



**UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE
MÉXICO**



FACULTAD DE ODONTOLOGÍA

**ABORDAJE CLÍNICO Y PSICOLÓGICO EN EL PACIENTE
CON SÍNDROME DE CORNELIA DE LANGE.**

T E S I S A

QUE PARA OBTENER EL TÍTULO DE

CIRUJANA DENTISTA

P R E S E N T A:

MARICRUZ RIVERO ESPINAL

TUTORA: Mtra. PATRICIA DÍAZ COPPE
ASESORA: Esp. ANDREA LARA PÉREZ SOTO



Universidad Nacional
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

Biblioteca Central



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.



A mis padres por todo el sacrificio, amor y apoyo a lo largo de mi carrera, por su gran ejemplo de lucha y de demostrarme que a pesar de cualquier circunstancia en la vida los sueños se cumplen a base de esfuerzo y de nunca perder la esperanza, pero sobre todo a mi mamá por tanto esfuerzo y empeño para que yo alcanzara este triunfo.

A mis hermanos por estar a mi lado cuando los necesite.

A toda mi familia que se presto a ser mi conejillo de indias cuando fue necesario.

A ti mi mejor amiga por tu ayuda, cariño y por estar siempre conmigo en las buenas, malas y muy malas sin importar el tiempo o la distancia.

A la memoria de mis abuelos más queridos Andrés Rivero Sánchez y Beatriz Quiroz Japia por todos sus consejos y cariño.

Al gran amor de mi vida por todo su apoyo y compañía en esos momentos difíciles en los que sentía ya no poder más.

A la Mtra. Patricia Díaz Loppe por toda su ayuda y paciencia en la elaboración de esta tesina ya que sin sus valiosos conocimientos no hubiera logrado de tal manera mi propósito.

De todo corazón gracias por formar parte de mi vida, por su amistad, apoyo, ánimo y compañía en las diferentes etapas de mi vida.

Pero sobre todo gracias al más especial de todos, a ti Dios por permitirme hacer realidad este sueño y por todo el amor con el que me rodeas.



ÍNDICE

INTRODUCCIÓN

1. ANTECEDENTES	1
2. DEFINICIÓN	3
3. ASPECTOS ETIOLÓGICOS	4
4. PREVALENCIA	6
4.1 Distribución por género	6
4.2 Esperanza de vida	7
5. MANIFESTACIONES GENERALES	8
6. MANIFESTACIONES BUCALES	16
7. CLASIFICACIÓN	19
7.1 Clase I (Leve)	19
7.2 Clase II (Moderada)	19
7.3 Clase III (Severa)	20
8. DIAGNÓSTICO	21
9. TRATAMIENTO ODONTOLÓGICO	25
10. ASPECTOS PSICOLÓGICOS	28
10.1 Déficit de atención e hiperactividad	29
10.2 Comportamiento obsesivo-compulsivo	30
10.3 Ansiedad	31
10.4 Agresividad	32
10.5 Comportamiento auto-lesivo	33
10.6 Timidez extrema	34
10.7 Rasgos autistas	34
CONCLUSIÓN	37
APÉNDICE	39
BIBLIOGRAFÍA	43



INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Cornelia de Lange (SdCL) es un trastorno del desarrollo, hereditario con transmisión autosómica dominante; se caracteriza principalmente por sus rasgos fenotípicos faciales, anomalías en las extremidades, retraso del crecimiento y psicomotor.

Fue descrito por primera vez en el año de 1933 por la pediatra holandesa Cornelia Catharina de Lange. Su etiología es debida a una mutación genética en donde están involucrados diferentes genes dependiendo del grado de afectación; se clasifica en tres tipos: leve, moderado y severo.

Su prevalencia varía de acuerdo al país en donde se presente, mundialmente oscila entre 1 por cada 10, 000 a 50, 000 nacidos vivos y en México 1 de cada 10,000 niños nace con este Síndrome. No tiene afinidad en cuanto al sexo, recientemente se ha encontrado que se inclina más hacia el sexo femenino; la esperanza de vida en un principio era deficiente pero al conocer la etiología y manifestaciones del Síndrome esta ha aumentado considerablemente llegando hasta la edad adulta.

Tiene diversas manifestaciones generales y bucales que pueden amenazar la vida, son un problema para el Odontólogo y la atención dental algunas de estas manifestaciones son el reflujo gastroesofágico, problemas cardiacos, epilepsia, etc.



Su diagnóstico es básicamente clínico debido a sus peculiares características y solo se realizan exámenes de laboratorio para un diagnóstico más certero, el tratamiento depende mucho de cada paciente y de las diversas anomalías sistémicas que presente pero solo se mencionará el tratamiento adecuado para las afecciones dentales y aquellas manifestaciones sistémicas que afecten al sistema estomatognático.

Se presentan aspectos psicológicos en este Síndrome y que es de gran importancia mencionarlos ya que es un gran reto para el profesional de la salud manejar adecuadamente a un paciente con un comportamiento difícil por lo cual se mencionan algunas recomendaciones para el adecuado manejo de los pacientes que presentan el Síndrome de Cornelia de Lange.

El propósito de este trabajo es dar a conocer el Síndrome de Cornelia de Lange al Cirujano Dentista para un adecuado manejo y tratamiento del paciente.



1. ANTECEDENTES

La primera descripción del Síndrome fue hecha por el Dr. W. Brachman un doctor alemán en el año de 1916 por lo tanto puede también conocerse como Síndrome Brachmann de Lange.¹

Antes del año 1930 había muy poca información disponible acerca del Síndrome de Cornelia de Lange, fue hasta 1933 cuando aparece la primera publicación que corresponde a la Dra. Cornelia Catharina de Lange, pediatra holandesa quien describió a dos niñas con características semejantes, admitidas en el Hospital de Niños Emma, una de 17 meses y otra de 6 meses de edad, aunque estas niñas no tenían relación de parentesco, sus similitudes faciales y poco frecuentes llevó al equipo de enfermeros y a la Dra. Cornelia de Lange a confundirlas con la misma persona.²

En 1941 luego de describir a un tercer paciente con el mismo desorden, de Lange presento un informe del Síndrome a una reunión de la Sociedad Neurológica de Ámsterdam, nombrando al Síndrome “Typus Degenerativus Amstelodamensis”.³

Posteriormente al año 1933 existen numerosas publicaciones, especialmente en Europa; en 1963 Ptacek y cols, publicaron en Estados Unidos un estudio con 12 pacientes e hicieron un detenido análisis acerca de la etiología y clínica del Síndrome, al cual denominaron Cornelia de Lange en honor a la doctora que hizo la primera publicación y para facilitar la

¹ Oliver Ch, Moss J, Petty J, Arron K, Sloneem J, Hall S. El Comportamiento Auto Agresivo en el Síndrome de Cornelia de Lange. Pp. 15.

http://www.corneliadelange.es/Principal/Libros/El_comportamiento_auto_agresivo.pdf.

² Needlman Marc. CdLS Foundation Cornelia de Lange Syndrome Foundation, Inc. Facts About CdLS. Pp. 2. http://www.cdlsusa.org/docs/spanish_articles/02-facts-about-cdls.pdf.

³ Oliver Ch, Moss J, Petty J, Arron K, Sloneem J, Hall S. Op. Cit. Pp. 15.



denominación con respecto al nombre original y en 1968 llegó a haber alrededor de 240 publicaciones del Síndrome.⁴

El Síndrome de Cornelia de Lange es un conjunto de anomalías cuyas bases genéticas y bioquímicas eran desconocidas hasta el año 2004 cuando investigadores del *Children's Hospital of Philadelphia* descubrieron un gen cuya mutación es responsable del Síndrome gen *NIPBL*, que causa alrededor de la mitad de los casos de Cornelia de Lange.⁽⁵⁾ En este mismo año también se propone la clasificación hasta el momento más utilizada de este Síndrome que es la propuesta por Gillis LA y que se describe en el capítulo 7.⁶

En 2006 encontraron científicos italianos un segundo gen el *SMC1A*.⁷

El mismo equipo de investigación de Philadelphia que en el año 2004 descubrió el primer gen, halló un tercero en 2007, después de revisar una muestra de más de 100 pacientes *NIPBL* y *SMC1A* negativos localizó una mutación en un nuevo gen, el *SMC3*, pero la falta de nuevos casos sugiere una incidencia muy baja del mismo, por lo tanto no se toma muy en cuenta esta mutación.⁸

⁴ Miralles G. J. M.; Salazar A.V. De Castro P. S. Síndrome Cornelia de Lange o Typus degenerativus amstelodamensis. Rev, Clin. Esp. 179: 138. 1975. Pp. 1.

