

NORD

Organización Nacional para Trastornos Raros

La traducción en Español ha sido proporcionado por Marta Cox

NORD reconoce con agradecimiento a Bianca Fox, Internadora Editorial de NORD, de la Universidad de Notre Damme, y a Samantha A. Vergano, MD, FAAP, Doctora Especialista, División de Genética Médica y Metabolismo, Children's Hospital of The King's Daughters, Norfolk, VA, por su asistencia con la preparación de este reporte.

Sinónimos del Síndrome de Coffin Siris

CSS (Por sus siglas en Inglés)

Síndrome del Quinto Dígito

Discusión General

El síndrome de Coffin Siris (CSS) es un trastorno genético raro que puede ser evidente al nacer (congénito). El trastorno puede estar caracterizado por anomalías de las áreas de la cabeza y de la cara (craneofaciales), resultando en una apariencia facial gruesa. Las malformidades craneofaciales puede que incluyan una cabeza anormalmente pequeña (microcefalia); una nariz ancha con un puente nasal bajo; una boca ancha con labios espesos, prominentes; cejas y pestañas espesas (hipertriosis); y cabello escaso en el cuero cabelludo. Además, los infantes y niños afectados típicamente tienen acortamiento del quinto dígito (dedos meñiques) y dedos de los pies con uñas incompletamente desarrolladas (hipoplásticas) o ausentes; otras malformidades de los dedos de las manos y de los pies; y anomalías de los ojos. Puede que también existan dificultades alimenticias e infecciones respiratorias frecuentes durante la infancia, disminución de la tonicidad muscular (hipotonía), soltura anormal (laxidad) de las articulaciones, retraso en la edad de los huesos, retrasos en el desarrollo, pérdida de la audición, y discapacidad intelectual. Los síntomas específicos y su severidad pueden variar entre los individuos afectados. El tratamiento está dirigido hacia los síntomas que están presentes en un individuo con el SCS. Las mutaciones en cinco genes diferentes, ARID 1A, ARID 1B, SMARCA4; SMARCB1 and SMARCE1, han sido identificadas como la causa del síndrome de Coffin Siris (SCS). Los conductores de los estudios piensan que la enfermedad puede ser transmitida genéticamente como un rasgo autosómico dominante pero la mayoría de los casos aparentan ser el resultado de una mutación nueva.

Señales y Síntomas

El SCS se caracteriza con anomalías distintivas de la región de la cabeza y del craneo (craneofacial) donde los individuos afectados son descritos comúnmente con rasgos faciales gruesos que se convierten más prominentes con la edad. Los individuos afectados puede que tengan una cabeza inusualmente pequeña (microcefalia); una boca ancha con labios llenos y prominentes; una punta de la nariz ancha; un puente nasal bajo; y una zanja vertical anormalmente larga entre la nariz y el labio superior (filtrum). Rasgos adicionales incluyen, cejas gruesas, pestañas largas, y crecimiento excesivo generalizado del

cabello (hipertrichosis) con la excepción del cabello en el cuero cabelludo, el cual tiende a ser relativamente escaso (hipertrichosis del cuero cabelludo). Los reportes sugieren que el cabello escaso en el cuero cabelludo tiende a mejorar con la edad.

Los individuos con SCS también tienen anomalías esqueléticas caracterizadas. Por ejemplo, ciertos dedos de la mano y de los pies (dígitos), particularmente los quintos dedos de la mano (“dedos meñiques”) y los dedos de los pies, puede que sean inusualmente cortos debido a la ausencia o al desarrollo incompleto (hipoplasia) de los huesos terminales (falanges terminales) dentro de estos dígitos. Las uñas de la mano y de los pies puede que tengan desarrollo incompleto o que estén ausentes. Otras anomalías puede que incluyan la dislocación del hueso del antebrazo interno (radio) en el codo, la deformidad de la cadera (coxa valga), o los huesos de las rodillas inusualmente pequeños o ausentes (patelas).

