomalías congénitas que pueden afectar a los miembros superiores y a los aparatos digestivo, cardiovascular, genitourinario, auditivo y oftalmológico. Las bases patogénicas del síndrome no están claras, pero, parecen relacionarse con problemas de regulación de la expresión génica y de la cohesión cromosómica <sup>3,4</sup>.

Clínicamente se distinguen tres fenotipos: grave, moderado y leve; se estima una incidencia de 1:10 000 a 1:40 000 recién nacidos vivos, en la mayoría son casos esporádicos, aunque algunos presentan herencia de tipo autosómica dominante <sup>5,6</sup>.

Aunque hay variabilidad en la expresión clínica y en la intensidad de los rasgos, este síndrome es reconocible por el fenotipo, observándose cierto parecido físico entre los pacientes afectados.

Constituye un ejemplo del valor de la observación clínica como guía del diagnóstico, y este valor de la observación era uno de los mensajes docentes más característicos de la profesora de pediatría que lo describió, Cornelia de Lange <sup>7-11</sup>. Se realizó presentación de caso con el objetivo de describir el tratamiento rehabilitador a un paciente con síndrome de Cornelia de Lange.

## PRESENTACION DEL CASO

Se presentó un paciente de un año de edad, producto de un parto distócico por cesárea a las 33 semanas, con diagnóstico clínico de síndrome de Cornelia de Lange por oligoamnios severo en cuatro, con un peso al nacer de cuatro libras y diagnóstico perinatal de hipoxia severa y dificultad respiratoria. No se constataron afecciones prenatales y antecedentes de malformaciones congénitas, consanguinidad, ni usos de teratógenos, con rasgos faciales típicos del paciente ([fig. 1](#)), la micromielia ([fig. 2](#)) y las alteraciones genitales ([fig. 3](#)).



**Fig. 1.** Rasgos faciales característicos



**Fig. 2.** Micromielia



**Fig.3.** Criptorquidia e hidrocele

El paciente se remitió al Servicio de Rehabilitación del Policlínico Docente René Vallejo Ortiz del municipio Manzanillo, provincia Granma por presentar signos evidentes de retraso del desarrollo psicomotor: sostén cefálico ausente, ausencia de agarre, no seguimiento de los objetos con la mirada, posición en opistótonos, tono muscular hipertónico, espasticidad, manos en puño cerrado, ausencia de giro sobre el abdomen.

Tratamiento rehabilitador

Apoyo psicológico en los familiares

Método Bobath: inhibir, romper patrones patológicos a través de puntos o llaves de control, estimular patrones normales a través de técnicas con tapping, pleacing y descargas de peso, facilitar patrones de coordinación normal controlados por reacciones de enderezamiento y equilibrio.

Técnicas de inhibición refleja: con el patrón de inhibición refleja de la espasticidad (PIRE) para romper predominio de los reflejos anormales que dominan al niño.

Método Colles: utilizando la posición relajadora para la estimulación sensorial, visual y auditiva del niño.

Terapia ocupacional: actividades de coordinación fina, media y gruesa, actividades de agarre y reconocimiento de objetos y la estimulación de todas las actividades en grupo.

Logofonoaudiología: por retraso secundario del lenguaje, se utiliza sicoterapia y terapia funcional.

Nutrición: seguimiento en la consulta de nutrición.

## **DISCUSIÓN**

El diagnóstico del síndrome de Cornelia de Lange se basa en el reconocimiento de los hallazgos físicos y se confirma por análisis cromosómico, lleva el nombre en honor de la pediatra Holandesa Dra. Cornelia de Lange quien describe las características físicas en 1933<sup>5-10</sup>. Otro investigador, describe las anomalías típicas en los miembros superiores e inferiores en otro paciente, el Dr. W. Brachmann por lo que en ocasiones se hace referencia al síndrome como síndrome de Brachmann de Lange<sup>5-11</sup>.

Presenta como características más comunes el bajo peso (< 2,5 kg), talla media de 45 cm, crecimiento pondoestatural lento, dificultades para iniciar la lactancia, microcefalia, retardo mental variable (moderado a severo) hirsutismo, sinofrisia (cejas unidas en línea media), micrognatia, fisura paladar, sindactilias, clinodactilias, pestañas largas, labios con comisuras labiales dirigidas hacia abajo e implantación baja de las orejas<sup>1-11</sup>.