⁵ Gil MC, Ribate MP, Ramos FJ. Síndrome de Cornelia de Lange. Protoc diagn ter pediatr. 2010; 1:1-12. ©Asociación Española de Pediatría. Laboratorio de Genética Clínica y Genómica Funcional. Facultad de Medicina. Universidad de Zaragoza.

⁶ Gillis LA, Mc Callum J, Kaur M, De Scipio C, Yaeger D, Mariani A *et al*. *NIPBL* mutational analysis in 120 individuals with Cornelia de Lange syndrome and evaluation of genotype-phenotype correlations. Am J. Hum.Genet.2004; 75: 610-23.

⁷ Gil MC, Ribate MP, Ramos FJ. Op. Cit. Pp. 6.

⁸ Deardorff MA, Kaur M, Yaeger D, Rampuria A, Korolev S, Pie J *et al*. Mutations in Cohesin Complex Members *SMC3* and *SMC1A* cause a mild variant of Cornelia de Lange Syndrome with Predominant Mental Retardation. Am J Hum Genet.2007; 80: 485-94.



2. DEFINICIÓN

Es un trastorno con múltiples malformaciones, congénito, causado por una alteración del gen llamado NIPBL que se encuentra sobre el brazo corto del cromosoma 5 en posición 13.1 y es hereditario con transmisión autosómica dominante.

Se determina por sus características faciales distintivas como son cabeza pequeña, nariz pequeña con puente nasal deprimido y ancho, narinas antevertidas, cejas espesas, pestañas largas y finas, labios delgados con comisuras desviadas hacia abajo, telecantus⁽⁹⁾ y vello excesivo, en asociación con retraso del crecimiento pre y postnatal, retraso mental de nivel variable y en algunos casos, malformaciones de las extremidades que van desde la micromelia⁽¹⁰⁾ de manos y pies hasta la focomelia.⁽¹¹⁾ Muchos de los síntomas se pueden mostrar en el nacimiento a muy temprana edad.¹²

Se presentan también múltiples malformaciones sistémicas, como cardiovasculares, gastrointestinales, genitourinarias, esqueléticas, etc. Se clasifica dependiendo del grado de afectación de cada paciente en tres tipos: leve, moderado y severo.¹³

⁹ Revisar Apéndice.

¹⁰ Ib.

¹¹ Ib.

¹² Valle M. S. Fundación Javy y Niños Cornelia de Lange A.C.

www.wix.com/rpconecte/fundacionjavy_scdl.

¹³ Guizar V. J.J. Genética Clínica: Diagnóstico y Manejo de las Enfermedades Hereditarias. 3^a ed. México. Editorial el Manual Moderno 2001. Pp. 590.



3. ASPECTOS ETIOLÓGICOS

El Síndrome de Cornelia de Lange es una alteración genética poco conocida que conduce a anormalidades severas del desarrollo.

En la actualidad, se conocen tres genes causales: *NIPBL*, *SMC1A* y *SMC3* que codifican proteínas reguladoras o estructurales del Complejo de Cohesinas. Las bases patogénicas del Síndrome no están del todo claras pero parecen relacionarse con problemas de regulación de la expresión génica y/o de la cohesión cromosómica.¹⁴

De los tres genes causales del Síndrome de Cornelia de Lange el más importante cuantitativamente es *NIPBL*. Este gen está localizado en la región 5p13-14 y presenta una gran heterogeneidad alélica. Se conocen 144 mutaciones diferentes que afectan aproximadamente al 45 % de los pacientes conocidos. De estas, el 34,5% cambian el marco de lectura, el 23,6% cambian un aminoácido, el 18,8% producen codones de *stop*, el 16% afectan a las secuencias de corte y empalme y el 6,2% incluye al resto.

La localización de estas mutaciones en la secuencia del gen muestra una distribución peculiar. Curiosamente, el fenotipo de los pacientes con la misma mutación no siempre es el mismo, encontrándose, a veces, grandes diferencias fenotípicas.¹⁵

Todo ello ha sugerido la influencia de otros factores, genéticos o no genéticos, en la etiología del Síndrome.

¹⁴Gil MC, Ribate MP, Ramos FJ. Op. Cit. Pp. 1.

¹⁵Ib. Pp. 6.



El segundo gen causal mas frecuente del Síndrome de Cornelia de Lange es el *SMC1A* que esta localizado en el cromosoma Xp11.29. De este, se conocen 11 mutaciones diferentes que afectan aproximadamente al 5% de los pacientes. La herencia de este gen esta ligada al cromosoma X y han sido descritos casos familiares con madres e hijos varones afectados.

El tercer gen es el *SMC3* localizado en el cromosoma 10q25, pero al haber muy pocos casos se sugiere una incidencia muy baja del mismo.

Todas las mutaciones encontradas en los genes *SMC1A* y *SMC3* son cambios de aminoácido o pequeñas deleciones ⁽¹⁶⁾ que no afectan al marco de lectura, esto ha llevado a proponer la hipótesis de que las mutaciones más graves en estos genes podrían ser incompatibles con la vida.

Actualmente cerca del 50% de pacientes con un fenotipo compatible con el Síndrome de Cornelia de Lange no tienen mutación en ninguno de los genes conocidos, por lo que se sospecha la existencia de otros genes hasta la fecha no identificados.¹⁷

¹⁶ Revisar Apéndice.

¹⁷ Gil MC, Ribate MP, Ramos FJ. Op. Cit. Pp. 6-7.



4. PREVALENCIA

La prevalencia exacta de este Síndrome aun se desconoce, es variable según los estudios publicados y las poblaciones estudiadas.

LOCALIZACIÓN	NACIMIENTOS (VIVOS)
Mundialmente	1 caso por 10,000 a 50,000 ¹⁸
México	1 caso por cada 10,000 ¹⁹
Estados Unidos	1 por cada 100,000
España	0.97 por cada 100,000 ²⁰

4.1 Distribución por género

No se ha descrito ninguna predilección por razas ni por género, afecta de igual manera a hombres y mujeres, sin embargo hay un ligero predominio hacia las mujeres 1.3/1 y existe una proporción entre el 2 y el 4% de incidencia dentro de las familias.²¹

¹⁸ Sánchez M. P. A. Síndrome de Cornelia de Lange. Caso Clínico. Instituto Nacional de Pediatría. Pp. 1. http://www.salud.gob.mx/unidades/pediatrica/asmedica_8.html.

¹⁹ Valle M. S. Fundación Javy y Niños Cornelia de Lange. Op. Cit. Pp. 1.

²⁰ Montes ML. Saldarriaga W. Isaza C. Descripción de un Caso de Síndrome de Cornelia de Lange aporte para un mejor diagnóstico pre- y post-natal. Colombia Medica, Octubre-Diciembre, año/vol. 37, numero 004 Universidad del Valle Cali, Colombia, pp. 323-327.

²¹ Grau C. J, López J. J, Gimenez P. MJ, Sanchez M. M. Cornelia de Lange Síndrome: A case report. Med. Oral Patol. Oral Cirugia Bucal. 2007 Oct. 1; 12(6):E445-8.

4.2 Esperanza de vida

La esperanza de vida de las personas que padece dicho síndrome no se puede saber a ciencia cierta ya que diferentes condiciones cardiovasculares, genitourinarias, gastrointestinales, etc., amenazan su vida.

Anteriormente, muchos niños fallecieron debido a problemas médicos serios en la infancia y no detectados de manera anticipada.

Actualmente el promedio de vida ha aumentado ya que se les proporcionan buenas terapias y una buena atención médica, obteniendo grandes logros.²²



Fig. 1²³

²² Needlman Marc . CdLS Foundation Cornelia de Lange Syndrome. Op. Cit. Pp. 3.