Temprano en la vida, los infantes con el SCS típicamente experimentan dificultades alimenticias, vómitos, crecimiento lento y aumento de peso lento (desnutrición) lo cual pudo haber comenzado mientras el infante todavía estaba en el vientre (retraso del crecimiento intrauterino), y frecuentes infecciones respiratorias. Además, los infantes y los niños afectados puede que tengan hipotonía, articulaciones anormalmente flojas, retraso de la edad de los huesos (2 a 3 años detrás de la edad cronológica), y discapacidad intelectual entre leve y severa. Los infantes y los niños afectados también puede que tengan retraso del habla entre leve y severo, donde el lenguaje expresivo es afectado más severamente que el lenguaje receptivo, al igual que retraso en las destrezas motoras entre moderado a severo, tales como sentándose y caminando. Los reportes sugieren que como promedio, los niños afectados aprenden a sentarse a los 12 meses (lo cual típicamente ocurre entre los 6 a los 8 meses), caminan a los 30 meses (lo cual típicamente ocurre entre los 9 a los 18 meses), y hablan a los 24 meses (lo cual típicamente comienza alrededor de los 12 meses).

Los individuos afectados también puede que tengan anomalías de los ojos (oftalmológicas). Esto puede que incluya caída del párpado superior (ptosis), nublamiento del lente del ojo (cataratas), y mal alineamiento de los ojos (estrabismo, comúnmente conocido como “ojo perezoso”).

Se ha reportado que el SCS ha manifestado anomalías en los riñones (renales) o genitourinarias en algunos individuos afectados. Han habido reportes de individuos con riñones unidos al nivel del término inferior (riñón de herradura) y de la uretra- el tubo a través del cual la orina drena de la vejiga para salir del cuerpo- abriendo en la parte inferior del pene en vez de en la punta (hipospadias).

Los individuos con el SCS también puede que tengan anomalías gástricas lo cual puede que incluya una porción del intestino que se desliza dentro de la próxima sección del intestino, como un telescopio (intususcepción) o una apertura en el diafragma la cual permite que los órganos abdominales empujen hasta quedar dentro de la cavidad del pecho (hernia diafragmática).

Menos comúnmente, los individuos afectados puede que tengan anomalías físicas adicionales, tales como atresia coanal, una malformación donde una capa de hueso o una capa de tejido delgado bloquea la vía entre la nariz y la garganta, ocasionando dificultades respiratorias. Algunos individuos con el SCS también puede que tengan anomalías en el corazón de nacimiento. Además, una anomalía del cerebro conocida como la malformación de Dandy Walker ha sido reportada en algunos casos. Esta

condición se caracteriza por una malformidad quística y por la expansión de una de las cavidades del cerebro (el cuarto ventrículo). La malformidad de Dandy-Walker está asociada usualmente con una acumulación anormal de líquido cerebrospinal (CSF por sus siglas en Inglés) en el craneo (hidrocéfalo), lo cual resulta en el aumento de la presión del fluido, un aumento rápido en el tamaño de la cabeza, una prominencia anormal en la región posterior de la cabeza (occiput), y/u otros hallazgos asociados. Algunos individuos con el SCS también puede que tengan ausencia parcial o completa de la banda de fibras de nervio que unen los dos hemisferios del cerebro (agenesis del cuerpo calloso) y menos dobleces en su cerebro (simplificación giral). Algunos individuos afectados puede que sientan pérdida de audición, convulsiones y tics nerviosos. Han habido reportes de cancer del hígado (hepatoblastoma) en los individuos afectados, pero el enlace entre el SCS y los riesgos de un tumor tienen que ser investigados aun más.

Causas

El SCS se caracteriza por anomalías distintivas de la región de la cabeza y de la cara (craneofaciales) donde los individuos afectados son frecuentemente descritos teniendo rasgos faciales gruesos los cuales se resaltan más con la edad. Los individuos afectados puede que tengan la cabeza inusualmente pequeña (microcefalia); la boca ancha con labios llenos y prominentes; la punta de la nariz ancha; el puente nasal bajo; y una franja vertical anormalmente larga entre la nariz y el labio superior (iltrum). Rasgos adicionales puede que incluyan las cejas espesas, las pestañas largas, y el crecimiento excesivo del cabello en general (hipertriosis) con la excepción del cabello del cuero cabelludo, el cual tiende a ser relativamente escaso (hipertriosis del cuero cabelludo). Los reportes sugieren que la escasez del cabello en el cuero cabelludo mejora con la edad.

