



# CdLS Foundation

Cornelia de Lange Syndrome Foundation, Inc.  
*Reaching Out, Providing Help, Giving Hope*

## Facts about CdLS

### What is a Syndrome?

#### ¿Qué es un síndrome?

"Syndrome" is a medical term for a condition in which there is a collection of signs (observable body changes) and symptoms (problems observed by the patient) recognizable by a doctor's exam. Individuals with a syndrome may not have all of its associated signs and symptoms, but they must have enough to be considered "diagnostic." Conversely, because someone may display some of the signs and symptoms of a syndrome, does not necessarily mean they have it.

“Síndrome” es un término médico para una condición en la cual hay una colección de señales (cambios observables del cuerpo) y de síntomas (problemas observados por el paciente) reconocibles en un examen médico. Es posible que los individuos con un síndrome no tengan todos los señales y síntomas asociados; sólo deben tener suficientes para ser considerado “diagnóstico”. Al converso, si alguien exhibe algunas de las señales y los síntomas de un síndrome, no significa necesariamente que lo tienen.

### How is CdLS recognized?

#### ¿Cómo se reconoce CdLS?

CdLS is a congenital syndrome, meaning it is present from birth. Most of the signs and symptoms may be recognized at birth or shortly thereafter. A child need not demonstrate each and every sign or symptom for the diagnosis to be made.

CdLS es un síndrome congénito, lo cual significa que está presente desde el nacimiento. La mayoría de las señales y los síntomas se pueden reconocer a la hora del nacimiento o poco después. No hace falta que un niño demuestre cada uno de los síntomas y señales para que se pueda hacer el diagnóstico.

As with other syndromes, individuals with CdLS strongly resemble one another. Common characteristics include: low birthweight (often under five pounds), slow growth and small stature, and small head size (microcephaly). Typical facial features include thin eyebrows which frequently meet at midline (synophrys), long eyelashes, short upturned nose and thin, downturned lips.

Al igual que otros síndromes, los individuos con CdLS tienen un fuerte parecido unos con otros. Las características comunes incluyen: bajo peso al nacer (muchas veces menos de cinco libras), crecimiento lento, pequeña estatura, y cabeza de tamaño pequeño (microcefalia). Los aspectos típicos de la cara incluyen cejas finas que con frecuencia se juntan (synophrys), pestañas largas, nariz corto respingado y labios delgados vueltos hacia abajo.



# CdLS Foundation

Cornelia de Lange Syndrome Foundation, Inc.  
*Reaching Out, Providing Help, Giving Hope*

Other frequent findings include excessive body hair (hirsutism), small hands and feet, partial joining of the second and third toes, incurved fifth fingers, gastroesophageal reflux, seizures, heart defects, cleft palate, bowel abnormalities, feeding difficulties, and developmental delay. Limb differences, including missing limbs or portions of limbs, usually fingers, hands or forearms, are also found in some individuals.

Otras características frecuentes incluyen el exceso de pelo en el cuerpo (hirsutismo), manos y pies pequeños, la conjunción parcial del segundo y tercer dedo del pie, dedos meñiques curvados hacia dentro, reflujo gastroesofágico, ataques epilépticos, defectos de corazón, fisuras en el paladar, anomalías intestinales, dificultades de alimentación, y atraso del desarrollo. Las diferencias en los brazos y manos, incluyendo ausencia de brazos o porciones de ellos, generalmente los dedos, manos o antebrazos, también se encuentran en algunos individuos.

## **Why is it called Cornelia de Lange Syndrome (CdLS)?**

### **¿Por qué se llama Síndrome Cornelia de Lange (CdLS)?**

In 1933, Dr. Cornelia de Lange, a Dutch pediatrician, described two children with similar features, one 17 months and the other 6 months, who were admitted within weeks of each other to Emma Children's Hospital. The first child had pneumonia. Her first year of life had been characterized by a lot of feeding difficulties and she was very small for her age, with a proportionately smaller head circumference.

