

Síndrome de Cornelia de Lange

La Dra. Cornelia de Lange realizó una publicación donde vinculaba ciertos signos y síntomas que abarcaban variables grados de retardo mental, anomalías de miembros superiores, retardo del crecimiento y rasgos faciales determinados.

Este síndrome tiene una frecuencia cercana al 1/10000 personas, no habiendo predominio en cuanto a sexo.

Por el lado de la recurrencia entre hermanos es del 2 al 5% (hay autores que la consideran menor).

El Síndrome de Cornelia de Lange puede asociarse a [reflujo gastroesofágico](#), trastornos de la alimentación, malformaciones cardíacas, [sordera](#), [miopía](#), [estrabismo](#) y problemas respiratorios entre otros.

Signos Clínicos (algunos de los más frecuentes)

Los pacientes con este síndrome pueden presentar

- pestañas largas
- microcefalia (diámetro de la cabeza pequeño)
- nariz pequeña y respingada
- aumento del vello corporal
- inserción posterior del cabello baja
- ángulos bucales hacia abajo
- labios finos
- narinas antevertidas, puente nasal ancho
- dientes espaciados
- mentón pequeño
- manos y pies chicos
- deformidades en manos y pies

En varones puede presentar [criptorquidia](#), [genitales pequeños](#).

Existe en algunos pacientes limitación a la extensión de los codos.

Llanto de tono bajo y en algunos casos ombligo pequeño.

Diagnóstico

Es clínico, no hay pruebas de laboratorio que den el diagnóstico.

Para lograrlo tienen mucha importancia los signos faciales, siendo el diagnóstico menos dificultoso si el paciente presenta asociado retardo mental y retardo del crecimiento.

Es necesario destacar que existen 3 tipos de Síndrome de Cornelia de Lange que varían de grados leves a grados graves y asociados o no con anomalías cromosómicas y/o con sustancias que pueden dar malformaciones.

Protocolo de educación para niños que padecen del síndrome Cornelia de Lange

Por: Mary T. Morse, Ph.D., Consultora de Educación Especial, Pembroke, New Hampshire

Nota del editor: Al estar buscando información para una maestra de clases recientemente visité el sitio en la Red de la Fundación Cornelia de Lange, Inc. Entre las muchas cosas interesantes que se encuentran en ese Sitio descubrí el siguiente artículo. Si no lo han visitado, deseo animar a todas las familias y a los profesionales que tienen interés en obtener más información sobre CdLS que visiten este sitio. Su dirección en la Red es: <<http://cdlsoutreach.org>> Mi agradecimiento a la Fundación CdLS por permitirnos publicar este artículo.

El Síndrome Cornelia de Lange (CdLS) se manifiesta en una gran variedad de maneras. Existen individuos en los que el síndrome se puede reconocer a primera vista, y existen otros en los que el observador inexperto no nota ninguna característica o comportamiento anormal. Sin embargo, una característica común es que muchos infantes, niños en edad preescolar y niños en edad escolar que padecen CdLS presentan problemas médicos y de salud bastante significativos que consumen mucha energía de los padres tanto física, emocional como económica y que requieren la atención de numerosos profesionales de diversas especialidades médicas. Muchos niños que han sido diagnosticados con CdLS también presentan otra característica común: problemas en las áreas de la comunicación y del comportamiento. En la planeación y el suministro de los servicios educativos de buena calidad para estos niños que padecen de CdLS se debe tomar en cuenta tanto la influencia como la interacción que de estas dos problemáticas características.

La educación es una actividad cultural para la que las escuelas están cometidas a preparar a los niños para la vida que vivirán en la cultura en la que vivirán. Pero, cuando se tienen problemas médicos y de salud, puede decirse que la educación es una moneda de dos caras, y ambas caras tienen que atenderse.

CONSIDERACIONES FÍSICAS, MEDIOAMBIENTALES, INSTRUCCIONALES Y SOCIALES

Factores que deben considerarse

Cuando se hacen planes para la educación del niño deben considerarse los siguientes factores: su estado médico y de salud, energía física, capacidad para manejar las demandas sensomotrices, nivel de excitación, nivel de comunicación, necesidad de estructuración y organización, objetivos y metas relevantes, actividades motivadoras y que pueda entender, y las adaptaciones adecuadas. La igualdad social depende, en parte, de que la persona se ayude a sí misma lo más posible, en las habilidades de comunicación, en la contribución que la persona aporta a otros y en experiencias compartidas.