Los individuos con el SCS también tienen anomalías esqueléticas características. Por ejemplo, algunos dedos de las manos y de los pies (dígitos), particularmente los quintos dedos de las manos (“dedos meñiques”) y los dedos de los pies, puede que sean inusualmente cortos debido a la ausencia o al desarrollo incompleto (hipoplasia) de los huesos terminales (falanges terminales) dentro de estos dígitos. Es posible que las uñas de los dedos y de los pies también tengan desarrollo incompleto o estén ausentes. Otras anomalías adicionales puede que incluyan la dislocación del hueso del antebrazo interno (radio) al nivel del codo, la deformidad de la cadera, (coxa valga), o huesos de las rodillas (patelas) inusualmente pequeños o ausentes.

Temprano en la vida, los infantes con el SCS típicamente tienen dificultades alimenticias, vómitos, crecimiento y aumento de peso lento (desnutrición) lo cual pudo haber comenzado cuando el infante todavía estaba en el vientre (retraso del crecimiento intrauterino), y frecuentes infecciones respiratorias. Adicionalmente, los individuos y los niños afectados puede que tengan hipotonía, articulaciones anormalmente flojas, retraso en la edad de los huesos (2 a 3 años detrás de la edad cronológica), y discapacidad intelectual entre leve a severa. Los infantes y los niños afectados también puede que tengan retrasos del habla entre leve y severo, donde el lenguaje expresivo está afectado más severamente que el idioma receptivo, al igual que retraso entre moderado a severo en las destrezas motoras tales como sentarse o caminar. Los reportes sugieren que como promedio, los niños afectados aprenden a sentarse a los 12 meses (lo cual ocurre típicamente entre los 6 a los 8 meses), a caminar a

los 30 meses (lo cual ocurre típicamente entre los 9 a los 18 meses), y a hablar a los 24 meses (lo cual típicamente comienza alrededor de los 12 meses).

Los individuos afectados también puede que tengan anomalías de los ojos (oftálmicas). Esto puede que incluya decaimiento del párpado superior (ptosis), nublamiento del lente del ojo (cataratas), y mal alineamiento de los ojos (estrabismo, comúnmente conocido como “ojo perezoso”).

Ha sido reportado que el SCS manifiesta anomalías de los riñones (renales) o genitourinarias en algunos individuos afectados. Han habido reportes de individuos afectados con los riñones unidos en el extremo inferior (riñón de herradura) y la uretra- el tubo a través del cual la orina drena de la vejiga para salir del cuerpo- abriendo debajo del pene en vez de en la punta (hipospadias).

Los individuos con SCS también puede que tengan anomalías gástricas, las cuales puede que incluyan que una porción del intestino se deslice dentro de la próxima porción como un telescopio (intususcepción) o que tengan una apertura en el diafragma permitiendo que los órganos abdominales empujen hacia arriba hasta entrar en la cavidad del pecho (hernia diafragmática).

Menos comúnmente, los individuos afectados puede que tengan anomalías físicas adicionales tales como atresia coanal, una malformidad donde una capa de hueso o una capa fina de tejido bloquea el paso entre la nariz y la garganta, conduciendo a dificultades respiratorias. Algunos individuos con el SCS también puede que tengan anomalías del corazón de nacimiento. Además, una anomalía del cerebro conocida como la malformidad de Dandy Walker, ha sido reportada en algunos casos. Esta condición está caracterizada por malformidades quísticas y por la expansión de una de las cavidades en el cerebro (el cuarto ventrículo). La malformidad de Dandy Walker casi siempre esta asociada con una acumulación anormal de líquido cerebrospinal en el craneo (hidrocefalia), lo cual resulta en el aumento de la presión de los fluidos, el aumento rápido en el tamaño de la cabeza, la prominencia anormal de la región trasera de la cabeza (occiput), y/u otros hallazgos asociados. Algunos individuos con el SCS también puede que tengan ausencia parcial o completa de la banda de fibras de nervio que unen los dos hemisferios del cerebro (agenesis del cuerpo calloso) y menos dobleces en su cerebro (simplificación giral). Algunos individuos afectados también puede que tengan pérdida de audición, convulsiones y tics nerviosos. Han habido reportes de cancer del hígado (hepatoblastoma) en individuos afectados, pero el enlace entre el SCS y el riesgo de los tumores necesita más investigación.

