



CdLS Foundation

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

Pautas sobre manejo y tratamiento para el síndrome Cornelia de Lange

Estas tarjetas hacen énfasis sobre cuál es la atención que los pacientes con CdLS rutinariamente necesitan de acuerdo a su edad: infancia, niñez temprana e intermedia, adolescencia y edad adulta. Según su edad, las personas con CdLS tienen necesidades específicas.

Llame por favor a la Fundación CdLS al 800-753-2357 para hacer preguntas u obtener más información.

NUESTRA MISIÓN: La Fundación Cornelia de Lange es una organización creada para apoyar a las familias, y sus objetivos son asegurar la diagnosis temprana y correcta de CdLS, fomentar investigación sobre las causas y manifestaciones del síndrome y ayudar a personas diagnosticadas con este síndrome, y a otras con características similares, a tomar decisiones basadas en información correcta, a lo largo de su vida.

PAUTAS SOBRE MANEJO Y TRATAMIENTO PARA EL SÍNDROME CORNELIA DE LANGE

Basadas en recomendaciones del 2007 para el manejo de individuos con CdLS.*

Recién nacidos y en el momento de diagnosis

Cuando se considere la diagnosis de CdLS, se debe obtener cariotipo (evaluar los cromosomas de la sangre), aunque típicamente será normal. Una vez efectuada la diagnosis clínica, se recomiendan varios estudios y servicios:

- Ecocardiograma
- Ultrasonido renal
- Evaluación oftalmológica pediátrica con refracción cicloplégica
- Evaluación auditiva (emisiones otacústicas, o respuesta auditiva evocada del tronco encefálico si la audiología es normal)
- Una serie gastrointestinal superior para descartar mala rotación y reflujo – si se detecta mala rotación, puede ser indicada la reparación temprana.
- Evaluación sobre enfermedad de reflujo gastroesofágico (RGE) incluyendo prueba de pH y/o endoscopia y, si se encuentra, dar tratamiento médico (ej.



CdLS Foundation

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

proquinético) o, si éste falla, intervención quirúrgica (ej. Funduplicación Nissen, tubo de gastrostomía).

- Evaluación constante del desarrollo durante la infancia, cada uno a tres años.
- Iniciar intervención temprana de servicios y continuar durante todo el tiempo que sea necesaria.
- Evaluar crecimiento usando cuadros de crecimiento apropiados para CdLS [Kline et al., 1993a]. Frecuentemente se recomienda tratamiento con formula de altas calorías, lo que puede ayudar al aumento de peso, sin embargo, típicamente, las personas con CdLS parecen crecer a su propio ritmo con una alta tasa metabólica.
- Se debe dar a la familia información para ayudarles a organizarse siempre que se dé esta diagnosis: La Fundación CdLS, 1-800-753-2357, www.CdLSusa.org.
- Asegurar que la familia tenga la tarjeta sobre atención médica para CdLS, que puede obtenerse en la página de Internet de la Fundación CdLS, la cual puede ser útil en casos de emergencia (ej. riesgo de vólvulo).
- Considerar pruebas moleculares si los padres están interesados en futuros embarazos y en opciones de diagnosis prenatal. Remitir a los padres a orientación genética, si contemplan estas posibilidades.

PAUTAS SOBRE MANEJO Y TRATAMIENTO PARA EL SÍNDROME CORNELIA DE LANGE

Basadas en recomendaciones del 2007 para el manejo de individuos con CdLS.*

Niñez temprana (uno a ocho años de edad)

Los individuos con CdLS deben recibir de su médico principal evaluaciones y vacunas con regularidad y:

- En casos de varones, se deben reparar los testículos que no hayan descendido (criptorquidismo) antes de los 18 meses.
- Dar servicios constantes relativos al desarrollo, escuela y terapia, según las necesidades individuales. Es factible que la mayoría de individuos se beneficien si reciben terapia física, ocupacional y de lenguaje. Se recomienda el uso de lenguaje de señas porque esto ayudará a facilitar la comunicación oral.
- Continuar monitoreando el crecimiento con cuadros de crecimiento específicos para CdLS.
- Dar atención dental pediátrica, o con un dentista que trate a pacientes con necesidades especiales, cada seis meses.
- Hacer evaluación oftalmológica pediátrica una vez, o anual, según lo indique el primer examen.



