

Síndrome de Cockayne

Esta ficha reúne información de ayuda a los profesionales implicados en la atención de la discapacidad en su trabajo de evaluación y acompañamiento de personas que padecen estas enfermedades raras.

En ningún caso, sustituye a una evaluación individual.

Breve descripción del síndrome de Cockayne

Extracto de la Enciclopedia de Orphanet para profesionales [1]

- **Definición:** El síndrome de Cockayne (SC) es una enfermedad multisistémica caracterizada por **retraso en el desarrollo, dismorfia facial, fotosensibilidad, disfunción neurológica progresiva y discapacidad intelectual**.
- **Epidemiología:** La incidencia anual del SC es de alrededor de 1/200.000 en los países europeos.
- **Clínica:** El espectro clínico muestra una gran variabilidad en cuanto a gravedad y edad de aparición de las manifestaciones. En la forma más frecuente del SC (tipo 1), los primeros síntomas aparecen durante el primer año de vida. También se han descrito casos con síntomas más graves y de inicio más temprano (tipo 2) y casos en los que la aparición de la enfermedad es más tardía y con síntomas más moderados (tipo 3). Los signos más frecuentes de la enfermedad incluyen: **retraso progresivo del crecimiento, discapacidad intelectual, ataxia cerebelosa, espasticidad, neuropatía periférica desmielinizante, retinopatía pigmentaria, sordera neurosensorial y anomalías dentarias** (presencia de caries). Los rasgos dismórficos típicos incluyen **microcefalia, orejas grandes, nariz fina y enoftalmia**. En algunos pacientes se observa también **cataratas y fotosensibilidad cutánea**. Presentan atrofia del tejido adiposo subcutáneo que puede conducir a **signos de envejecimiento cutáneo prematuro**. El síndrome COFS corresponde a la forma extrema y prenatal del espectro clínico del SC y se caracteriza por microftalmia y artrogriposis congénitas.
- **Etiología:** Al igual que el xeroderma pigmentoso y la tricotiodistrofia, el SC pertenece al grupo de **enfermedades que afectan a la reparación del ADN por escisión de nucleótidos (NER)**. Las células presentan una alteración específica del mecanismo de reparación acoplada con la transcripción (TCR: reparación de transcripción acoplada), un subtipo de la NER implicada en la reparación de las lesiones del ADN inducidas por los rayos UV en los genes transcritos activamente. Para explicar los síntomas no-cutáneos del SC también se ha propuesto la existencia de alteraciones adicionales en la transcripción basal o de la reparación oxidativa. Se han descrito mutaciones en los genes: *ERCC6 (CSB; 10q11)* y *ERCC8 (CSA; 5q12.1)*. Hasta el momento, no se ha encontrado ninguna correlación entre los tres subtipos y los genes implicados. **La transmisión es autosómica recesiva**.
- **Manejo y pronóstico:** El manejo es sintomático e incluye: **fisioterapia, protección solar**, uso de **audífonos** y, con frecuencia, **nutrición enteral o gastrostomía**. Para los pacientes afectados por SC de tipo 1, el fallecimiento se produce con frecuencia antes del final de la segunda década de vida, resultado de una degeneración neurológica progresiva. Los pacientes afectados por el tipo 2 presentan un pronóstico más grave, mientras que los pacientes afectados por el tipo 3 viven hasta la edad adulta.

La discapacidad en el curso del síndrome de Cockayne

Extraído de la Enciclopedia de Orphanet para pacientes [2]

- **¿Qué situaciones de discapacidad pueden derivarse de las manifestaciones del síndrome?**

En el síndrome de tipo 1, la progresión de la disfunción neurológica y de la discapacidad intelectual, junto con la pérdida progresiva de la audición y de la visión ocasiona **dificultades para realizar de forma autónoma ciertas actividades de la vida diaria, desplazarse y comunicarse con otros**. La discapacidad puede ser importante y debe manejarse de una forma específica (ver "*¿Cuáles son las ayudas disponibles para limitar y prevenir las situaciones de discapacidad?*").

En los niños afectados por el tipo 2, las deficiencias sensoriales y la discapacidad intelectual son la causa de una discapacidad grave que afecta a casi todos los aspectos del desarrollo y de las actividades diarias.

La discapacidad como consecuencia del síndrome de Cockayne de tipo 3 es también grave, por la aparición tardía de una deficiencia visual y auditiva.

- **¿Cuáles son las ayudas disponibles para limitar y prevenir las situaciones de discapacidad?**

Los niños afectados por el síndrome de Cockayne tipos 1 o 2 sufren **disfunciones neurológicas** asociadas a **deficiencias auditivas, visuales y motoras**. Este tipo de asociación de deficiencias hace complejo el acceso al aprendizaje y constituye una situación de discapacidad particular.