²³ Valle M. S. Fundación Javy y Niños Cornelia de Lange. Op. Cit. Pp. 1.

5. MANIFESTACIONES GENERALES

Los rasgos típicos del Síndrome son:

- Cabeza pequeña (microcefalia) (Fig. 5)
- Nariz pequeña con puente nasal deprimido y ancho (Fig. 3)
- Narinas antevertidas y un filtrum alargado y prominente
- Labios finos y hacia abajo en V invertida.
- Cejas espesas (suelen unirse en el medio) (Fig. 6)
- Pestañas largas y finas (Fig. 2)
- Paladar hendido (en algunos casos)
- Brazos y pies generalmente pequeños
- Vello excesivo en el cuerpo (hirsutismo) (Fig. 4 y 8)
- Baja talla y peso al nacer (usualmente, pero no siempre, por debajo de 2.200 g aproximadamente)
- Retraso psicomotor/mental en diferentes niveles.²⁴



Fig. 2²⁵



Fig. 3²⁶

²⁴Valle M. S. Fundación Javy y Niños Cornelia de Lange. Op. Cit. Pp. 1.

²⁵ Archivos personales de la Mtra. Patricia Díaz Coppe.



Fig. 4²⁷



Fig. 5²⁸



Fig. 6²⁹



Fig. 8³⁰

Otras características frecuentes incluyen malformaciones congénitas que afectan a distintos órganos o sistemas como son:

Óseo, articular y muscular: Presentan escoliosis, ⁽³¹⁾ dificultades en el andar y movimientos restringidos de los codos.

²⁶ Ib.

²⁷ Archivos personales de la Mtra. Patricia Díaz Coppe.

²⁸ Archivos personales de la C. D. Andrea Lara Pérez Soto.

²⁹ Ib.

³⁰ Ib.

³¹ Revisar Apéndice.

Las anomalías de los miembros consisten, a veces, en la ausencia de la parte superior en uno o más de ellos (focomelia) (Fig. 9) o la falta de un dedo o más de las manos o de los pies (oligodactilia).³²

Además se ha descrito acortamiento desproporcionado del primer metacarpo, así como sindactilia y braquiclinodactilia ⁽³³⁾ del quinto dedo y pliegue palmar transversal unilateral.

Un tercio de estos pacientes presentan malformaciones graves de las extremidades superiores, que van desde la oligodactilia⁽³⁴⁾ hasta la hipoplasia del cubito o la ausencia completa de antebrazo, con una implantación de los dedos a nivel del codo y en algunos pacientes existe limitación a la extensión de los codos; las extremidades inferiores se afectan con menor frecuencia, (Fig. 11) en los casos severamente afectados la alteración más común es la sindactilia parcial del segundo y tercer dedo (Fig. 10). Se encuentran en los casos más severamente afectados.³⁵



Fig. 9³⁶

³² Oliver Ch, Moss J, Petty J, Arron K, Sloneem J, Hall S. Op. Cit. Pp. 16.

³³ Revisar Apéndice.

³⁴ Ib.

³⁵ Gil MC, Ribate MP, Ramos FJ. Op. Cit. Pp. 3.

³⁶ Valle M. S. Fundación Javy y Niños Cornelia de Lange. Op. Cit. Pp. 1.

Auditivo: El 60% de los pacientes con Síndrome de Cornelia de Lange presentan pérdida de audición, neurosensorial o de transmisión, por lo que se recomiendan revisiones periódicas; pabellones auriculares con implantación baja y rotados hacia atrás; se ha observado que la presencia de estenosis auditiva ⁽³⁷⁾ externa predispone a episodios frecuentes de otitis media ⁽³⁸⁾ y sinusitis.³⁹



Fig. 10⁴⁰



Fig. 11⁴¹

Estos pacientes presentan un hirsutismo ⁽⁴²⁾ generalizado, que se aprecia sobretodo en la cara, espalda y extremidades (Fig. 12). Además, suelen tener un cuello corto con una implantación baja de la línea posterior del cabello.⁴³

³⁷ Revisar Apéndice.

³⁸ Ib.

³⁹ Gil MC, Ribate MP, Ramos FJ. Op. Cit. Pp. 4.

⁴⁰ Valle M. S. Fundación Javy y Niños Cornelia de Lange. Op. Cit. Pp. 1.

⁴¹ Ib. Pp. 1.

⁴² Revisar Apéndice.

⁴³ Gil MC, Ribate MP, Ramos FJ. Op. Cit. Pp. 3.

Genitourinario: los varones pueden presentar criptorquidia (genitales pequeños), hipospadias ⁽⁴⁴⁾ o micropene y en las niñas es frecuente la hipoplasia de labios mayores. Los cambios puberales suelen producirse a la edad que les corresponde con sólo un ligero retraso. También se presenta llanto de tono bajo y en algunos casos ombligo pequeño. ⁴⁵



Fig. 12⁴⁶

Retraso Psicomotor/Mental: Es otro de los hallazgos más habituales en pacientes con Síndrome de Cornelia de Lange, el rango de este es muy amplio y puede ir desde un coeficiente intelectual normal, problemas de aprendizaje, hasta una deficiencia mental profunda. Todas las áreas del desarrollo intelectual suelen estar afectadas, pero la del lenguaje es la más importante; la memoria visual/espacial suelen estar respetadas.

⁴⁴ Revisar Apéndice.

⁴⁵ Gil MC, Ribate MP, Ramos FJ. Op. Cit. Pp. 4.

⁴⁶ Sánchez M. P. A. Op. Cit. Pp. 3.

Psicológico: Los problemas de comportamiento son frecuentes, destacando la hiperactividad y déficit de atención, agresividad, episodios de autolesiones, timidez extrema, perseverancia, comportamiento obsesivo compulsivo y depresión, y necesitan de un seguimiento continuo.⁴⁷

Crecimiento intrauterino y postnatal: Es muy común el retraso de crecimiento intrauterino y postnatal; los recién nacidos con problemas de alimentación en los primeros meses o años de vida contribuyen a la persistencia de este problema; suelen tener un peso, talla y perímetro cefálico por debajo del percentil 3 (peso < 2.57 kg, talla < 46.93 cm y perímetro cefálico < 33.04 cm) (Fig. 13 y 14).⁴⁸



Fig. 13⁴⁹



Fig. 14⁵⁰

Neurológico: se sabe que alrededor del 23% de estos pacientes presentan crisis convulsivas, que se controlan en la mayoría con el tratamiento adecuado.

⁴⁷ Gil MC, Ribate MP, Ramos FJ. Op. Cit. Pp. 3.

⁴⁸ Ib. Pp. 3.

⁴⁹ Sánchez M. P. A. Op. Cit. Pp. 3.

⁵⁰ Ib. Pp. 3.



Hay pacientes con neuropatía periférica y una alta tolerancia al dolor; puede existir inicialmente una tendencia a la hipertonía,⁽⁵¹⁾ pero es más frecuente la presencia de hipotonía;⁽⁵²⁾ los reflejos suelen ser normales y las alteraciones del sueño también suelen ser frecuentes.

Digestivo: el reflujo gastroesofágico es muy frecuente en estos pacientes (>90%), a menudo requieren intervención quirúrgica. El desarrollo del esófago de Barrett,⁽⁵³⁾ la hernia diafragmática⁽⁵⁴⁾ y la estenosis esofágica⁽⁵⁵⁾ también son frecuentes.

Es importante destacar que el reflujo puede ser la causa de cambios inexplicables en el comportamiento y el humor de estos pacientes.

Cardiovascular: El 25% de los pacientes presentan cardiopatía congénita, siendo las más comunes la estenosis de la válvula pulmonar y la comunicación interventricular; menos frecuentes son los defectos del canal atrioventricular, la tetralogía de Fallot⁽⁵⁶⁾ o la coartación de la aorta.

Genitourinario: Mas del 40% de los individuos presentan malformaciones genitourinarias, entre las que se encuentran las anomalías estructurales del tracto urinario, el reflujo vesiculouretral, la dilatación de los cálices renales o el riñón displásico.⁵⁷

⁵¹ Revisar Apéndice.