1. Los asuntos médicos y de salud: Es sumamente importante que la familia, el personal médico y de salud y el personal de la escuela se comuniquen unos con los otros para compartir información sobre los asuntos la salud del niño. El personal de la escuela necesita ser tolerante en esas ocasiones cuando el niño tiene una contracción del esófago y le viene un ataque de vómito. El personal también debe estar informado cuando el niño padece de alergias a ciertos alimentos y estrictamente respetar las restricciones de la dieta. Por último, el personal debe poder distinguir entre esos períodos en los que la inquietud y la falta de atención se debe a un dolor o incomodidad o se debe a otras causas. Esto, por supuesto, es más fácil de entender y manejar si el estudiante puede expresarse de alguna manera.

2. La comunicación: En cuestiones de educación la comunicación es indispensable. No podemos transmitir o recibir información si no podemos comunicarnos. Los niños que padecen de CdLS corren el riesgo de sufrir demora o ausencia de lenguaje, dificultad para entender los matices y la pragmática del lenguaje y padecer de sensibilidad a la cascada de los sonidos del habla. Esto se debe a que los niños con CdLS padecen de apraxia oral-motriz. No es que estos niños voluntariamente no deseen hablar, sino que les es muy difícil coordinar y producir los movimientos motrices necesarios para hacerlo - especialmente cuando se encuentran en situaciones de tipo escolar.

1. Aunque la meta final para estos niños que actualmente no pueden hablar o les es difícil hablar es que puedan hablar, ellos necesitan una manera para expresarse en el presente para que puedan participar más activamente en el proceso de aprendizaje. Existe una gran variedad de técnicas educacionales que pueden ser utilizadas para ayudarlos a que puedan comunicarse en el presente mientras que simultáneamente se trabaja para lograr las meta de la producción del habla.
2. Es posible que para algunos niños con CdLS la meta de poder hablar no sea una meta realista; pero existen muchas otras técnicas educacionales que se pueden utilizar para que lograr una comunicación eficaz. Estas técnicas pueden usarse sin importar en que país, cultura y/o programa educacional se encuentra el niño.
3. El lenguaje de manos podría o no podría ser una ruta efectiva para algunos de estos niños debido a sus dificultades de recepción tales como (1) atención visual débil (2) incapacidad de la vista y/o (3) la naturaleza transitoria/espacial/veloz del lenguaje de manos. Las dificultades de expresión pueden serles difíciles debido a factores tales como: (1) malformaciones del labio superior (2) dispraxia (dificultad para ejecutar movimientos rítmicos, ligeros y secuenciales con las manos) (3) memoria para recordar el movimiento motriz, etc.
4. Aún que se dice que la mayoría de los niños con CdLS tienen potencial de percepción visual, esto no necesariamente significa que entienden todas las formas del estímulo visual. Poder percibir visualmente la representación de objetos de doble dimensión (dibujos, dibujos de línea, fotografías, letra impresa) no significa automáticamente que existe el entendimiento de esta manera de representación simbólica. Se recomienda fuertemente que se haga una evaluación del entendimiento.
5. La tecnología ofrece muchas opciones para aumentar la comunicación y ofrece grandes ventajas a las personas que padecen de incapacidades. Sin embargo, las computadoras y otros aparatos de alta tecnología no son la solución para cada uno de estos niños. Es necesario aprender

habilidades básicas para poder usar la tecnología eficazmente como medio de comunicación y aparatos de aprendizaje. Los estudiantes necesitan tener tanto el entendimiento del proceso de la comunicación como el mundo de objetos concretos antes de que puedan ser capaces e manejar el mundo de los símbolos abstractos.

6. En general, los niños que padecen de incapacidades múltiples corren un riesgo muy alto de no poder aprovechar muchas oportunidades de aprendizaje incidental que los niños normales pueden aprovechar fácilmente. Este tipo de experiencias ocurre alrededor del mundo de los objetos concretos y unifican el sentido de la vista, del oído y del tacto para proporcionar la base necesaria para poder manejar el mundo de los objetos abstractos.