Son comunes las uniones parciales del segundo y tercer dedo de los pies, implantación proximal de los pulgares, anomalías intestinales, criptorquidia, cutis marmorata, cardiopatías congénitas, convulsiones, reflujo gastroesofágico, trastornos de la audición y el retraso del crecimiento<sup>1-11</sup>. También pueden encontrarse trastornos de la conducta auto agresión y comportamiento de tipo autista y a nivel oftalmológico es común la blefaritis, xeroftalmia, ptosis palpebral y la miopía pronunciada<sup>3-10</sup>.

Esta enfermedad repercute en el ámbito familiar pudiendo tener consecuencias devastadoras. Existen varias organizaciones internacionales en la actualidad dedicadas al estudio y manejo de estos pacientes. En Cuba no existe aún, un equipo multidisciplinario organizado para el manejo de estos pacientes, por lo que es importante establecer el diagnóstico temprano para ubicar recursos en el manejo multifacético de los enfermos.

En resumen, se lograron pequeños avances motores en el paciente como: sostén cefálico, abertura de las manos y seguimiento de los objetos con la mirada, el paciente con un año de edad continúa rehabilitándose en el Servicio de Fisiatría del Policlínico René Vallejo Ortíz, la tarea es ardua y a largo plazo.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. 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.* 2014[citado 20 oct 2016]; 164(6):1384-1393. Disponible en: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.a.36417/abstract;jsessionid=BBD8B16CFBB29A999D20F6B1BF96A518.f02t01>
2. 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): 837-843. Disponible en: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0387760413003513>
3. Dave U, Shetty D. Mutational Screening and Prenatal Diagnosis in Cornelia de Lange syndrome. *J Obstet Gynaecol India.* 2014[citado 20 feb 2016]; 64(1):27-31. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3931894/>
4. 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.* 2014[citado 30 nov 2016]; 15(6):10350-10364. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4100155/>
5. Zuin J, Franke V, van Ijcken WF, van der Sloot A, Krantz ID, van der Reijden MI, *et al.* A cohesin-independent role for NIPBL at promoters provides insights in CdLS. *PLoS Genet.* 2014[citado 20 jun 2016]; 10(2):1004153. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3923681/>
6. 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.* 2014 [citado 20 jun 2016]; 23(11): Disponible en: <http://hmg.oxfordjournals.org/content/23/11/2888.long>
7. Barbero JL. Genetic basis of cohesinopathies. *Appl Clin Genet.* 2013[citado 20 feb 2016]; 6:15-23. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3711096/>
8. 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[citado 20 feb 2016]; 56(3):138-143. Disponible en:

<http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1769721213000037>

9. 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[citado 30 oct 2016]; 78(7):1045-1048. Disponible en:

<http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0165587614001876>

10. Santana Hernández EE, Tamayo Chang VJ, Pupo Zalazar O. Síndrome de Cornelia de Lange. Presentación de un paciente. Medic Electrón. 2015[citado 23 nov 2016];19(4): 253-257.

Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1029-](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1029-)

[30432015000400008&lng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1029-30432015000400008&lng=es)

11. Sanz H, Suárez E, Rodríguez S, Durán JP, Cortez V. Síndrome de cornelia de lange síndrome de brachmann de lange. Gac Med Boliviana .2007 [citado 23 nov 2016]; 30(2):54-57. Disponible

en: [http://www.scielo.org.bo/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1012-](http://www.scielo.org.bo/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1012-)

[29662007000200011&lng=es](http://www.scielo.org.bo/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1012-29662007000200011&lng=es)

Recibido: 3 de febrero de 2017

Aprobado: 27 de febrero de 2017

Lic. *Yulianela de la Caridad Rodríguez Conde*. Policlínico docente III René Vallejo Ortíz. Manzanillo. Granma.

Correo electrónico: [yulirc@infomed.sld.cu](mailto:yulirc@infomed.sld.cu)