⁵² Revisar Apéndice.

⁵³ Ib.

⁵⁴ Ib.

⁵⁵ Ib.

⁵⁶ Ib.

⁵⁷ Gil MC, Ribate MP, Ramos FJ. Op. Cit. Pp. 4.



Oftalmológico: Los hallazgos más comunes son la miopía, ptosis y blefaritis.⁽⁵⁸⁾ Existen otros menos frecuentes como la ausencia o reducción de lágrimas, la obstrucción del conducto nasolacrimal, la microcórnea o el nistagmus.⁵⁹

⁵⁸ Revisar Apéndice.

⁵⁹ Gil MC, Ribate MP, Ramos FJ. Op. Cit. Pp. 5.



6. MANIFESTACIONES BUCALES

La estructura oral se observa grandemente afectada, los problemas dentales son frecuentes e incluyen: Paladar ojival, el desarrollo de pequeñas mandíbulas (micrognátia), malposición dental, retraso en la erupción, pequeños dientes (microdoncia), enfermedad periodontal y erosión dental producida por el reflujo gástrico.⁶⁰

Dentro de los problemas odontológicos hay dos que se presentan con mayor frecuencia: el apiñamiento de los dientes que produce malestar a medida que los dientes erupcionan y una fina capa de esmalte de los mismos, lo que conlleva a la propensión de procesos cariosos, mayor sensibilidad al tacto y cambios térmicos.⁶¹

En el reflujo gastroesofágico hay un constante contacto de los ácidos estomacales del reflujo con la fina capa de esmalte de los dientes ⁽⁶²⁾, la acidez de este contenido gástrico puede estar por debajo de pH 1, por lo tanto, la insuficiencia puede ser muy perjudicial para los dientes, acelerando el desarrollo de las caries y causando la erosión dental - pérdida superficial de los tejidos duros de los dientes mediante un proceso químico que no involucra la acción de las bacterias.

La erosión se inicia en las caras palatinas de los dientes anteriores, que se encuentran relativamente alejadas de las glándulas salivales mayores.

⁶⁰ Grau C. J, López J. J, Gimenez P. MJ, Sanchez M. M. Op. Cit. Pp. E445.

⁶¹ Vivó Sarret Francisco. Asociación Española Cornelia de Lange. Pp. 1.
<http://www.corneliadelange.es/Principal/Dental/Cuidado%20dental.pdf>.

⁶² Oliver Ch, Moss J, Petty J, Arron K, Sloneem J, Hall S. Op. Cit. Pp. 17.

La lengua mantiene el contacto del jugo gástrico en contra de las superficies palatinas de los dientes. Los inferiores no se ven afectados en la etapa inicial, ya que la lengua proporciona cierta protección, sin embargo en casos más severos, el patrón de erosión puede ser más generalizado.

Las tasas de flujo salival y pH se cree que ejercen una influencia importante en la aparición y la magnitud de la erosión, así como de procesos cariosos.⁶³



Fig. 15⁶⁴



Fig. 16⁶⁵

Otra manifestación bucal es la hipertrofia gingival la cual se presenta frecuentemente en pacientes que manifiestan crisis convulsivas ya que la mayoría de ellos son medicados con fenitoína que provoca hipertrofia gingival en diferentes grados.⁶⁶

⁶³Kocatas N, Öncag Ö, Tümgör G, Aydogdu S, Hilmioglu S. Oral and Dental Manifestations of Gastroesophageal Reflux Disease in Children: A Preliminary Study. *Pediatric Dentistry*. Vol.28, No. 3. May/June 2006. Pp. 279.

⁶⁴Archivos personales de la C. D. Andrea Lara Pérez Soto.

⁶⁵ Ib.

⁶⁶ Castillo M. R. et al. *Estomatología Pediátrica*. 1ª ed. Madrid. Editorial Ripano S. A., D. L. 2011. Pp. 406-407.

Fig. 17⁶⁷Fig. 18⁶⁸

La difenilhidantoina, carbamacepina y el ácido valproico, pueden causar supresión de la medula ósea, leucopenia y trombocitopenia que condicionan a una mayor incidencia de infecciones microbianas, retraso en la cicatrización y hemorragia post quirúrgica.⁶⁹

El ácido valproico también puede reducir la agregación plaquetaria lo que origina hemorragias espontaneas y petequias.

En algunos estudios se ha encontrado que las enfermedades cardiacas predisponen a una mayor prevalencia de hipoplasia de esmalte, caries, infecciones periodontales y gingivales; debido a una disminución del oxígeno en sangre, que afecta la actividad ameloblástica predisponiendo al paciente a estas alteraciones y como hay afectación del sistema de coagulación puede presentar sangrados anormales después de cualquier procedimiento quirúrgico.⁷⁰

⁶⁷ Archivos personales de la C. D. Andrea Lara Pérez Soto.

⁶⁸ Ib.

⁶⁹ Castillo M. R. et al. Op. Cit. Pp. 413.

⁷⁰ Ib. Pp. 413.



7. CLASIFICACIÓN

Se han propuesto distintas formas de clasificación dependiendo del grado de afectación de los pacientes. De todas ellas, la más utilizada es la propuesta por Gillis en el año 2004, que considera tres formas del Síndrome, la leve, la moderada y la severa. Esta clasificación se basa en la valoración de tres parámetros fenotípicos:

- El grado de reducción de las extremidades,
- El nivel de desarrollo y de las habilidades cognitivas y
- El percentil de crecimiento.⁷¹

7.1 Clase I (Leve)

La forma leve se caracteriza por no presentar reducción de las extremidades, el retraso mental es leve o no existe, el daño neurológico es leve y tienen capacidad de comunicación y habla; por lo tanto los problemas del comportamiento son suaves o inexistentes, el retraso del crecimiento es mínimo y los signos faciales son menos acusados o se presentan más tardíamente (**Tabla 1**).

7.2 Clase II (Moderada)

Hay defectos parciales en las extremidades (oligodactilia), con una capacidad de habla y comunicación limitadas y un retraso del crecimiento más acentuado (**Tabla 1**).⁷²

⁷¹ Gil MC, Ribate MP, Ramos FJ. Op. Cit. Pp. 4.

⁷² Ib. Pp. 4.



7.3 Clase III (Severa)

Presenta defectos importantes de las extremidades (oligodactilia), un retraso significativo del crecimiento intrauterino y del desarrollo psicomotor que va de moderado a profundo y malformaciones mayores que causan discapacidades severas o la muerte, con frecuencia en estudios genéticos se aprecian anomalías cromosómicas (**Tabla 1**).⁷³

Tabla 1. Clasificación de las distintas formas del SCdL según la gravedad de los rasgos fenotípicos (Modificada de Gillis et al, 2004).⁷⁴

PARÁMETROS	Clase I (Leve)	Clase II (Moderada)	Clase III (Severa)
Reducción en las extremidades	No reducción	Alteraciones parciales, oligodactilia (>2 dedos en cada mano)	Alteraciones graves ≤ 2 dedos en manos
Desarrollo y habilidades cognitivas	Retraso motor <2 años, presentan capacidad de habla y comunicación	Retraso motor >2 años, habla y comunicación limitada	Retraso motor profundo, pérdida significativa de la comunicación
Crecimiento *	>Percentil 75 + 50.5 cm	Entre el percentil 25-75 48 a 50.5 cm	<Percentil 25 - 48 cm

*Los percentiles de la talla, el peso y el perímetro cefálico están referidos a las curvas estándar.

⁷³ Gil MC, Ribate MP, Ramos FJ. Op. Cit. Pp. 5.

⁷⁴ Ib. Pp. 4.



8. DIAGNÓSTICO

El diagnóstico del Síndrome de Cornelia de Lange es principalmente clínico, se basa en signos y síntomas observados a través de una evaluación médica la cual incluye: una historia clínica completa, examen físico, y pruebas de laboratorio para la obtención de un resultado más certero, aunque los signos y los síntomas son tan distintivos de este síndrome que se pueden reconocer a la hora del nacimiento o poco tiempo después.