3. La vista: La miopía (cortedad de la vista), la ambliopía (afecta la percepción de la profundidad), apariencia de conjuntivitis crónica, y el síndrome de ojo seco (hace que los ojos se sientan como si tuvieran arena), la fotofobia (sensibilidad anormal a la luz), la ptosis (caída de los párpados) son problemas comunes. Los estudiantes que padecen de estos síntomas posiblemente necesiten que se les administre en la escuela gotas para lubricar los ojos o lavados de ojos. También podrían necesitar (1) que les den preferencia para sentarse cerca del pizarrón (2) escritorios que estén retirados de las ventanas u otras fuentes de luz brillante porque padecen de sensibilidad al brillo de la luz, (3) iluminación adaptada y sin brillo en su lugar de trabajo, (3) materiales en formato especial si es que su vista es limitada aún con lentes correctivos, y (5) que les permitan alternar entre el trabajo que requiere el uso de habilidades de vista fina y el trabajo de tareas que requieran menos habilidades de vista fina, esto es para evitar que se fatiguen demasiado. La fatiga puede ser causada porque necesitan cambiar la posición de su cabeza debido a la ptosis. Las maestras deben estar enteradas si al niño se le han recetado lentes y cómo y cuando debe usarlos. Algunas veces los lentes son recetados para que se usen en actividades específicas. Algunos estudiantes tendrán alguna incapacidad de la vista que ya ha sido documentada y requerirán los servicios de una maestra con entrenamiento en las incapacidades de la vista.

4. El oído: Estos estudiantes podrían padecer de alguna pérdida de la vista o una fluctuación en su capacidad para oír que requiera estar en comunicación con el pediatra o con el audiólogo. Esos estudiantes podrían necesitar aparatos del oído, sistemas FM, o preferencia para sentarse cerca de la maestra. Si se les ha recetado que usen aparatos del oído o sistemas de FM el personal de la escuela debe estar enterado de cómo ajustar el volumen, cómo manejar las molduras para el oído y a que horas del día es mejor que se use el equipo. Otros niños que padecen de CdLS podrían responder lentamente al estímulo auditorio, esto requerirá que se les dé tiempo para procesar la información y formular sus respuestas. Algunos estudiantes podrían necesitar los servicios de una maestra especializada en las incapacidades del oído.

5. La vista y el oído: Algunos estudiantes con CdLS tienen incapacidades tanto de la vista como del oído. A estos estudiantes se les considera como sordociegos y requieren enseñanza muy especializada. La sorderaceguera no es un simple "uno y uno es dos". La sorderaceguera trae consigo muchos problemas para el aprendizaje ya que son dos incapacidades de los sentidos las que impactan negativamente el desarrollo del lenguaje. Las técnicas de enseñanza que se utilizan con los niños incapacitados de la vista requieren que los sentidos del oído y del tacto estén intactos. Las técnicas que se utilizan con los niños sordos requieren la vista. Cuando no se puede depender de ninguno de estos dos sentidos o ninguno está intacto, es necesario utilizar otras técnicas de comunicación. Es más, la eficacia con la que el individuo sordociego es capaz de utilizar los residuos de su vista o su oído es grandemente afectada por la tensión, la salud, las medicinas, la fatiga, la conglomeración de ruidos u objetos, el tamaño, la distancia y el plano, etc., del estímulo visual que recibe, la velocidad en que se le presenta, la competencia de los otros sentidos sensoriales y muchos, muchos factores intercalados. Todos los niños que padecen de incapacidades intercaladas de la vista y del oído requieren los servicios de una maestra especializada en la enseñanza de sordociegos.

6. El proceso visual y auditorio: Muchos niños que padecen de incapacidades tanto de la vista como del oído padecen de problemas asociados al proceso y entendimiento de los mensajes que reciben por medio de la vista y el oído. En los Estados Unidos, los problemas de procesamiento cortical visual son la causa más grande de las incapacidades de la vista. En la mayoría de estos casos, también existen problemas de procesamiento central auditorio. En el presente no tenemos suficientes datos para dar información sobre la incidencia de estos problemas de procesamiento cortical en los individuos que padecen de CdLS. Sin embargo, el nacimiento prematuro, problemas al dar a luz, problemas en el embarazo, y/o la anoxia presentan riesgos.