En 1933, la Dra. Cornelia de Lange, una pediatra holandesa, describió dos niñas con características semejantes, una de 17 meses y la otra de 6 meses, las dos admitidas en cuestión de semanas una de la otra al Hospital de Niños Emma. La primera tenía neumonía. Su primer año de vida se había caracterizado por muchas dificultades de alimentación y ella era muy pequeña para su edad, con la circunferencia de cabeza proporcionadamente más pequeña.

Other unusual facial characteristics were noted by Dr. de Lange. Soon after this child was discharged, a second little girl was admitted. Not only did they have common medical problems, but their resemblance to each other was remarkable. In each case the doctor described what she observed with great care and detail.

Se dió cuenta la Dra. de Lange de otras características poco frecuentes de la cara. Poco después de que ésta niña fuera dada de alta, una segunda niña fue admitida. No solamente tenían problemas médicos comunes, sino también se parecían mucho la una a la otra. En cada caso, la doctora describió lo que observó con mucho cuidado y detalle.

Professor de Lange followed her own advice: "Observe closely first." Nowhere was the puzzled physician able to find a similar patient described in medical literature. Cornelia de Lange is now generally credited with describing the collection of symptoms comprising the syndrome that bears her name.

La profesora de Lange siguió su propio consejo: "Primero observar cuidadosamente." La médica perpleja no pudo encontrar ninguna descripción de un paciente semejante en la



# CdLS Foundation

Cornelia de Lange Syndrome Foundation, Inc.  
*Reaching Out, Providing Help, Giving Hope*

literatura médica. Ahora se le acredita a Cornelia de Lange de haber descrito la colección de síntomas que abarcan el síndrome que lleva su nombre.

The syndrome is sometimes referred to as Brachmann-de-Lange Syndrome after Dr. W. Brachmann, who described a similar patient in 1916. Dr. de Lange may have overlooked his report because he concentrated on characteristics of the upper limbs and wrote on the facial symptoms less specifically.

A veces se refiere al síndrome como síndrome Brachmann-de-Lange por Dr. W. Brachmann, quien describió un paciente semejante en 1916. Puede ser que la Dra. de Lange pasara por alto su informe porque él se concentró en características de los miembros superiores y escribió con menos especificidad sobre los síntomas de la cara.

## **How many people have CdLS?**

### **¿Cuántas personas tienen CdLS?**

The exact incidence is unclear, but it is thought to be approximately 1:10,000 live births.

La incidencia exacta no es clara, pero se piensa que es aproximadamente 1:10,000 nacimientos vivos.

## **Is life expectancy known?**

### **¿La esperanza de vida es conocida?**

It is expected that most children with CdLS will live well into adulthood; however, each child must be evaluated for life-threatening conditions such as heart defects, untreated gastroesophageal reflux, and bowel abnormalities.

Se espera que la mayoría de los niños con CdLS vivan a ser adultos; sin embargo, cada niño debe ser evaluado para condiciones que amenazan la vida, tales como defectos de corazón, reflujo gastroesofágico no tratado, y anomalías intestinales.

## **Is mental retardation always present?**

### **¿El retraso mental está siempre presente?**

Usually, ranging from mild to profound. The majority fall in the mild to moderate range.

Generalmente sí, desde leve a profundo. La mayoría se sitúa entre la gama leve a moderada.

## **What causes CdLS?**

### **¿Qué causa CdLS?**

Researchers have identified genes that, when altered, cause CdLS. Please click [here](#) for more information about these discoveries.



# CdLS Foundation

Cornelia de Lange Syndrome Foundation, Inc.  
*Reaching Out, Providing Help, Giving Hope*

Los investigadores han identificado genes que, cuando se alteran, causan CdLS. Por favor haga clic aquí\* para obtener más información a cerca de estos descubrimientos.