En el síndrome de tipo 3, el desarrollo psicomotor de los niños es por lo general normal y no supone un problema para el aprendizaje. Sin embargo, durante la adolescencia, la aparición de **problemas de visión** y la **sordera** requiere también la intervención de profesionales de la discapacidad.

En el caso de una persona afectada por el síndrome de Cockayne, la evaluación se referirá en particular a las capacidades motrices, la visión, la audición y los aspectos psicológicos. Asimismo, se estudian los hábitos de vida, las necesidades, el entorno incluyendo el medio escolar, las prioridades del enfermo y su funcionamiento social. Estos datos permitirán evaluar de forma específica la discapacidad de la persona y elaborar un proyecto individualizado adaptado para un mejor manejo. También se definen los protocolos técnicos y la reeducación funcional (acompañamiento) adecuados para compensar la discapacidad. A continuación se orientará al niño hacia las instituciones que puedan hacerse cargo de él cerca de su lugar de residencia.

La mejor asistencia adaptada consiste en aunar las competencias de diversos profesionales de la salud (**manejo pluridisciplinar**): neurólogo, médico especialista en medicina física y reeducación, fisioterapeuta, ergoterapeuta, psicomotricista, logopeda,... que pueden estar coordinados en el seno de un centro experto.

Es imprescindible estimular sensorialmente a los niños por medio de manipulaciones suaves, masajes, diferentes formas de comunicación: imágenes, símbolos, lenguaje de signos...

La logopedia facilita la adquisición del lenguaje, pero también favorece la comunicación no verbal, gestual por ejemplo, y mejora la comprensión. La intervención se inicia muy temprano, hacia la edad de 1 o 2 años, y el trabajo debe hacerse también con la familia. De hecho, la comunicación debe llevarse a cabo en ambos sentidos: de los familiares hacia el niño, para mostrar lo que ellos quieren o van a hacer; y del niño hacia sus familiares, para expresar lo que él quiere, lo que siente. A los niños que utilizan audífonos, las sesiones de logopedia les brindan ayuda para interpretar la información auditiva recibida gracias a la prótesis y contribuyen, cuando es posible, a la adquisición de un lenguaje oral y a la mejora de la articulación. Esta reeducación es también esencial en la adquisición de la lectura y de la escritura.

En caso de discapacidad intelectual será necesario **un manejo socio-educativo específico**, teniendo en cuenta la personalidad, la edad, el nivel intelectual y el comportamiento del niño. Incluso, en caso de discapacidad intelectual importante, un manejo adecuado brinda al niño todas las oportunidades para hacer un mejor uso de sus facultades y sus conocimientos. El proceso educativo específico puede iniciarse desde los primeros años, y consiste en estimular al niño para darle seguridad y lograr que alcance cierta autonomía. Este acompañamiento permite además una evolución progresiva hacia la mejora de la comunicación. También es aconsejable ayudar al niño a entablar amistad con otros niños.

La reeducación psicomotriz ayuda al niño a hacer mejor uso de sus funciones físicas; por ejemplo, a situarse bien en el espacio, adquirir fuerza en los brazos para levantarse, a compensar los problemas de equilibrio, etc. En función del caso pueden utilizarse distintas técnicas de reeducación: masajes, ejercicios, natación... La ergoterapia ayuda también al niño a adquirir o mantener una cierta autonomía en su entorno.

La fisioterapia regular (en general una vez por semana) puede dar comienzo a los 8 o 10 meses de edad, para enseñar al niño a sentarse y facilitar la adquisición de la marcha. Permite trabajar la amplitud de movimientos, mantener la flexibilidad de las articulaciones, contrarrestar la rigidez y mejorar las dificultades encontradas en la marcha. Puede realizarse de un modo "pasivo" (el fisioterapeuta moviliza los miembros, sin esfuerzo para el enfermo) o "activo-asistido" (el fisioterapeuta ayuda al enfermo a efectuar los movimientos que se le piden). La balneoterapia puede resultar útil. Además, puede ser necesario cierto equipamiento para mantener y sostener el cuerpo en una buena posición (corsé por ejemplo) y permitir los desplazamientos (muletas, andador, silla de ruedas).

El psiquiatra infantil y el psicólogo pueden ayudar a tranquilizar y tratar de mitigar la angustia frecuente de los niños. De hecho, debido a sus múltiples deficiencias, estos se enfrentan a numerosas dificultades en casi todo lo que hacen, lo que puede generar una ansiedad muy importante.

Es muy recomendable que se posibilite la **detección precoz de los problemas de visión** y su manejo por equipos especializados que incluyan a oftalmólogos y logopedas. Estos profesionales detectan y reeducan los problemas de visión, tanto en niños como en adultos. También facilitan la adaptación al uso de lentes o de ayudas ópticas, si es necesario.