Siendo un Síndrome congénito, esta presente desde la formación del feto y en el nacimiento, por lo tanto se puede detectar por medio de un ultrasonido de alta resolución el cual puede ser útil para llevar un control del crecimiento excesivamente lento del feto o a detectar alguna anomalía de los miembros y para un diagnóstico prenatal más exacto se recomienda asesoramiento genético más aun cuando exista algún hermano afectado con una mutación identificada.⁷⁵

Kline en 2004 propuso un sistema de diagnóstico basado en unos criterios clínicos mínimos en el que un individuo se considera que tiene el Síndrome de Cornelia de Lange cuando:

1. Sinofridia ⁽⁷⁶⁾ criterio principal de la categoría craneofacial, más tres criterios secundarios de ésta y más los criterios necesarios de dos de las categorías de crecimiento, de desarrollo físico o de comportamiento (indicados en **Tabla 2**).

⁷⁵ Needlman Marc. CdLS Foundation Cornelia de Lange Syndrome. Op. Cit. Pp. 3.

⁷⁶ Revisar Apéndice.



2. Sinofridia criterio principal de la categoría craneofacial, más tres criterios secundarios de esta categoría y más los criterios necesarios de tres de las otras seis categorías, teniendo en cuenta que una de ellas tiene que ser de la categoría de crecimiento, desarrollo físico o comportamiento (indicados en **Tabla 2**).⁷⁷

Tabla 2. Criterios diagnósticos para el Síndrome de Cornelia de Lange (Modificada de kline et al. 2007).⁷⁸

CATEGORIA	nº	CRITERIO PRINCIPAL	CON	CRITERIO SECUNDARIO
Craneofacial		Sinofridia (cejas finas y arqueadas)	Y ≥ 3 de	Pestañas largas Nariz pequeña y narinas antevertidas, Filtrum largo y prominente, Puente nasal ancho y deprimido, Barbilla pequeña y cuadrada Labios finos y comisuras hacia abajo, Paladar elevado, Diastema
Crecimiento	≥ 2 de	Peso < del 5º percentil según la edad Altura o talla < del 5º percentil según la edad Perímetro cefálico por debajo < del 5º percentil según la edad		
Desarrollo	≥ 1 de	Retraso del desarrollo o mental Dificultades de aprendizaje		

⁷⁷Kline AD, Krantz ID, Sommer A, Kliewer M, Jackson LG, FitzPatrick DR *et al.* Cornelia de Lange Syndrome: clinical review, diagnostic and scoring systems, and anticipatory guidance. *Am J Med Genet A.* 2007; 143:1287-96.

⁷⁸ Ib. Pp. 98.



Otros sistemas	≥3 de	Hernia diafragmática Reflujo gastroesofágico Fisura palatina Defectos cardiacos congénitos Micropene Hipospadias Criptorquidismo Malformaciones en el tracto renal o urinario		
----------------	-------	--	--	--



9. TRATAMIENTO ODONTOLÓGICO

En este capítulo nos referimos al tratamiento correspondiente a las alteraciones buco dentales de estos niños. Es necesaria una temprana evaluación dental, un tratamiento planificado y un cuidado preventivo cotidiano. Se debe observar y determinar a una edad temprana el crecimiento y desarrollo de los maxilares y dientes, para poder instituir medidas terapéuticas en caso de detectar alguna anomalía.

Las fisuras palatinas son comunes en estos pacientes por lo cual es necesario la intervención dental pediátrica poco después del nacimiento ya que éstas deben ser reparadas lo antes posible de preferencia antes de los tres meses de edad; para permitir una adecuada alimentación, reducir infecciones del oído que pueden conducir a la reducción auditiva y/o a la sordera y también para ayudar a desarrollar un mejor proceso del habla. Los obturadores de alimentación y los aparatos ortopédicos pre quirúrgicos pueden ser de gran ayuda para los cirujanos maxilofaciales.

Se debe de implementar un control cotidiano que incluya una adecuada práctica de higiene oral, la cual será enseñada a los padres o tutores para prevenir futuros problemas dentales ya que estos pueden perjudicar la alimentación adecuada, agravar su condición y otros problemas comunes.

Así como también se debe incluir un control de rutina semestral el cual puede ayudar a monitorear los cambios, a detectar patologías y reforzar apropiadamente el control cotidiano si es necesario.⁷⁹

⁷⁹ Vivó Sarret Francisco. Asociación Española Cornelia de Lange. Pp. 1.



Posteriormente se debe remitir al Ortodoncista para una evaluación dental, aproximadamente a los 7 años de edad.⁸⁰

En cuanto a la rehabilitación de los procesos cariosos el procedimiento es el convencional sin tener indicaciones especiales, sólo en cuanto a las técnicas de manejo de la conducta.

En lo que se refiere a problemas sistémicos que pueden tener interferencia en la atención odontopediátrica, agravar tanto el proceso carioso como las infecciones bucales y que se asocian con un riesgo superior de endocarditis bacteriana son los problemas cardiacos o algún otro trastorno como las crisis convulsivas en las cuales se debe tener una mayor precaución ya que este tipo de pacientes ingiere diversos fármacos que pueden causar una interacción con los medicamentos que el odontólogo puede indicar, para lo cual se recomienda tener una interconsulta medica con profesionales del equipo que asiste al niño evitando con esto alguna complicación a si como también la prevención de endocarditis bacteriana por medio de una profilaxis antibiótica cuando se requiera y por supuesto la evaluación individual de tratamientos de mayor complejidad.⁸¹

Un programa de atención para el paciente cardiópata debe incluir interconsulta con el medico familiar y con el cardiólogo para conocer la naturaleza especifica del trastorno, la historia previa del paciente y el riesgo de compensación, profilaxis antibiótica según los protocolos de la American Heart Association (AHA), con una eventual rotación de los antibióticos

⁸⁰Vivó Sarret Francisco. Asociación Española Cornelia de Lange. Pp. 1.

⁸¹ Biondi A. M., Córtese S. G. Odontopediatria. Fundamentos y Prácticas para la Atención Integral Personalizada. 1ª ed. 2011. Editorial Alfaomega. Pp. 414.



administrados en caso de que las sesiones de atención odontológica sean múltiples, la implementación de tratamientos que abarquen la mayor cantidad de procedimientos posibles por sesión y tratar de que las consultas sean quincenales con el propósito de minimizar el riesgo de desarrollar una resistencia bacteriana a si como también darle prioridad al control de infecciones.⁸²

No se recomiendan los tratamientos endodóncicos de los dientes deciduos debido a la incidencia elevada de infecciones crónicas asociadas; es recomendable la extracción y el mantenimiento de espacio con aparatos fijos.

En cuanto a las crisis convulsivas se debe tener cuidado en la atención odontológica ya que los medicamentos que generalmente ingieren este tipo de pacientes provocan problemas dentales y pueden interactuar con medicamentos administrados por el Odontólogo por lo tanto no debe administrarse ácido acetilsalicílico, ni antiinflamatorios no esteroideos (AINES) ya que puede reducir mas la agregación plaquetaria y provocar hemorragias.

La hiperplasia gingival causada por la fenitoína puede disminuirse con el control de placa dentobacteriana y en caso de que el retraso mental este presente en un grado avanzado en donde la higiene dental no es optima se recomienda un abordaje más conservador como es la remoción quirúrgica ya que hay un alto grado de recurrencia.

No hay contraindicación referente a los anestésicos locales si estos se administran en cantidades adecuadas.⁸³

⁸² Biondi A. M., Córtese S. G. Op. Cit. Pp. 414.

⁸³ Castillo M.R. Op. Cit. Pp. 413.



10. ASPECTOS PSICOLÓGICOS

Uno de los factores psicológicos principales relevantes en el Síndrome de Cornelia de Lange es el grado de discapacidad intelectual, pudiendo presentarse de moderado a profundo y que esta clasificación se relaciona con la presencia de auto agresión.

Además pueden mostrar otros comportamientos como agresión física, verbal hacia los demás y la destrucción del entorno.

