

## SÍNDROME DE CORNELIA DE LANGE.

Servicio de Neurología. Htal. Dr. Cosme Argerich. Ciudad Autónoma.  
Centro de neurología y recuperación psicofísica. Galarza. Entre Ríos.  
Sanfilippo, S.; Rodríguez, F.; Taboada, Z.; Fiorotto, L.; Albanese G.; Flomin, Y.; Vigo, F.;  
Guerreros, R.; Sanfilippo, R.

### INTRODUCCION Y OBJETIVOS

El Síndrome de Cornelia de Lange es un trastorno malformativo múltiple que incluye rasgos faciales típicos (microcefalia, raíz nasal ancha, labios finos, narinas antevertidas), malformaciones en miembros superiores, reflujo gastroesofágico, hipertriosis, retraso del crecimiento, retraso mental, trastornos del comportamiento, autismo, convulsiones etc.  
Objetivo: detallar las manifestaciones neurológicas y del desarrollo psicomotor y correlacionarlas con las encontradas en nuestros pacientes.

### MATERIAL Y MÉTODOS

Se presentan 5 casos, todos del sexo masculino, entre 3 y 8 años, con diagnóstico clínico de Cornelia de Lange, basado en rasgos fenotípicos faciales, restricción del crecimiento intrauterino, retardo del desarrollo postnatal y madurativo.  
Se realizaron exámenes clínicos, Electroencefalograma de vigilia y sueño, evaluación cognitiva y Potenciales evocados visuales y auditivos.

### RESULTADOS

Dos de los pacientes presentaron convulsiones generalizadas de tipo gran mal.  
Todos los niños presentaron retardo mental con marcado déficit del lenguaje, trastornos del comportamiento (autismo, aislamiento, comportamiento compulsivo, agresión).  
Dos pacientes (uno de ellos con convulsiones) presentaron déficit auditivo con alteración en los potenciales evocados de corta latencia.

### CONCLUSIÓN

El diagnóstico de esta patología poco frecuente es fundamentalmente clínico (aunque estudios recientes de biología molecular han informado sobre mutaciones en el gen NIPBL localizado en el brazo largo del cromosoma 5).  
Las manifestaciones neurológicas, cognitivas y conductuales ocupan un importante espacio dentro de esta enfermedad, por lo cual el diagnóstico temprano de esta condición permite iniciar un manejo integral del paciente, que incluye asesoramiento familiar, ayuda médica y estimulación psicomotora apropiada.