- **“Vivir con”: situaciones de discapacidad diaria**

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida familiar, profesional, social, escolar y deportiva?

El síndrome de Cockayne es causa de una **importante discapacidad** que afecta simultáneamente a los planos **motor, sensorial e intelectual**. Por esto, repercute profundamente en la vida del enfermo y de sus familiares.

La enfermedad afecta a los niños a una edad en la que son demasiado pequeños para expresar claramente lo que sienten, al menos en un inicio. Por su parte, los padres están sometidos a un estrés importante, tanto antes como después del diagnóstico, sobre todo durante las frecuentes y largas hospitalizaciones del niño.

A estas dificultades pueden añadirse problemas financieros, técnicos y administrativos. El seguimiento y la atención continuada que beneficia a los niños enfermos tiene también repercusiones en la vida profesional de los padres (absentismo, excedencia por cuidado de hijos, trabajo a tiempo parcial...). La enfermedad tiene por tanto **un impacto directo sobre la vida familiar** (consultas médicas, reeducación, cuidado del niño...). En cuanto al manejo del niño en la guardería o en la escuela infantil, todo depende de sus capacidades físicas y de su desarrollo. Esta integración, que propicia la sociabilidad y el desarrollo del niño, puede en ocasiones realizarse con la ayuda de un profesional del sector de la integración educativa.

Los niños afectados por la forma más frecuente del síndrome de Cockayne (tipo 1) conservan durante mucho tiempo buenas capacidades de comunicación a pesar de la enfermedad y buscan con frecuencia

El síndrome de Cockayne – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/Cockayne_Es_es_HAN_ORPHA191.pdf | febrero de 2017

el contacto. Se debe alentar su socialización y escolarización tanto como sea posible. Por el contrario, los niños afectados por la forma grave (tipo 2) tienen pocas posibilidades de interacción con su entorno debido a la gravedad de la afectación sensorial e intelectual.

La vida de las personas que están afectadas por una forma más leve de la enfermedad (tipo 3) es prácticamente normal, al menos al inicio, y los niños siguen una escolaridad normal. Durante la adolescencia, la aparición de los problemas visuales y auditivos y la debilidad generalizada requieren de una adaptación del entorno.

En el caso de los niños con **discapacidad visual** y auditiva, el aprendizaje de la **lectura en braille** y la compañía de un **perro guía** pueden ser de gran ayuda.

La legislación española establece la obligación de las Administraciones educativas de asegurar los recursos necesarios para los alumnos que presentan necesidades educativas especiales. Los mecanismos de refuerzo que deberán ponerse en práctica tan pronto como se detecten dificultades de aprendizaje podrán ser tanto organizativos como curriculares. Entre otras medidas, podrán considerarse el apoyo en el grupo ordinario, los agrupamientos flexibles o las adaptaciones del currículo. Por tanto, el centro escolar deberá poner en marcha un plan de acogida para facilitar la integración y la resolución de las dificultades que pueda encontrar el niño.

El departamento de Educación del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer) desarrolla acciones para la inclusión educativa del alumnado con enfermedades raras, dirigido a toda la comunidad educativa. Ofrece servicios de información, orientación y asesoramiento para las familias, alumnado, profesionales y centros escolares a través del mail: escuela@creenfermedadesraras.es.

El Servicio de Atención Educativa de FEDER (inclusion@enfermedades-raras.org), le facilitará apoyo y orientación en relación a las necesidades educativas del alumnado afectado por una enfermedad poco frecuente.

1. *Syndrom de Cockayne*. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, mayo de 2009. Pr Hélène DOLLFUS, Pr Vincent LAUGEL, éditeurs experts.

www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lnq=FR&data_id=638&Disease

2. *Syndrom de Cockayne*. Encyclopédie Orphanet Grand Public, mayo de 2013.

Con la colaboración de: Pr Alain SARASIN, Département de biopathologie CRLCC Institut de cancérologie Gustave Roussy, Villejuif – Pr Vincent LAUGEL, Centre de référence des maladies neuromusculaires d'origine génétique de l'enfant et de l'adulte, Service de pédiatrie, CHU de Strasbourg – CRESAM (Centre national de ressources pour enfants et adultes sourds aveugles et sourds malvoyants – Associations Les P'tits Bouts – Association Française de la Surdicécité.

www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Cockayne-FRfrPub638.pdf.

3. Traducida de la versión francesa de 2013, adaptada por Orphanet-España y validada por la Dra. Mercè Pineda Marfà, Fundación Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, febrero de 2017

Documento realizado por Orphanet y editado con el apoyo de la CNSA, febrero de 2017