CdLS Foundation

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

- Pruebas audiológicas cada dos o tres años.
- Si hay sospecha de empeoramiento o señales de inicio de la enfermedad de reflujo gastroesofágico RGE, se debe repetir la evaluación. La endoscopia por lo general dará los resultados más precisos, pero debe considerarse la prueba de pH.
- Si hay alguna señal de posible vólvulo (ej. vómito de bilis o extracción biliar del tubo de gastrostomía, o dolor abdominal agudo repentino), esto ameritaría una visita inmediata a la sala de emergencias, exámenes de laboratorio y posible intervención quirúrgica.
- Se debe hacer un seguimiento remitiendo a subespecialistas apropiados, según sea necesario.
- Si hay intervención quirúrgica, todos los especialistas involucrados deben consultarse para obtener los mejores resultados de la anestesia de tal manera que se hagan los estudios diagnósticos y de manejo necesarios al mismo tiempo.
- Se debe dar a la familia información para ayudarles a organizarse siempre que se dé esta diagnosis: La Fundación CdLS, 1-800-753-2357, www.CdLSusa.org.
- Asegurar que la familia tenga la tarjeta sobre atención médica para CdLS, que puede obtenerse en la página de Internet de la Fundación CdLS, la cual puede ser útil en casos de emergencia (ej. riesgo de vólvulo).
- Considerar pruebas moleculares si los padres están interesados en futuros embarazos y en opciones de diagnosis prenatal. Remitir a los padres a orientación genética, si contemplan estas posibilidades.

PAUTAS SOBRE MANEJO Y TRATAMIENTO PARA EL SÍNDROME CORNELIA DE LANGE

Basadas en recomendaciones del 2007 para el manejo de individuos con CdLS.*

Niñez intermedia (ocho años a pubertad)

Los individuos con CdLS deben recibir de su médico principal evaluaciones y vacunas con regularidad y:

- La intervención ortopédica puede ser necesaria para las contracturas de articulaciones, complicaciones de cadera, juanetes, escoliosis, o uso de ortesis.
- Hacer evaluación de comportamiento si parece necesario, incluso evaluación sobre deficiencia de atención o comportamiento de hacerse daño a sí mismo.



CdLS Foundation

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

- Dar servicios continuos relativos al desarrollo, escuela y terapia, según las necesidades individuales. Es factible que la mayoría de individuos se beneficien si reciben terapia física, ocupacional y de lenguaje. Se recomienda el uso de lenguaje de señas porque esto ayudará a facilitar la comunicación oral.
- Continuar monitoreando el crecimiento con cuadros de crecimiento específicos para CdLS.
- Atención dental pediátrica, o con un dentista que sepa tratar a pacientes con necesidades especiales, cada seis meses.
- Hacer evaluación oftalmológica pediátrica una vez o anual, según lo indique el primer examen.
- Hacer pruebas audiológicas cada dos o tres años.
- Si hay sospecha de empeoramiento o señales de inicio de la enfermedad de reflujo gastroesofágico RGE, se debe repetir la evaluación. La endoscopia por lo general dará los resultados más precisos, pero debe considerarse la prueba de pH.
- Si hay alguna señal de posible vólvulo (ej. vómito de bilis o extracción biliar del tubo de gastrostomía, o dolor abdominal agudo repentino), esto ameritaría una visita inmediata a la sala de emergencias, exámenes de laboratorio y posible intervención quirúrgica.
- Se debe hacer un seguimiento remitiendo a subespecialistas apropiados, según sea necesario.
- Si hay intervención quirúrgica, todos los especialistas involucrados deben consultarse para obtener los mejores resultados de la anestesia de tal manera que se hagan los estudios diagnósticos y de manejo necesarios al mismo tiempo.
- Asegurar que la familia tenga la tarjeta sobre atención médica para CdLS, que puede obtenerse en la página de Internet de la Fundación CdLS, la cual puede ser útil en casos de emergencia (ej. riesgo de vólvulo).
- Considerar pruebas moleculares si los padres están interesados en futuros embarazos y en opciones de diagnóstico prenatal. Remitir a los padres a orientación genética, si contemplan estas posibilidades.