ALGUNAS ESTRATEGIAS

1. La rutina organizada, predecible, calmada, y los medio ambientes organizados parecen ser los que mejor funcionan con los estudiantes CdLS. Los sistemas de horarios y calendarios, los sistemas de objetos, dibujos, marcadores de líneas y/o palabras pueden ayudar a que el estudiante participe y se prepare para los cambios. Los horarios y calendarios deben prepararse de la manera en que el niño entiende mejor.
2. Es indispensable que se le permita al niño suficiente tiempo para procesar, planear e implementar su respuesta a la información que se le da por medio del tacto. La cantidad y el paso de las actividades deben ser individualizadas para el niño - especialmente para los estudiantes que tienen poca energía, aguante y habilidad para controlar su estado de alerta. Aproveche las habilidades visuales que el estudiante

posiblemente tiene y dé instrucciones orales, después presente las preguntas visualmente o demuestre el método, y termine dando las instrucciones oralmente otra vez. El apurar al niño puede añadir tensión, lo que a su vez reduce el tiempo que tiene para procesar.

3. Muchos estudiantes se desempeñan mejor cuando se les ofrecen experiencias concretas de aprendizaje. Por ejemplo: para practicar las matemáticas se le puede llevar a una tienda de la comunidad para que compren los artículos que necesitan, esta actividad va a requerir que se ponga en práctica la planeación, la lectura, la movilidad, seguridad, etiqueta social y demás.
4. Si al niño le es difícil escribir, investigue si le sería conveniente usar una computadora.
5. Algunos estudiantes que están en programas académicos podrían necesitar "descansitos" de vez en cuando para reducir su nivel de excitación. Algunos necesitarán ayuda especial o preenseñanza, en un aula de clases especiales, para poder dominar las materias que les causan dificultad en un aula de clases regulares.
6. Algunos estudiantes tienen dificultad para tomar la iniciativa y dar a conocer lo que necesitan. Para ellos las horas de recreo o sin estructura con sus compañeritos les son difíciles debido a la naturaleza impredecible de los eventos sociales y la ansiedad que sienten en situaciones desconocidas en las que no saben que esperar. Para promocionar positivamente el crecimiento social-emocional de estos estudiantes, determine si sería bueno que el estudiante se convirtiera en "hermano/hermana mayor" de un niño más pequeño, o si le sería útil inscribirse en una clase de habilidades sociales, en un grupo pequeño, con otros estudiantes que están experimentando problemas similares.
7. Muchos estudiantes con CdLS, que también padecen de incapacidades adicionales están en aulas "contenidas" de clases. La mayoría de las actividades en realidad no son sociales porque tienen pocas oportunidades de Interacción. Sin embargo, los estudiantes se benefician mucho con las técnicas de *El Círculo de Amigos* y con las interacciones estructuradas y facilitadas con otros compañeritos.

Nota del editor: A continuación le damos más información sobre CdLS que puede encontrar en el sitio Red de CdLS.

ASUNTOS DE FAMILIA

Ya sea que el individuo haya sido diagnosticado al nacer, a los dos años, cinco o veinte, cuando se recibe el diagnóstico el impacto es abrumador. Es el comienzo de un proceso perenne de encausar y reencausar sentimientos, pensamientos, acciones y creencias. Habrá tristeza, pero también felicidad. También se tendrán que hacer muchas decisiones; pero estas decisiones no necesitan ser hechas en la soledad. Existen muchas familias y profesionales que están listos y dispuestos a ofrecer información, apoyo y aliento a las personas que lo solicitan.

Es posible que las familias batallen para aceptar el diagnóstico del Síndrome Cornelia de Lange. El aturdimiento, la ira, el rechazo, la culpa y la tristeza son reacciones comunes al recibir el diagnóstico. La mayoría de las familias se ajustan a su nueva situación, pero los miembros de la familia en los que la tristeza y la depresión se prolonga deben ser tratados. Además del ajuste inicial que estas familias tienen que hacer, las tensiones intermitentes en el transcurso de la vida del niño pueden temporalmente desestabilizar a la familia. Los principales proveedores de servicios deben periódicamente indagar el estado de la familia y continuar ofreciendo el apoyo emocional que necesita la familia.