Hay evidencia de que las condiciones médicas como la otitis media e infecciones de la piel pueden conducir al comportamiento auto agresivo; desde el año 2000 Kennedy, C.H. y Thompson, T. han sugerido que los individuos que presentan reflujo gastrointestinal también muestran este tipo de comportamiento.⁸⁴

El Síndrome puede también presentar: déficit de atención e hiperactividad, comportamiento obsesivo compulsivo, ansiedad, timidez extrema, agresividad y en algunos casos rasgos autistas; por lo tanto la atención que necesitan y que se les debe brindar a estos pacientes es de vital importancia para poder realizar un tratamiento con éxito y lograr una comunicación eficaz.

Esto se logrará analizando, interpretando y manejando adecuadamente las diferentes actitudes o comportamientos para utilizar las técnicas ya conocidas del manejo del niño.⁸⁵

⁸⁴ Oliver Ch, Moss J, Petty J, Arron K, Sloneem J, Hall S. Op. Cit. Pp. 17- 27.

⁸⁵ Gil MC, Ribate MP, Ramos FJ. Op. Cit. Pp. 3.



Fig. 19⁸⁶

10.1 Déficit de atención e hiperactividad

La característica esencial de este trastorno es la falta de atención generalizada, parecen no escuchar cuando se les habla directamente, no siguen instrucciones o no finalizan actividades, se distraen fácilmente por cualquier estímulo irrelevante, no prestan atención a los detalles o incurren en errores por descuido; al mismo tiempo son hiperactivos, mueven en exceso manos o pies o se remueven en el asiento, están permanentemente en marcha o suelen actuar como si tuvieran un motor y hablan en exceso.

⁸⁶Valle M. S. Fundación Javy y Niños Cornelia de Lange. Op. Cit. Pp. 1.



El tratamiento bucodental de estos pacientes debe estar rodeado de un ambiente placentero, evitar en lo posible distractores como colores llamativos, juguetes y sonidos fuertes, esto hará que el paciente no este interrumpiendo constantemente la intervención, puede utilizarse el comportamiento modelo (observación del tratamiento en otro niño con comportamiento apropiado) para que observe lo que se hará con él.

El tiempo de consulta debe ser corto haciendo interrupciones cada determinado tiempo y reforzando lo que se ha trabajado con el paciente en citas anteriores, de manera que se logre una mayor atención y cooperación, además las instrucciones deben ser claras, precisas y cortas.

Para los síntomas de hiperactividad se puede permitir en las consultas largas que haya intervalos de descanso cortos.⁸⁷

10.2 Comportamiento Obsesivo-Compulsivo

Trastorno en el cual las personas tienen pensamientos, sentimientos, ideas, sensaciones o comportamientos repetitivos e indeseables que los impulsan a hacer algo.

Generalmente este comportamiento se manifiesta con diferentes obsesiones o compulsiones como por ejemplo miedo excesivo a los gérmenes y la compulsión de lavarse las manos de manera repetitiva para protegerse de infecciones.

⁸⁷ Bordoni N, Escobar R. A., Castillo M. R. Odontología Pediátrica. La Salud Bucal del Niño y el Adolescente en el Mundo Actual. 1^º ed. Buenos Aires. Editorial Médica Panamericana, 2010. Pp. 91-99.



Las personas generalmente reconocen que el comportamiento es excesivo o irracional pero difícilmente lo pueden controlar aunque el hecho de no llevar a cabo los rituales obsesivos puede causar una enorme ansiedad.⁸⁸

Para tratar a este tipo de pacientes se le recomienda al Odontólogo que el tiempo de la consulta sea lo más breve posible para evitar causarle ansiedad al niño, distraerlo con la ayuda de medios audiovisuales o auditivos evitando así que tenga este tipo de comportamiento, establecer una adecuada comunicación verbal e indicarle reglas que restrinjan la realización de las actividades acordes a su comportamiento.

Si no se logra la distracción y el manejo adecuado del niño según sea el comportamiento de este, se puede utilizar la técnica de refuerzo positivo, acompañada con la de refuerzo negativo, esta técnica se puede aplicar utilizando sus obsesiones o compulsiones, permitiendo o negando que las lleve a cabo durante la consulta dependiendo de su colaboración en el tratamiento dental; pero si es posible sería mejor evitar que las realice.⁸⁹

10.3 Ansiedad

Estado emocional que se origina por fantasías y expectativas no reales que le son sugeridas al niño por las personas que lo rodean y se manifiesta principalmente al separarlo de sus padres tiene implicaciones profundas en el comportamiento del niño por lo tanto se sugiere al odontólogo permitir la presencia de los padres, explicándoles el uso de técnicas comunicativas

⁸⁸ Stein DJ, Denys D, Gloster AT, et al. Obsessive-compulsive disorder: diagnostic and treatment issues. *Psychiatr Clin North Am.* 2009; 32:665-685.

⁸⁹ Bordoni N, Escobar R. A., Castillo M. R. Op. Cit. Pp. 93-99.



como control de voz y de su ansiedad, de manera que el niño no la perciba así darán seguridad a su hijo/a para poder llevar a cabo el tratamiento.

Establecer reglas de comportamiento claras para los padres: no deben darle instrucciones a su hijo/a, no repetir las órdenes que da el odontólogo, así evitamos que la ansiedad de los padres interfiera en el desarrollo del procedimiento.⁹⁰

Explicarles también de la misma manera que existe la posibilidad de que el niño trate de manipularlos gritando, llorando, no siguiendo instrucciones o pateando para despertar sentimientos de compasión o culpa y así poder escaparse de recibir el tratamiento; también que todas las técnicas están probadas, documentadas y comprobadas en la literatura.⁹¹

10.4 Agresividad

Son pacientes consentidos, incorregibles, sobreprotegidos y rebeldes. Les cuesta mucho obedecer, exigen un exceso de atención oponiéndose y contradiciendo de manera violenta, utilizan represalias o venganza con las personas cercanas a ellos si no obtienen lo que desean.

Estos niños se enojan e incurren frecuentemente en berrinches pateando y pueden llegar a morder al Odontólogo, lo cual dificulta mucho el realizar satisfactoriamente el tratamiento.⁹²

⁹⁰ Bordonni N, Escobar R. A., Castillo M. R. Op. Cit. Pp. 99.

⁹¹ Boj. Q. JR. Odontopediatría. La Evolución del Niño al Adulto Joven. 1ª ed. Madrid 2011. Ripano Editorial Médica. Pp. 101.

⁹² Ib. Pp. 107.



Una técnica para manejar a este tipo de pacientes sería el control de voz para poder establecer comunicación y así poder implementar la técnica “Decir-mostrar-hacer”, pero si aun con estas técnicas no se logra tener control sobre el paciente, se recomienda la inmovilización con el fin de restringir los movimientos del paciente y proteger la integridad física tanto del niño como del Odontólogo utilizando los dispositivos de restricción Papoose Board, Pedi-Wrap. En algunos casos también se recomienda la técnica “Mano sobre boca” para establecer comunicación.⁹³

10.5 Comportamiento Autolesivo

Este tipo de pacientes por lo general presentan discapacidad intelectual, alguna enfermedad crónica o situaciones traumáticas las cuales los llevan a presentar conductas autolesivas, que van desde pellizcarse o rascarse hasta mordidas severas y golpes en la cabeza; algunos presentan áreas de alopecia por arrancarse el cabello y debido a automutilaciones, presentan recesiones gingivales e incluso exposición radicular.

Si el paciente tiene tratamiento psiquiátrico, es pertinente realizar una interconsulta, para conocer el expediente clínico y saber que es lo que provoca este tipo de conducta; si no fuera así debe remitirse al paciente de inmediato con un especialista.

⁹³ Bordoni N, Escobar R. A., Castillo M. R. Op. Cit. Pp. 95-99.



En lo que se refiere a la consulta dental esta debe ser lo más breve posible para evitar que se agrave su conducta, distraerlo mediante imágenes o música y evitar ocasionar una situaciones traumáticas que interfieran en su comportamiento.⁹⁴

10.6 Timidez Extrema

Los niños son extremadamente dependientes e inseguros, se sienten inferiores a los demás niños; son obedientes, generalmente se comportan bien, son retraídos, sin capacidad de tomar iniciativa y cuando es estimulado para actuar se avergüenza, se ruboriza, transpira mucho, miedoso, muy sensible física y emocionalmente, solicitando constantemente la atención de los padres. Cuando esta contrariado y con miedo llora en voz baja entre sollozos.