PAUTAS SOBRE MANEJO Y TRATAMIENTO PARA EL SÍNDROME CORNELIA DE LANGE

Basadas en recomendaciones del 2007 para el manejo de individuos con CdLS.*

Adolescencia (pubertad a 20 años)

Los individuos con CdLS deben recibir de su médico principal evaluaciones y vacunas con regularidad y:

- Servicios continuos relativos al desarrollo. La asistencia escolar y la terapia deberá decidirse según las necesidades individuales. Se deben hacer planes



CdLS Foundation

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

tempranos sobre escuela, lugar de trabajo post-escolar, capacitación para empleos y /o educación superior.

- Para las hembras, se debe considerar el examen pélvico con prueba de Papanicolau regularmente, por lo menos cada tres años, dependiendo de la actividad sexual, desde finales de la adolescencia hasta la edad adulta. Hablar sobre terapia hormonal con la paciente y la familia, tanto para prevención de embarazo como para manejo de la menstruación (individualizado para cada paciente y familia).
- Hablar sobre los riesgos posibles, si es apropiado según el desarrollo.
- La intervención ortopédica puede ser necesaria para las contracturas de articulaciones, complicaciones de cadera, juanetes, escoliosis, o uso de ayudas ortopédicas.
- Evaluación de comportamiento si parece necesario, incluso evaluación sobre deficiencia de atención o comportamiento de hacerse daño a sí mismo.
- Continuar servicios relativos al desarrollo, escuela y terapia, según las necesidades individuales. Es factible que la mayoría de individuos se beneficien si reciben terapia física, ocupacional y de lenguaje. Se recomienda el uso de lenguaje de señas porque esto ayudará a facilitar la comunicación oral.
- Continuar monitoreando el crecimiento con cuadros de crecimiento específicos para CdLS.
- Dar atención dental pediátrica, o con un dentista que trate a pacientes con necesidades especiales, cada seis meses.
- Hacer evaluación oftalmológica pediátrica una vez, o anual, según lo indique el primer examen.
- Hacer pruebas audiológicas cada dos o tres años.
- Si hay sospecha de empeoramiento o señales de inicio de la enfermedad de reflujo gastroesofágico RGE, se debe repetir la evaluación. La endoscopia por lo general dará los resultados más precisos, pero debe considerarse la prueba de pH.
- Si hay alguna señal de posible vólvulo (ej. vómito de bilis o extracción biliar del tubo de gastrostomía, o dolor abdominal agudo repentino), esto ameritaría una visita inmediata a la sala de emergencias, exámenes de laboratorio y posible intervención quirúrgica.
- Se debe hacer un seguimiento remitiendo a subespecialistas apropiados, según sea necesario.



CdLS Foundation

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

- Si hay intervención quirúrgica, todos los especialistas involucrados deben consultarse para obtener los mejores resultados de la anestesia de tal manera que se hagan los estudios diagnósticos y de manejo necesarios al mismo tiempo.
- Asegurar que la familia tenga la tarjeta sobre atención médica para CdLS, que puede obtenerse en la página de Internet de la Fundación CdLS, la cual puede ser útil en casos de emergencia (ej. riesgo de vólvulo).
- Considerar pruebas moleculares si los padres están interesados en futuros embarazos y en opciones de diagnóstico prenatal. Remitir a los padres a orientación genética, si contemplan estas posibilidades.

