



CdLS Foundation

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

Salud de oído, nariz y garganta de pacientes con CdLS

-Por Robert Thayer Sataloff, M.D., D.M.A. Otolaringólogo del Hospital Universitario Thomas Jefferson y Miembro del Consejo Asesor Clínico de la Fundación CdLS

La Fundación Cornelia de Lange recibe muchas preguntas acerca de la salud de oído, nariz y garganta (otorrinolaringología, ORL) en los niños con CdLS. La salud de oído, nariz y garganta no es simplemente una inquietud que afecte la salud física del niño, sino que también afecta su comunicación y su desarrollo. Por lo tanto, es de máxima importancia que se traten estos problemas cuando los niños estén pequeños y la mayoría de ellos pueda aprender destrezas nuevas. Como muchos otorrinolaringólogos no conocen de manera específica cómo tratar estos problemas en niños con CdLS y desconocen la atención y manejo que requieren, es importante que las familias tengan la mayor información posible.

El síndrome de Cornelia de Lange ocurre aproximadamente en uno de cada diez mil nacimientos vivos y afecta a niños tanto como a niñas. Los recién nacidos con este síndrome frecuentemente tienen semejanzas faciales que incluyen: nariz pequeña respingada (antivertida, con fosas nasales apuntando hacia arriba); boca con comisuras hacia abajo; filtro prominente (espacio entre nariz y boca); cejas convergentes y pestañas largas y rizadas. Otras manifestaciones del síndrome incluyen orejas bajas, defectos de corazón, anomalías de extremidades y retardos de desarrollo. La mayoría de quienes tienen CdLS suelen también sufrir de insuficiencia auditiva y retardo de lenguaje.

INVESTIGACIONES

Debido a la rareza de este síndrome y a que su comportamiento dificulta los exámenes, no se han estudiado ampliamente los problemas de desarrollo aparentes y las anomalías de oído, nariz y garganta de los pacientes con CdLS. Gran parte de la información que tenemos proviene de experiencias clínicas y de un estudio sobre 45 pacientes publicado en 1990.

OÍDO

Los niños con CdLS por lo general no tienen función normal en la trompa de Eustaquio (canal que conecta el oído con la garganta) y en el oído medio. Durante muchos años, muchas veces hasta la pubertad, muchos de ellos necesitan tratamiento por deficiencia auditiva conductiva por fluido en el oído medio. Algunos necesitan tratamiento durante más tiempo. No es inusual que necesiten utilizar hasta cuatro o cinco cánulas. En el oído no debe haber fluido para oír mejor y para evitar otros problemas en el oído medio. Cerca del 60% de quienes tienen CdLS, tienen paladar alto, y cerca del 20%, tienen o paladar hendido o paladar hendido submucoso. Casi todos los que tienen paladar hendido tienen disfunción de la trompa de Eustaquio y fluido en el oído medio y requieren inserción de tubos de timpanostomía para corregir deficiencia auditiva conductiva. El canal del oído externo del 30% de estos niños es angosto, por lo tanto los exámenes sólo pueden ser parciales, utilizando los más pequeños espéculos pediátricos para oídos. Por lo menos el 50% de los niños que estudiamos sufrían otitis media serosa (fluido en el oído medio). Otros siete niños (el 15.5%) tenían tubos de timpanostomía por previas diagnósticos de fluido en el oído. Todos los 22 niños tenían canales angostos en el oído externo. Sin embargo, sólo tres niños (el 6%) habían sido previamente evaluados por deficiencia auditiva o tenían dispositivos para ayudarles a oír.



CdLS Foundation

Cornelia de Lange Syndrome Foundation, Inc.

Reaching Out, Providing Help, Giving Hope

COMUNICACIÓN

En las evaluaciones originales, tratamos de efectuar audiogramas y grabaciones de voz de todos los 45 niños. Veintisiete niños (el 60%) tenían lenguaje limitado de pocas palabras, pero no encontramos que ninguno fuera mudo. La correlación entre deficiencia auditiva y desarrollo del lenguaje reveló una tendencia importante. Nueve niños (el 24%) sufrían leves deficiencias auditivas (el volumen para entender lenguaje oral era entre 25 y 45 dB). Ocho de estos niños tenían vocabularios de 50 palabras a más de 1000 palabras.