Poblaciones Afectadas

El SCS ocurre a través del mundo entero sin predisposición étnica. El trastorno puede afectar a las hembras alrededor de cuatro veces mas frecuentemente que a los varones. Desde que el trastorno fue originalmente descrito en el 1970 (G.S. Coffin), por lo menos 80 casos han sido reportados.

Trastornos Relacionados

Los síntomas de los siguientes transtornos pueden ser parecidos a aquellos del Síndrome de Coffin Siris. Las comparaciones puede que sean útiles para un diagnóstico diferencial:

Trisomía 9 Mosaica, también conocida como síndrome de mosaicismo de trisomía 9, es un trastorno raro cromosómico en el cual existen tres copias (trisomía) del cromosoma número 9 en vez de dos en algunas células del cuerpo. El término “mosaico” indica que algunas células contienen el cromosoma 9

extra, mientras que otras tienen el par normal de cromosomas. Los síntomas y los hallazgos asociados pueden variar grandemente en amplitud y en severidad, dependiendo del porcentaje de células con el cromosoma adicional. Sin embargo, algunos rasgos comunes incluyen deficiencia del crecimiento antes del nacimiento (retraso del crecimiento intrauterino); retraso mental; malformidades estructurales del corazón que están presentes desde el nacimiento (defectos congénitos de nacimiento); y/u otras anomalías distintivas de la región facial y del cráneo (craneofacial), tales como una frente inclinante, una nariz bulbosa, dobleces cortos de los párpados (fisuras palpebrales), ojos con colocación profunda, y/u oídos malformados de colocación baja. El síndrome también puede estar caracterizado por anomalías musculoesqueléticas, genitales, de los riñones (renales), y/o anomalías físicas adicionales. La Trisomía 9 con Mosaico puede ser causada por errores durante la división de las células reproductivas de los padres (meiosis) o durante la división de las células del tejido del cuerpo (células somáticas) temprano en el desarrollo del embrión (mitosis). (Para información adicional, escoja “cromosoma 9, trisomía mosaica” como su término de búsqueda en la Fuente de Datos de Enfermedades Raras.)

El síndrome de Cornelia de Lange (SCdL) es un trastorno genético raro que es aparente desde el nacimiento (congénito). Los síntomas y hallazgos asociados típicamente incluyen retrasos en el desarrollo físico antes y después del nacimiento (retraso del crecimiento prenatal y postnatal); anomalías características craneofaciales, resultando en una apariencia facial distintiva; malformidades de las manos y de los brazos (extremidades superiores); y retraso mental entre leve y severo. Muchos infantes y niños con el trastorno tienen una cabeza inusualmente pequeña y corta (microbraquicefalia); una franja vertical anormalmente larga entre el labio superior y la nariz (filtrum); una depresión del puente nasal; fosas nasales tornadas hacia arriba (huecos de la nariz antevertidos); y una quijada superior protuberante (prognatismo maxilar). Anomalías faciales características adicionales pueden incluir labios finos tornados hacia abajo; oídos con posición baja; cejas en forma de arco, bien definidas que crecen juntas a través de la base de la nariz (sinofris); una línea del cabello inusualmente baja sobre la frente y detrás del cuello; y cejas largas, anormalmente rizadas. Los individuos afectados también pueden tener malformidades distintivas de las extremidades, tales como manos y pies inusualmente pequeños; desviación hacia adentro (clinodactilia) de los quintos dígitos, o apariencia de red (sindactilia) de ciertos dedos de los pies. Menos comúnmente, puede haber ausencia de los antebrazos, de las manos, y de los dedos de las manos. Los infantes con el síndrome de Cornelia de Lange también pueden tener dificultades alimenticias y respiratorias; un aumento en la susceptibilidad de adquirir infecciones respiratorias; un llorido de tono bajo como “gruñido”; defectos del corazón; madurez esquelética retrasada; pérdida de audición; u otras anomalías físicas. La amplitud y la severidad de los síntomas y hallazgos asociados pueden tener variabilidad extrema entre un caso y otro. El síndrome de Cornelia de Lange puede ser heredado como una condición autosómica dominante o como una condición con vínculo al cromosoma X. Los genes encontrados a tener asociación con el síndrome de Cornelia de Lange son el NIPBL, localizado en el cromosoma 5 y el SMC1A en el cromosoma X. Formas más leves del síndrome de Cornelia de Lange han sido atribuidos a mutaciones en los genes SMC3 y RAD21. La mayoría de los individuos afectados tienen un gen anormal como resultado de una mutación genética nueva y no tienen un padre afectado. Puede que en el futuro se encuentren otros genes asociados con el síndrome de Cornelia de Lange. (Para más información, escoja “Cornelia de Lange” como su término de búsqueda en la Fuente de Datos de Enfermedades Raras.)