Por lo tanto la conducta del Odontólogo ante esta situación sería vencer la timidez del niño descubriendo sus propios intereses y actuando con cariño y atención. La técnica “Decir- Mostrar-Hacer” es un importante medio auxiliar que se podría utilizar para debilitar la timidez y facilitar la aproximación del niño hacia el Odontólogo.⁹⁵

10.7 Rasgos Autistas

Los pacientes se caracterizan por no establecer contacto físico, verbal y visual con los demás, no juega con otros niños y hay una carencia profunda del desarrollo de la imaginación y la empatía.

⁹⁴ Boj. Q. JR. Op. Cit. Pp. 640-641.

⁹⁵ Figueiredo W. LR, Ferelle M. A, Odontología para el bebe. Odontopediatría desde el nacimiento hasta los tres años. 1ª ed. 2000, Editorial Artes Médicas. Pp. 13.



Una característica importante de estos niños es la preocupación excesiva por lo idéntico; siempre intentan que el ambiente, las situaciones y las acciones sean los mismos y su actividad es monótona y repetitiva, lo cual interfiere en su interacción con las otras personas y con el ambiente. Cuando se les cambian estas rutinas se muestran agitados o en movimiento constante tocando todo.

La mayoría de los pacientes presenta retardo mental, tiene buenas capacidades motoras y manuales, coordinación motriz sutil con movimientos delicados y rápidos.⁹⁶

Presentan respuestas extrañas a estímulos sensoriales como una reacción exagerada a la luz o a los colores, alto umbral del dolor o hipersensibilidad a los sonidos. Son impulsivos y pueden ser agresivos.

Hay que proporcionar un ambiente confortable dentro del consultorio, atenderlo lo más pronto posible y no hacerle esperar, explicar con claridad todo procedimiento, procurando que éste sea rutinario y repetitivo en las citas subsecuentes; de no ser así se le debe explicar con claridad cualquier cambio para evitar que se altere.

Es recomendable la presencia de los padres ya que puede ayudar al niño a sentirse mas relajado. Si es necesario podría estimularse la buena conducta con un reforzador (juguete, calcomanías, estampas, elogios) el cual será elegido por el niño.

⁹⁶ Biondi A. M., Córtese S. G. Op. Cit. Pp. 441.



Las técnicas más recomendadas para tratar a estos pacientes son “Decir-mostrar-hacer” ya que le permite conocer el procedimiento antes de aplicarse y el refuerzo positivo o negativo según sea la conducta del niño y es más efectiva la comunicación visual ya que las imágenes permanecen más tiempo que el mensaje verbal. Esta prohibido el uso de la técnica “mano sobre boca”.

En casos extremos será necesario utilizar sedación consiente o anestesia general.⁹⁷

⁹⁷ Boj. Q. JR. Op. Cit. Pp. 638-641.



CONCLUSIÓN

El Cirujano Dentista debe conocer y reconocer todas las características de las personas con Síndrome de Cornelia de Lange (SdCL) y sus manifestaciones bucales, para que cuando se presente en la consulta odontológica, un paciente con este Síndrome; pueda utilizar tanto las técnicas de manejo del niño, como realizar los tratamientos bucodentales pediátricos y así obtener resultados óptimos.

La intervención oportuna del Cirujano Dentista contribuirá a su vez en la salud general y en una mejor calidad de vida. Evitando que los problemas dentales propicien o exacerben complicaciones en su salud general.

Los factores relevantes en el Síndrome, son variados: grado de discapacidad intelectual, comportamientos obsesivos compulsivos, problemas cardiacos, crisis convulsivas, probable falta de audición, infecciones cutáneas y reflujo entre otras; siendo necesaria la interconsulta con las diferentes especialidades médicas.

Las técnicas de manejo del niño para modificación del comportamiento autolesivo, deben ser siempre en conjunto con el psiquiatra, psicólogo o pediatra.

Tomar en cuenta que, cada niño progresa en su desarrollo físico y cognitivo a su propio ritmo, aunque la mayoría de las veces se observa un ritmo menor que el promedio.

Los tratamientos profilácticos con antibióticos son necesarios, aun cuando se realicen extracciones; así evitaremos una endocarditis.



El área del habla y de la comunicación suele tener un retraso significativo. Los programas de estimulación infantil y otras terapias deben ser recomendadas tanto por los Odontopediatras como por el Cirujano Dentista de práctica general.

En México existe la Fundación Javy y Niños Cornelia de Lange A. C. ([www.wix.com/rpconecte/fundacionjavy_scldl.](http://www.wix.com/rpconecte/fundacionjavy_scldl))



APÉNDICE

Blefaritis: inflamación del borde libre de los párpados, en la cual pueden tomar parte todos los elementos que constituyen el reborde palpebral: piel, conjuntiva, cejas y glándulas. La causa es la proliferación excesiva de bacterias que normalmente se encuentran en la piel.

Braquiclinodactilia: aspecto curvo e desviado de uno o varios dedos.

Criptorquidia: es una situación patológica en la que hay una falta de descenso testicular permanente en uno o ambos testículos.⁹⁸

Cutis marmorata: Es una alteración normal de la piel del recién nacido y del lactante. Son unas manchas azuladas de aspecto reticulado que aparecen en la piel del tronco, brazos y piernas, dando un aspecto como de "mármol". Suele aparecer cuando el niño está en un ambiente frío.⁹⁹

Deleción: Una deleción, es un tipo especial de anomalía estructural cromosómica que consiste en la pérdida de un fragmento de ADN de un cromosoma. Esta pérdida origina un desequilibrio, por lo que las deleciones están incluidas dentro de las reordenaciones estructurales desequilibradas.

Una deleción puede producirse en el extremo de un cromosoma o a lo largo de uno de sus brazos.

El origen de las deleciones puede ser una sencilla rotura cromosómica y pérdida del segmento acéntrico.

⁹⁸ Berkow Robert, Fletcher Andrew J. et. al. El Manual Merck de Diagnostico y Terapéutica. 9a ed. España. Editorial Harcourt Brace, 1994. Pp. 2615.

⁹⁹ Enciclopedia Medica Medline Plus. www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/encyclopedia.html



En ciertos casos, las deleciones son el resultado de un entrecruzamiento desigual entre cromosomas homólogos o cromátidas hermanas mal alineados.

Escoliosis: Es una curvatura lateral o hacia los lados de la columna vertebral.

Esófago de Barrett: afección en la cual las células que recubren la parte inferior del esófago cambiaron o fueron reemplazadas por células anormales que pueden conducir al cáncer de esófago. El retroceso de los contenidos del estómago (reflujo) puede irritar el esófago y, con el tiempo, ser causa del esófago de Barrett.

Estenosis Auditiva: se define como la presencia de un diámetro inferior del conducto auditivo externo.

Focomelia: anomalía del desarrollo fetal que se caracteriza por la ausencia de la porción superior de una o más extremidades de forma que los pies, las manos o ambos se hallan unidos al tronco por muñones cortos de forma irregular.

Hernia diafragmática: Defecto congénito o adquirido del diafragma a través del cual pasan vísceras del abdomen al hemitórax derecho (hígado, riñón derecho) o izquierdo (bazo, estómago, colon, páncreas, intestino delgado, riñón izquierdo). Los defectos adquiridos casi siempre son por traumatismos toracoabdominales cerrados, y se suelen presentar de forma aguda, con disnea por compresión pulmonar. El diagnóstico se hace mediante radiografía de tórax o TAC torácico, que evidencian la presencia del intestino y otras vísceras abdominales en el tórax.¹⁰⁰

¹⁰⁰ Enciclopedia Medica Medline Plus. www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/encyclopedia.html



Hipertonía: incremento anormal del tono muscular en los músculos esqueléticos o lisos.

Hipospadias: es una anomalía congénita en la que el pene no se desarrolla de la manera usual. El resultado de esto es que la abertura de la uretra está ubicada en la cara inferior del pene, en lugar de estar en la punta de éste.¹⁰¹

Hipotonía: es la disminución del tono muscular en forma generalizada o focal, que generalmente se asocia a déficit en el desarrollo psicomotor.

