Sindrome di Cornelia de Lange

Sindrome di Brachmann de Lange - Sindrome de Lange - Typus Degenerativus Amstelodamensis

Volvolo da malrotazione intestinale **COMPLICANZE MEDICHE ACUTE LETALI O GRAVI** Broncopolmonite ab ingestis Distacco di retina in grave miopia Esofago di Barret, adenocarcinoma esofageo (molto raro) MALFORMAZIONI MAGGIORI < 5% ■ 5-25% ■ 25-50% 50-75% 75-100% Sistema nervoso centrale Malformazioni oculari **Palatoschisi** Labioschisi Malformazione auricolare Cardiopatia congenita Malformazioni renali Malformazioni genitali (criptorchidismo) Malformazioni arti (estremità superiori) Malformazioni gastro-intestinali (malrotazione intestinale) Malformazioni maggiori scheletriche **COMPLICANZE MEDICHE** < 5% ■ 5-25% ■ 25-50% 50-75% 75-100% Ipoacusia neurosensoriale **Ipovisione Epilessia** Disturbo deglutizione Reflusso gastro-esofageo Infezioni basse vie aeree ricorrenti Deficit immunitario Malattia di Perthes Miopia Blefariti ricorrenti Otite media effusiva Sinusiti, poliposi nasale Patologia odontoiatrica (carie multiple, malocclusismo dentale) **AUXOLOGIA** disponibili curve di crescita specifiche Accrescimento ponderale <3% con tendenza allo sviluppo di sovrappeso /obesità in una percentuale dei soggetti a partire dall'adolescenza Accrescimento staturale <3% nella maggioranza dei soggetti Circonferenza cranica <3° nella maggioranza dei soggetti **SVILUPPO PSICO-INTELLETTIVO** Ritardo psico-motorio/intellettivo costante. Nel 20% circa può essere presente un ritardo lieve Ritardo del linguaggio costante Assenza di comunicazione verbale interessa da un quarto a metà delle persone con CdLS Problematiche comportamentali interessano circa la metà delle persone con CdLS **INFORMAZIONI UTILI**

Il paziente può mostrare un comportamento auto/etero aggressivo in risposta a una sintomatologia dolorosa che non riesce ad esprimere. Il 20% dei pazienti mostra un fenotipo lieve. http://www.corneliadelange.org