

MODIFICĂRILE SISTEMULUI CARDIOVASCULAR ÎN SINDROMUL CORNELIA DE LANGE (CAZ CLINIC)

THE MODIFICATIONS OF THE CARDIOVASCULAR SYSTEM IN THE SYNDROM CORNELIA DE LANGE

Rezumat

Prezentarea reflectă cazul unui copil de 5 ani depistat ocazional co sindromul Cornelia de Lange și modificările sistemului cardiovascular în cadrul acestui sindrom.

Nelly MĂTRĂGUNĂ¹, Lilia BICIR²,
Nicolae CIOBANU³, Vera PROCOLII⁴
*IMSP Institutul de Cardiologie
Laboratorul de Cardiologie pediatrică
IMSP SCMC "V. Ignatenco"*

Summary

The following presentations reflects the case of a child of age five who was accidentally found positive for syndrome Cornelia de Lange and the modifications of the cardiovascular system in the frame of this syndrome

- ¹ - doctor în medicină
² - colaborator științific
³ - colaborator științific superior
⁴ - medic pediatru categorie superioară

Sindromul a fost descris în 1993 de Cornelia de Lange. El reprezintă o tulburare de dezvoltare complexă, constând din trăsături faciale caracteristice, anomalii ale membrelor, hirsutism, disfuncții gastroesofagiene, pierderea auzului, afecțiuni oftalmologice, tulburări neurologice și de creștere. Cazurile de sindrom Cornelia de Lange sunt sporadice. Cazurile familiale sunt rare și indică o transmitere autosomal dominantă.

Material și studiul foii de observație și al materialului imagistic (cariotip, dermatoglife, fotografii ale pacientului).

Copilul C.E., în vârstă de 5 ani, de sex masculin, se internează în clinică (FO.5575-2006) prin transfer din secția de boli respiratorii a Spitalului Clinic Municipal de copii nr. 1, pentru următoarele motive: tuse umedă productivă, subfebrilitate, slăbiciuni generale, cardialgii.

Istoric

Pe fundalul unei intoxicații generale pronunțate cu febră înaltă este internat în secția de boli respiratorii pentru copii cu suspecție de Bronhopneumonie acută bilaterală. Din antecedentele personale fiziologice, rezultă că este primul copil, provenit din sarcină cu evoluție normală, născut la termen, cu greutatea de 3550g, dar cu suferință fetală (APGAR 6).

Antecedentele personale patologice corespund cu istoricul bolii.

Antecedente heredocolaterale: părinți afirmativ sănătoși, se exclud relațiile de consangvinitate între genitori. Ancheta familială a fost negativă, în ceea ce vizează bolile cronice (hepatită, lues, tuberculoză).

Examenul clinic la internare

Se evidențiază un copil de sex masculin, în vârstă de 5 ani, cu stare generală alterată, stare de nutriție satisfăcătoare, dismorfism cranio-facial - facies grotesc, epicantus, aspect

antimongoloid al fanțelor palpebrale, protruția maxilarului inferior, buze subțiri, bolta palatină ogivală, pilozitate abundentă cu implantare joasă, hipertricoza sprâncenelor și unirea lor pe linia mediană, degete aplatizate, eminența tenară ștersă (fig. 1), plica simiană, penis mic, criptorhidie.



Fig 1.



Fig. 2 Plica simiană

Examenul aparatului respirator relevă prezența unui sindrom funcțional cu: tuse, prezența ralurilor subcrepitante bilaterale.

Examinarea aparatului cardio-vascular decelează un suflu sistolic gr. II, iar modificările la nivelul aparatului digestiv sunt reprezentate de: scaun, instabil. Investigațiile paraclinice uzuale au arătat valori scăzute ale hemoglobinei 108g/l, leucocitoză peste 10×10^9 , izofermenți cardiaci majorați: Ck-NAC 646,5, CK-MB 51,2, LDH 488,9. Radiografia cardiopulmonară prezintă siluetă cardiacă brusc dilatată bilateral cu un indice cardio-toracal de 0,65, opacifiere difuză neomogenă, situată

în 1/3 superioară a pulmonului drept, multiple microopacități, diseminate peribronhovascular stâng.

Ecocardiografia a relevat compartimentele cordului nedilate. Îngroșare moderată a valvelor mitrale, mișcarea lor discordantă, nelimitată. Se determină o hiperecogenitate (infiltrație) a miocardului ventriculului stâng, cu reducere moderată a contractilității globale în mod difuz (FE – 42%). Eco Doppler color: Regurgitație gr.II VM, gr.II VTr., gr.I VAp. Disfuncție diastolică VS- tip restrictiv (E/A – 2,3, TRIV- 60 msec, TDE – 80msec). Coproculturile au fost negative. Analiza citogenetică nu a relevat modificări de număr și structură a cromozomilor, iar analiza dermatoglică a relevat prezența plicii simiene (fig.2).

Diagnosticul clinic

Cardiomiopatie infiltrativă varianta restrictivă. Bronhopneumonie acută bilaterală confluentă pe dreapta. Sindrom Cornelia de Lange. Tratamentul a vizat afecțiunile acute, folosindu-se antibiotice cu spectru larg, tratament cardiotonic și diuretic, regim igienodietetic.

Discuții

Krantz I.D. și colab., într-un studiu efectuat în 2001, au raportat mai mulți indivizi cu sindrom Cornelia de Lange,

prezentând anomalii cromozomiale, care sugerau regiuni genomice candidate, în cadrul cărora pot să se afle gene cauzatoare de boală. S-a postulat că o genă din cadrul regiunii critice după 3q conduce la sindromul Cornelia de Lange, când este deletată sau prezintă altă mutație. După teorii patogenice noi, anomaliile zonei hipotalamice sau ale conexiunilor ei cu centrul superior par a fi, cel puțin în parte, responsabile de tulburările cerebrale difuze și pot explica unele dintre manifestările clinice ale sindromului.

În cazul prezentat, afecțiunea rară a apărut la un copil, provenit din genitori afirmativ sănătoși, al cărui cariotip a fost normal. În literatură, au fost descrise translații echilibrate sau chiar anomalii de structură ale cromozomilor. Pe fundalul plurimal-formativ, copilul a avut o evoluție spitalicească dinamic relativ pozitivă.

Concluzie

Prezenta anomalie la un copil de 5 ani, cu suferință la naștere, provenit din genitori afirmativ sănătoși, cu complicații respiratorii repetate și afecțiune gravă a sistemului cardiovascular prin cardiomiopatie restrictivă, asociată în timp cu retard psihomotor și cu prognostic de viață nefavorabil.

Bibliografie

1. Krantz ID, Tonkin E, Smith M, Deveto M, Bottani A, Simpson C, Hofreiter M, Abraham V, Jukofszk L, Conti BP, Strachan T, Jackson L - Eclution of linkage to the CDL1 gene region on chromosome 3q26.3 in some familial cases of Cornelia de Lange syndrome, *Am J Med Genet* 2001, Jun 15; 101(2): 120-9
2. Smith M, Herrel S, Lusher M, Lako L, Simpson C, Wiestnes A, Skoda R, Ireland M, Strachan T - Genomic organisation of the human chordin gene and mutation screening of candidate Cornelia de Lange syndrome genes, *Hum Genet* 1999, June-Aug 108 (1-2), 104
3. Stephan Illing, Stephanie Spranger, Ghid clinic de Pediatrie, p. 716 Yamanobe S, Ohtani I - Temporal bone pathology in of Cornelia de Lange syndrome. *Otol Neurolog* 2001 Jan ; 22(1): 57-60