El síndrome de Coffin-Lowry es un trastorno genético raro caracterizado por retraso mental; anomalías del área de la cabeza y de la cara (craneofaciales); manos suaves, grandes con dedos cortos y delgados (cónicos); estatura baja; y/o varias anomalías esqueléticas. Los rasgos faciales característicos pueden incluir una quijada superior con desarrollo incompleto (hipoplasia maxilar), una frente anormalmente prominente, dobleces de los párpados inclinados hacia abajo (fisuras palpebrales), ancho espacio entre los ojos (hipertelorismo), orejas grandes, y/o cejas inusualmente espesas. Las anomalías esqueléticas pueden incluir encorvamiento anormal de la columna desde adelante hasta atrás y de lado a lado (kifoescoliosis) y prominencia inusual del esternón (pectus carinatum). El síndrome de Coffin-Lowry es causado por mutaciones del gen RSK2 y es heredado como un rasgo genético dominante con vínculo al cromosoma X. Los varones son usualmente más severamente afectados que las hembras. (Para más información, escoja "síndrome de Coffin Lowry" como su término de búsqueda en la Fuente de Datos de Enfermedades Raras.)

El síndrome de DOOR es un trastorno genético raro que puede ser reconocido pronto después de haber nacido. "DOOR," es un acrónimo, (por sus siglas en Inglés), de las características asociadas con el síndrome. (D) "Deafness" = Sordera debido a un defecto del oído interno o del nervio auditorio (pérdida de audición sensorineural); (O) "Onicodistrofia" o malformidad de las uñas; (O) "Osteodistrofia, lo cual significa malformidad de ciertos huesos; y (R) "Retraso" mental entre leve y profundo. Además, en algunos casos, los infantes afectados pueden tener episodios repentinos de actividad eléctrica incontrolable en el cerebro (convulsiones). Anomalías distintivas en las uñas pueden incluir uñas de los dedos de las manos y/o de los pies bajo desarrolladas, malformadas o ausentes, mientras que las malformidades características de los huesos pueden consistir en un pequeño hueso extra en los dedos pulgares o en los dedos gordos de los pies (trifalangea) y/o desarrollo incompleto (hipoplasia) de los huesos en los otros dedos de las manos y/o de los pies. El síndrome de DOOR es heredado como un rasgo autosómico recesivo. (Para más información, escoja "el síndrome de DOOR" como su término de búsqueda en la Fuente de Datos de Enfermedades Raras.)

El síndrome de Nicolaides Baraitser (SNCBR) es una condición sumamente rara caracterizada por discapacidad intelectual severa, cabello escaso, y estatura baja, convulsión con comienzo temprano, y rasgos faciales distintivos. Recientemente fue descubierto que las mutaciones en el gen SMARCA2 causan algunos casos del SNCBR.