PAUTAS SOBRE MANEJO Y TRATAMIENTO PARA EL SÍNDROME CORNELIA DE LANGE

Basadas en recomendaciones del 2007 para el manejo de individuos con CdLS.*

Edad adulta

Los individuos con CdLS deben recibir de su médico principal evaluaciones con regularidad y además se debe:

- Vigilar la presión arterial, considerar un electrocardiograma de base, exámenes de senos, testículos y próstata, según las pautas médicas usuales.
- Hablar sobre capacitación para empleo y educación superior.
- Hacer evaluación de comportamiento o evaluación psiquiátrica, si parece necesaria, incluso hacer evaluación sobre deficiencia de atención, síntomas obseso-compulsivos, o comportamiento de hacerse daño a sí mismo.
- Considerar la exploración DEXA para descartar la osteoporosis.
- Hacer evaluación dental cada cuatro a seis meses, según sea necesario, preferiblemente con un dentista pediatra, o con un dentista que trate a pacientes con necesidades especiales.
- Para las hembras, se debe considerar el examen pélvico con prueba de Papanicolau regularmente, por lo menos cada tres años, dependiendo de la actividad sexual, desde finales de la adolescencia hasta la edad adulta. Hablar sobre terapia hormonal con la paciente y la familia, tanto para prevención de embarazo como para manejo de la menstruación (individualizado para cada paciente y familia).
- Hablar sobre los riesgos posibles, si es apropiado según el desarrollo.



CdLS Foundation

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

- La intervención ortopédica puede ser necesaria para las contracturas de articulaciones, complicaciones de cadera, juanetes, escoliosis, o uso de ayudas ortopédicas.
- Continuar servicios relativos al desarrollo, escuela y terapia, según las necesidades individuales. Es factible que la mayoría de individuos se beneficien si reciben terapia física, ocupacional y de lenguaje. Se recomienda el uso de lenguaje de señas porque esto ayudará a facilitar la comunicación oral.
- Continuar monitoreando el crecimiento con cuadros de crecimiento específicos para CdLS.
- Dar atención dental pediátrica, o con un dentista que trate a pacientes con necesidades especiales, cada seis meses.
- Hacer evaluación oftalmológica pediátrica una vez, o anual, según lo indique el primer examen.
- Hacer pruebas audiológicas cada dos o tres años.
- Si hay sospecha de empeoramiento o señales de inicio de la enfermedad de reflujo gastroesofágico RGE, se debe repetir la evaluación. La endoscopia por lo general dará los resultados más precisos, pero debe considerarse la prueba de pH.
- Si hay alguna señal de posible vólvulo (ej. vómito de bilis o extracción biliar del tubo de gastrostomía, o dolor abdominal agudo repentino), esto ameritaría una visita inmediata a la sala de emergencias, exámenes de laboratorio y posible intervención quirúrgica.
- Se debe hacer un seguimiento remitiendo a subespecialistas apropiados, según sea necesario.
- Si hay intervención quirúrgica, todos los especialistas involucrados deben consultarse para obtener los mejores resultados de la anestesia de tal manera que se hagan los estudios diagnósticos y de manejo necesarios al mismo tiempo.
- Se debe dar a la familia información para ayudarles a organizarse siempre que se dé esta diagnosis: La Fundación CdLS, 1-800-753-2357, www.CdLSusa.org.
- Asegurar que la familia tenga la tarjeta sobre atención médica para CdLS, que puede obtenerse en la página de Internet de la Fundación CdLS, la cual puede ser útil en casos de emergencia (ej. riesgo de vólvulo).
- Considerar pruebas moleculares si los padres están interesados en futuros embarazos y en opciones de diagnosis prenatal. Remitir a los padres a orientación genética, si contemplan estas posibilidades.