Es posible que los niños clasifiquen para recibir servicios especiales tales como el CAP/MR (Community Assistance Program for the Mentally Retarded) por medio de la oficina de incapacidades del desarrollo en el centro de salud mental de su localidad. La mayoría de los niños llenan los requisitos de Medicaid (independientemente del ingreso de sus papás) Medicaid paga por los medicamentos de receta y por la terapia física, ocupacional y de lenguaje. Además, en los casos en que el cuidado del niño es agobiador también debe sugerirse que la familia reciba servicios de "descanso" La Asociación de Ciudadanos con Retrazo Mental con frecuencia tiene un programa de "descanso" y también puede ofrecer ayuda a las familias.

EL COMPORTAMIENTO

Aún que muchos niños que padecen CdLS no presentan grandes problemas de comportamiento, si existen ciertas cosas que pueden provocar que se presente un comportamiento autodestructivo: el dolor, la incomodidad, la frustración y el desaliento. La persona típica CdLS puede ser descrita como hipersensible y desrítmica. La hipersensibilidad hace que el niño reaccione fuertemente al estímulo común y que la reacción continúe tiempo después que el estímulo se terminó. Algunos niños son desrítmicos, eso quiere decir que sus rutinas de comportamiento en las áreas de alimentación, dormir y emocional son irregulares.

Cuando el individuo no tiene sensación al dolor y/o es hipersensible al tacto es posible que padezca de una anomalía neurológica. También son susceptibles a los problemas de comportamiento tales como la hiperactividad, falta de atención y comportamiento repetitivo.

LA EVALUACIÓN PSIQUIÁTRICA

Muchos de los problemas comunes que estos niños presentan pueden ser manejados por un pediatra que cuenta con experiencia en el desarrollo o comportamientos. Estos problemas menores pueden ser problemas para dormir, comer, berrinches o hasta la hiperactividad. Muchos pediatras tienen bastantes conocimientos sobre los medicamentos que se usan para controlar los comportamientos impulsivos e hiperactivos.

Los problemas persistentes de comportamiento, incluso la hiperactividad, que no pueden controlarse con medicamentos: el comportamiento impulsivo grave, el comportamiento retardador, la agresión, la autodestrucción, son problemas que requieren la atención de un especialista en psicología de comportamiento o un psiquiatra de niños que tenga experiencia en el desarrollo de los incapacitados. Algunas veces es necesario que estos individuos vean a un especialista en epilepsia, si se sospecha que padecen convulsiones. Pero el tratamiento a largo plazo para los problemas serios de comportamiento o los problemas emocionales siempre debe ser la responsabilidad de un psiquiatra especialista en niños y adolescentes, uno que tenga la experiencia adecuada.

OFTALMOLOGÍA

Todo niño que ha recibido por primera vez el diagnóstico de CdLS debe ser recomendado para una evaluación oftalmológica. Además de los problemas que se pueden reconocer fácilmente, tal como el estrabismo (la falta de paralelismo en los ojos) o el nistagmo (movimiento involuntario de los ojos), el examen oftalmológico sirve para descubrir si el niño tiene miopía (cortedad de la vista) la cual podría ser grave y pasar inadvertida. Si el primer examen sale normal, usualmente no es necesario hacer otro examen a menos que se presenten problemas nuevos. Pero sería prudente hacer otro examen de miopía de vez en cuando hasta que el niño llegue a la pubertad.

Los niños que persistentemente tienen infecciones, lagañas secas, comezón, resequedad o secreción en los ojos también deben ver a un oftalmólogo. Aún que los síntomas pueden ser iguales a los síntomas de un lagrimal obstruido (nasolacrimal duct obstrucción) en su mayoría se deben a la blefaritis: un padecimiento idiopático en el cual 20 o 30 de las glándulas normalmente presentes en el párpado no funcionan correctamente. A diferencia de la cirugía para un lagrimal obstruido, los síntomas de la blefaritis pueden ser tratados con dramáticos resultados al lavar y dar talladitas a las pestañas con un shampoo de bebé.