El síndrome de (BOD) Braquimorfismo-Onicodisplasia-Disfalangismo es una condición genética rara caracterizada por quintos dedos de las manos cortos, estatura baja, uñas con desarrollo incompleto, nariz ancha, boca ancha, e intelecto entre normal hasta discapacidad intelectual leve. El síndrome de BOD parece seguir un patrón de herencia dominante autosómica, pero ocurre con frecuencia como el resultado de una nueva mutación en una familia.

El síndrome Fetal Hydantoin es un trastorno raro el cual es ocasionado cuando un feto es expuesto a la droga anticonvulsiva phenytoin (Dilantin). Los síntomas de este trastorno pueden incluir anomalías del cráneo y de los rasgos faciales, deficiencias en el crecimiento, desarrollo incompleto de las uñas de los dedos y de los pies, y/o leves retrasos en el desarrollo. Otros hallazgos ocasionalmente asociados con este síndrome incluyen paladar hendido y labio leporino, tener una cabeza inusualmente pequeña (microcefalia) y malformidades cerebrales con retrasos en el desarrollo

más significantes. (Para más información, escoja “el síndrome Fetal Hydantoin” como su término de búsqueda en la Fuente de Datos de Enfermedades Raras.)

El síndrome de Mabry/síndrome de hiperfosfatasa con retraso mental tipo 1 es una condición genética caracterizada por retrasos en el desarrollo, problemas alimenticios, bajo tono muscular, y quintos dedos con desarrollo incompleto. Los individuos afectados también tienen rasgos faciales distintivos tales como una nariz ancha, encorvadura del borde de la boca hacia abajo, y cejas en forma de arco. Un valor de laboratorio característico que se encuentra en estos individuos es un nivel elevado de fosfatasa alcalina. El trastorno es ocasionado por una mutación en el gene PIGV y es heredado de una manera recesiva autosómica.

La monosomía del 4q es un trastorno cromosómico raro en el cual hay una sola copia (monosomía) de una porción del cuarto cromosoma. Los síntomas y los hallazgos asociados pueden variar, dependiendo de la longitud específica y la localidad de la porción que falta del cromosoma 4. Los rasgos característicos incluyen deficiencia del crecimiento después del nacimiento (retraso del crecimiento post natal), varios grados de retraso mental, malformidades de la región del craneo y de la cara (craniofaciales), defectos estructurales del corazón, anormalidades de las manos y de los pies, y/u otros hallazgos físicos. La monosomía del 4q usualmente es el resultado de errores espontaneos (de novo) muy temprano durante el desarrollo embrionario que sucede por razones desconocidas (esporádicamente). (Para más información, escoja Cromosoma 4, Monosomía Distal 4q como su término de búsqueda en la Fuente de Datos de Enfermedades Raras).

Otros trastornos cromosómicos puede que tengan rasgos similares a esos asociados con el SCS. La examinación de los cromosomas es necesaria para confirmar la anormalidad cromosómica específica presente. (Para más información acerca de tales trastornos, escoja el nombre del trastorno cromosómico específico en cuestión o utilice “cromosoma” como su término de búsqueda en la Fuente de Datos de Enfermedades Raras.)

Diagnóstico

El SCS debe ser sospechado en los recién nacidos con desarrollo incompleto de las uñas y quintos dedos de las manos cortos y con rasgos faciales distintivos. Los rasgos faciales puede que sean más aparentes según el niño va creciendo. Un diagnóstico se basa en una evaluación clínica profunda y en hallazgos físicos característicos. Se pueden realizar examinaciones especializadas para detectar ciertos hallazgos que puedan estar relacionados con el trastorno. Los criterios diagnósticos fueron propuestos en el 2012 notando que los individuos más afectados tienen quintos dedos de las manos cortos con uñas ausentes o incompletamente desarrolladas, retrasos cognitivos y/o con el desarrollo, y rasgos faciales tales como una boca ancha y una nariz ancha. Dado el descubrimiento reciente de las mutaciones genéticas que ocasionan el SCS, los criterios diagnósticos para el SCS lo más seguro es que evolucionen hasta que incluyan evaluaciones clínicas y examinación molecular.