## **Is CdLS hereditary?**

### **¿Es hereditario CdLS?**

Not in the usual sense of a gene passing directly from parent to child. Genetic changes (called mutations) occur in individuals with CdLS that typically are not present in their parents, meaning that a new change developed in those individuals resulting in CdLS. In a few rare families who have more than one child with the syndrome, each of the children with CdLS has had the same mutation, which has not been found in any unaffected family members. This gene is almost never passed on to the next generation because affected individuals seldom have children of their own. There are tests which may help resolve some of the uncertainty felt by CdLS families with future pregnancies. Genetic counseling centers are able to provide current information on testing.

No en el sentido usual de un gen que pasa directamente de padres a hijos. Los cambios genéticos (llamados mutaciones) ocurren en individuos con CdLS que normalmente no están presentes en sus padres, significando que un cambio nuevo resultó en esos individuos resultando en CdLS. En algunos casos raros, hay familias que tienen más de un niño con el síndrome; cada uno de los niños con CdLS ha sufrido la misma mutación, la cuál no se encuentra en los miembros de la familia no afectados. Este gen casi nunca pasa a la siguiente generación porque los individuos afectados raramente tienen hijos. Hay pruebas que puede ayudar a resolver la incertidumbre de familias de CdLS con embrazos sucesivos. Los centros de consejo genético pueden proveer información corriente sobre las pruebas.

## **Can CdLS be detected before birth?**

### **¿Se puede detectar CdLS antes del nacimiento?**

There are tests which may help resolve some of the uncertainty felt by CdLS families in future pregnancies. High resolution ultrasound may be useful to monitor for unusually poor fetal growth or detectable limb abnormalities. Genetic counseling centers are able to provide current information on the development of other prenatal tests.

Hay pruebas que pueden ayudar a resolver algo de la incertidumbre sentido por familias CdLS en embrazos futuros. El ultrasonido de alta resolución puede ser útil para controlar el crecimiento del feto excesivamente lento o anomalías detectables de los miembros. Los centros de consejo genético puede proveer información sobre el desarrollo de otras pruebas prenatales.

## **How is a diagnosis made?**

### **¿Cómo se hace el diagnóstico?**

302 West Main Street, #100 • Avon • CT • 06001-3681

800-753-2357 • [www.CdLSusa.org](http://www.CdLSusa.org)



# CdLS Foundation

Cornelia de Lange Syndrome Foundation, Inc.  
*Reaching Out, Providing Help, Giving Hope*

The diagnosis of CdLS is primarily a clinical one based on signs and symptoms observed through an evaluation by a physician, including a medical history, physical examination, and laboratory tests. This is best accomplished through a referral to a genetics specialist or clinic.

El diagnóstico de CdLS es primariamente clínico basado en señales y síntomas observados a través de una evaluación médica, incluyendo una historia médica, examen físico, y pruebas de laboratorio. Se hace esto mejor a través de una autorización ("referral") a un especialista o a una clínica genética.

## **I think my child has CdLS; what can I do?**

### **Creo que mi hijo tiene CdLS; ¿qué puedo hacer?**

If you suspect that your child has CdLS, you should arrange for an evaluation by a genetics specialist. Arrangements can usually be made through your local physician, hospital, or university medical center.

Si sospecha que su hijo tiene CdLS, debe pedir una evaluación de un especialista en genética. Generalmente su doctor, hospital, o centro médico universitario puede ayudarle.

## **If my child has CdLS, what can I expect?**

### **Si mi hijo tiene CdLS, ¿qué puedo esperar?**

Each child will progress at his/her own rate, but you can generally expect a slower than average rate of physical and cognitive development. The area of speech and communication is often delayed, even in the more mildly affected. Infant stimulation programs and other developmental and therapeutic interventions are strongly recommended. Growth and development charts are available through the Foundation.

Cada niño progresará a su propio ritmo, pero generalmente puede esperar un desarrollo físico y cognitivo más lento de lo común. Con frecuencia, el área del hablar y la comunicación es atrasado, incluso en los más levemente afectados. Se recomienda fuertemente los programas de estimulación infantil y otras intervenciones de desarrollo y terapéuticas. La fundación puede proveer tablas de crecimiento y desarrollo.

Translated by Linda G Shepard Salzer,  
Edited by E Fouts 10/20/08