Hirsutismo: crecimiento excesivo de vello facial o corporal.

Micromelia: anomalía congénita que causa un acortamiento anormal de los miembros.

Nistagmus: movimientos oscilatorios, y a veces rotatorios, del globo ocular. Estos movimientos son involuntarios, bruscos, horizontales o verticales. Son congénitos o sintomáticos de una lesión de los centros nerviosos.

Oligodactilia: anomalía congénita caracterizada por la ausencia de uno o más de los dedos de las manos o de los pies.

Otitis media: es una inflamación persistente de la mucosa que recubre el oído medio, se produce una exudación líquida que queda atrapada, por el cierre de la trompa de Eustaquio, y por ello se produce dolor y alteración de la audición.¹⁰²

¹⁰¹ Berkow Robert, Fletcher Andrew J. et. al. El Manual Merck de Diagnóstico y Terapéutica. Op. Cit. Pp. 2302.

¹⁰² Enciclopedia Medica Medline Plus. www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/encyclopedia.html



Ptois palpebral: la ptois palpebral consiste en el desprendimiento del párpado superior. Este problema ocular afecta tanto a adultos como a niños, provocando problemas estéticos y funcionales.¹⁰³

Sindactilia: malformación congénita que consiste en tener algunos dedos unidos. Puede afectar a los dedos de la mano o a los del pie. La unión puede ser solo de las partes blandas (mediante una especie de membrana de piel) o también ósea.

Sinofris: convergencia de las cejas sobre la raíz de la nariz.

Sinusitis: se refiere a la inflamación de los senos paranasales que ocurre con una infección viral, bacteriana o micótica.

Telecantus: malformación congénita que se caracteriza por un aumento del espacio intercantal, siendo la distancia interpupilar normal y existiendo un aumento de los tejidos blandos frontonasales.

Tetralogía de Fallot: cardiopatía congénita compleja, que se caracteriza por la combinación de la obstrucción al tracto de salida del ventrículo derecho, dextroposición aórtica, comunicación interventricular e hipertrofia ventricular derecha. Da lugar a un cortocircuito derecha-izquierda, que cursa con un hipoaflujo pulmonar. Se manifiesta generalmente en el momento de nacer, y sus principales síntomas son la cianosis y la disnea.¹⁰⁴

¹⁰³ Berkow Robert, Fletcher Andrew J. et. al. El Manual Merck de Diagnostico y Terapéutica. Op. Cit. Pp. 2615.

¹⁰⁴ Enciclopedia Medica Medline Plus. www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/encyclopedia.html



BIBLIOGRAFÍA

Berkow Robert, Fletcher Andrew J. et. al. El Manual Merck de Diagnostico y Terapéutica. 9^a ed. España. Editorial Harcourt Brace, 1994. Pp. 3122.

Biondi Ana María, Córtese Silvia G. Odontopediatría. Fundamentos y prácticas para la atención integral personalizada. 1^a ed. Buenos Aires, Editorial Alfaomega, 2011. Pp. 472.

Boj Quesada Juan R. Odontopediatría. La evolución del niño al adulto joven. 1^a ed. Madrid. Ripano Editorial Médica, 2011. Pp. 515.

Bordoni Noemí, Escobar Rojas Alfonso, Castillo Mercado Ramón. Odontología pediátrica. La salud bucal del niño y el adolescente en el mundo actual. 1^a ed. Buenos Aires, Editorial Médica Panamericana, 2010. Pp. 1160.

Castillo Mercado Ramón et al. Estomatología Pediátrica. 1^a ed. Madrid. Editorial Ripano S. A., D. L. 2011. Pp. 512.

Deardorff MA, Kaur M, Yaeger D, Rampuria A, Korolev S, Pie J et al. Mutations in Cohesin Complex Members SMC3 and SMC1A cause a mild variant of Cornelia de Lange Syndrome with Predominant Mental Retardation. Am J Hum Genet. 2007; vol.80: 485-94.



Biblioteca Nacional de Medicina de EE.UU. Enciclopedia Medica Medline Plus. 9 marzo 2012.
www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/encyclopedia.html

Figueiredo Walter Luis R, Ferelle Myaki Issao. Odontología para el bebé. Odontopediatría desde el nacimiento hasta los 3 años. 1ª ed. Sao Paulo, Brasil. Editorial Artes Médicas Ltda. 2000. Pp. 247.

Gil MC, Ribate MP, Ramos FJ. Síndrome de Cornelia de Lange. Protoc diagn ter pediatr. 2010; vol.1:1-12.

Gillis LA, Mc Callum J, Kaur M, De Scipio C, Yaeger D, Mariani A *et al*. NIPBL mutational analysis in 120 individuals with Cornelia de Lange syndrome and evaluation of genotype-phenotype correlations. Am J. Hum.Genet. 2004; vol.75: 610-23.

Grau Carbo Joaquim, López Jimenez Julian, Gimenez Prats Ma. Jose, Sanchez Molins Meritxell. Cornelia de Lange Síndrome: A case report. Med. Oral Patol. Oral Cirugia Bucal. 2007 Oct. 1; 12(6):E445-8.

Guizar Vázquez J. Jesús. Genética Clínica: Diagnostico y Manejo de las Enfermedades Hereditarias. 3ª ed. México. Editorial el Manual Moderno, 2001. Pp. 992.



Kline AD, Krantz ID, Sommer A, Kliewer M, Jackson LG, Fitz Patrick DR *et al.*
Cornelia de Lange Syndrome: clinical review, diagnostic and scoring
systems, and anticipatory guidance. Am J Med Genet A. 2007;
vol.143:1287-96.

Kocatas Ersin Nazan, Öncag Özant, Tümgör Gökham, Aydogdu Sema,
Hilmioglu Süleyha. Oral and Dental Manifestations of Gastroesophageal
Reflux Disease in Children: A Preliminary Study. Pediatric Dentistry.
No. 3. May/June 2006. Vol.28. Pp. 279-284.

Miralles Garcia. J. M.; Salazar Alonso Villalobos V; De Castro Del Poso S.
Síndrome Cornelia de Lange o Typus degenerativus amstelodamensis.
Rev, Clin. Esp.1975; 179: 138.

Montes Martha Lucia, Saldarriaga Wilmar, Isaza Carolina. Descripción de un
Caso de Síndrome de Cornelia de Lange aporte para un mejor
diagnostico pre- y post-natal. Colombia Médica, Octubre-Diciembre,
año/vol. 37, numero 004 Universidad del Valle Cali, Colombia. Pp. 400.

Needlman Marc, Cunningham-Rosvik Kari, Ahearn Eileen, Boneberg Robert,
CdLS Foundation Cornelia de Lange Syndrome Foundation, Inc. Facts
About CdLS. USA, 2010.
[http://www.cdlsusa.org/docs/Spanish articles/02- facts-about-cdls.pdf](http://www.cdlsusa.org/docs/Spanish%20articles/02-facts-about-cdls.pdf).



Oliver Chris, Moss Jo, Petty Jane, Arron Kate, Sloneem Jenny, Hall Scott.
El Comportamiento Auto Agresivo en el Síndrome de Cornelia de Lange.
Pp. 100.
http://www.corneliadelange.es/Principal/Libros/El_comportamiento_auto_agresivo.pdf.

Sánchez Márquez Pedro A. Instituto Nacional de Pediatría, Síndrome de Cornelia de Lange. Caso Clínico. México. Enero 2012.
http://www.pediatría.gob.mx/asmedica_8.html

Stein DJ, Denys D, Gloster AT, et al. Obsessive-compulsive disorder: diagnostic and treatment issues. Psychiatr Clin North Am. 2009; vol.32: 665-685.

Valle Muñoz Silvia. Fundación Javy y Niños Cornelia de Lange A. C. Cuernavaca, México. Diciembre 2011.
www.wix.com/rpconecte/fundacionjavy_scdl.

Vivó Sarret Francisco, González Rosa Elba, Vázquez Naviera Mónica. Asociación Española Cornelia de Lange. Barcelona. Enero 2012.
<http://www.corneliadelange.es/Principal/Dental/Cuidado%20dental.pdf>.