



**RED ANDALUZA DE TRABAJADORES
SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.**
ratser.andalucia@hotmail.com

FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA

SÍNDROME DE CORNELIA DE LANGE

DESCRIPCIÓN: Un " síndrome" es un término médico para una condición en la cual existe una recopilación de signos cambios observables y síntomas en el paciente reconocibles mediante un examen médico. Aunque los individuos con el síndrome puedan no tener todos los signos y síntomas, tendrán suficientes para ser considerados "diagnosticados". Los signos y síntomas individuales pueden ser observados en personas sin síndrome. En 1933, una pediatra holandesa, la Dra. Cornelia de Lange, describía dos niños con rasgos similares. Hoy en día es ella a quien se le reconoce el haber descrito los síntomas que abarcan el síndrome que lleva su nombre. El síndrome también ha sido llamado Brachmann - de Lange, ya que fue el Dr. W. Brachmann quien describió en 1916 síntomas similares en un paciente. Se ha localizado el gen que es el causante de la enfermedad.

SÍNTOMAS: Las características más comunes incluyen; bajo peso al nacer (usualmente, pero no siempre por debajo de 2.200 Kgs aprox), crecimiento retardado y baja estatura, y tamaño pequeño de cabeza (microcefalia): Características faciales típicas incluyen cejas y pestañas muy largas, nariz pequeña y respingona y labios finos en V invertida. Otras características frecuentes incluyen excesivo pelo en el cuerpo (hirsutismo), manos y pies pequeños, unión parcial del segundo y tercer dedos de los pies, 5º dedo (meñique) curvado , reflujo gastroesofágico, convulsiones , defectos cardiacos , fisura del paladar , anomalías intestinales , dificultad a la hora de alimentarlos , " incapacidad para prosperar " y retraso en el desarrollo .Anomalías en las extremidades, incluyendo la falta de algún miembro o brazos - se encuentran en los casos más severamente afectados. El SCdL es un síndrome congénito, es decir que está presente desde el momento del nacimiento La mayoría de los signos y síntomas pueden reconocerse al nacer o muy poco después. Un niño puede no tener todas y cada una de los síntomas y signos para ser diagnosticado como SCdL.

ASOCIACIÓN DE AFECTADOS:

ADAC- ASOCIACIÓN ANDALUZAS DE DEFICIENCIAS DE CRECIMIENTO Y DESARROLLO. Presidenta: Susana Díaz Rubiales
C/ Enrique Marco Dorta, 6 41018 Sevilla. TF: 954989889/ FAX954989790/ Línea de Atención: 902 195 246 a.d.a.c@telefonica.net www.adac-es.net