LA VISTA

No es raro que los niños que padecen de este síndrome padezcan de cortedad de la vista, constante rojez en los ojos, secreciones, agrietamiento o ptosis de los párpados. Cuando la ptosis es severa los niños pueden levantar sus barbillas o las cejas para ver mejor. Muchos padres optan por la cirugía para corregir la ptosis.

Muchos niños con CdLS podrían no tener comportamientos de observación normales. La razón por la que evitan mirar puede ser consecuencia de varias razones. Puede ser que el niño lo haga para tener tiempo para procesar la información visual, puede ser porque el niño piensa que la tarea es muy difícil, o puede significar que el niño se siente inseguro o tenso. Los niños con CdLS también usan su vista periférica con más frecuencia que su vista directa porque tienen dificultad para escoger cual de todos los estímulos debe recibir su atención.

También parece ser verdad que los niños que funcionan a niveles más bajos demuestran comportamientos de rechazo y sensibilidad al estímulo de su medio ambiente.

EL OIDO

Los individuos con CdLS podrían tener estructuras muy pequeñas y es posible que sea difícil hacerles los exámenes. Se aconseja que se consulte con un audiólogo o un otolaringólogo que esté familiarizado con el síndrome CdLS o que es especialista en infantes. Los tubos para la faringe o el esófago pueden ser útiles para desaguar las secreciones del oído medio pero para eso es necesario un médico especialista en infantes.

Si se sospecha que existe una pérdida del oído, se le deben recetar al infante o al niño unas vocinas de oído o aparatos para el oído. Aún si la pérdida del oído es ligera esta puede resultar en la demora del habla y el lenguaje. Existen aparatos pequeños, así que no es aconsejable usar los tamaños para adulto. Si el niño no se deja el aparato puesto, sería útil que se consultara con un audiólogo o un terapeuta de comportamiento. Cuando se escogen los aparatos del oído se debe tomar en cuenta que el aparato sea del tamaño adecuado, que le quede bien al niño y que se pueda usar en cualquier medioambiente. Mientras que el aparato personal del oído le puede ser adecuado por un tiempo, el uso de la amplificación de FM podría ser necesaria en algunas ocasiones.

El diagnóstico de casi todos los niños con CdLS incluye la pérdida moderada o severa del oído, sin embargo muchas personas que cuidan a estos niños han dado reportes inesperados respecto a los reportes de los resultados audio lógicos. Muchas personas han reportado que sus niños fueron diagnosticados con severas incapacidades del oído cuando nacieron, moderadamente incapacitados a los 12 meses, y ligeramente incapacitados o sin incapacidad a la edad de los dos años. Siendo que es raro que el oído mejore en lugar de que empeore, parece ser que es difícil hacer la evaluación audiológica. Los individuos con CdLS también pueden tener estrechos canales de oído y comportamientos difíciles, lo que hace que los exámenes se conviertan en un verdadero reto.

Con frecuencia los padres reportan que sus hijos parecen oír mucho mejor que lo que los resultados de los exámenes indican. Existe mucha confusión respecto a lo que pueden oír muchos de estos niños. Muchos niños a los que se les recetan aparatos del oído los toleran por hábito o los usan solo esporádicamente. Es importante reexaminar a estos individuos para asegurar que el aparato les está sirviendo. También ha habido reportes de niños pequeños a los que se les pusieron aparatos de oído para adulto cuando ya existen tamaños para niño, se pueden obtener y son más adecuados.

LA ORTOPEDIA

Los niños menos afectados por este síndrome con frecuencia tienen curvado el quinto dedo (clinodactilia), manos pequeñas, el dedo pulgar anormalmente cercano a la muñeca y algo de limitación en sus movimientos del codo. La sindactilia (uno o más dedos adheridos) es menos común. Las anomalías de la cadera ocurren en cinco de diez de estos niños CdLS y puede interferir con su habilidad para caminar. Se puede hacer cirugía para corregir esta anomalía.

Algo que afecta más a la comunicación porque interfiere con el uso del lenguaje de manos y otras estrategias de comunicación son las malformaciones en las extremidades superiores. En algunos casos estos niños no tienen dedos, metacarpas o huesos largos del brazo.