Es posible que un diagnóstico del SCS pueda ser sugerido antes del nacimiento (prenatalmente) basado en exámenes especializados tales como ultrasonido. Durante la ultrasonografía fetal, las ondas de sonido reflejadas son utilizadas para generar una imagen del feto que se está desarrollando. Los estudios por ultrasonido puede que revelen hallazgos característicos, tales como malformidades

cardíacas o de los riñones y retraso en el crecimiento intrauterino, los cuales pueden estar asociados con el trastorno.

Si una mutación que ocasiona una enfermedad ha sido identificada en un miembro familiar afectado, la examinación molecular puede serle realizada al feto. Esto involucra el removimiento de células fetales a través de tomas de muestra del villo coriónico (realizado entre las 10 a 12 semanas de gestación con el removimiento de células de la placenta) o amniocentesis (realizado entre las 15 a las 18 semanas de gestación con el removimiento de células del líquido amniótico). El ADN que es extraído de las células del feto entonces es examinado para ver si la mutación está presente en el feto. La examinación genética molecular está disponible como un servicio diagnóstico en laboratorios especializados.

Examinación Clínica y Pruebas

Si es indicado, se recomiendan más examinaciones y técnicas para imágenes especializadas para establecer el extento del trastorno. Por ejemplo, una MRI (imagen por resonancia magnética) puede ser utilizada para detectar anomalías estructurales, tales como en el cerebro. Durante la MRI, se utilizan ondas de radio y un campo magnético para generar una imagen. Los rayos X de las manos pueden ser realizados para confirmar el desarrollo incompleto o la ausencia de los huesos finales de los quintos dedos. Los ecocardiogramas, los cuales son un tipo de ultrasonido, pueden ser utilizados para generar imágenes del corazón para detectar cualquier anomalía cardíaca que pueda estar presente. Otras examinaciones puede que incluyan examinaciones del desarrollo, evaluaciones de la dieta, y examinaciones de la vista y de la audición.

Una vez han sido diagnosticados, los individuos con el SCS deben tener examinaciones de seguimiento anuales. Esto incluye una evaluación por un pediatra para darle asesoría al progreso del desarrollo y para determinar si hay necesidad de alguna intervención terapéutica o educacional y seguimiento con otros especialistas para darle seguimiento a cualquier anomalía alimenticia, gastrointestinal, con la visión, o con la audición.

Terapias Estandar

Tratamiento

El tratamiento del Síndrome de Coffin Siris (SCS) se dirige hacia los rasgos específicos de cada individuo. Tal tratamiento puede que requiera el esfuerzo coordinado de un equipo de profesionales médicos quienes puede que tengan que planificar sistemáticamente y compensivamente el plan de tratamiento de un niño afectado. Estos profesionales puede que incluyan a pediatras; doctores que se especializan en los trastornos del esqueleto, las articulaciones, los músculos y otros tejidos asociados (ortopedas); doctores que diagnostican y dan tratamiento a las anomalías del corazón (cardiólogos); doctores que se especializan en anomalías digestivas; terapeutas físicos; geneticistas y/u otros profesionales en el campo médico.

En algunos individuos afectados, el tratamiento puede que incluya reparación quirúrgica de ciertas anomalías craneofaciales, esqueléticas, cardíacas o de otro tipo potencialmente asociadas con el trastorno. Los procedimientos quirúrgicos realizados van a depender basado en la severidad de las anomalías anatómicas, sus síntomas asociados, y otros factores.

Además, en aquellos individuos con atresia coanal, puede que sea requerida la cirugía u otros métodos apropiados para disminuir la obstrucción respiratoria o para corregir la malformidad. Si los individuos afectados tienen la malformidad de Dandy Walker, el tratamiento puede que incluya el implante quirúrgico de un aparato especializado (desviación) para drenar el exceso de líquido cefalorraquídeo desde el cerebro y hasta otra parte del cuerpo donde el líquido cerebro espinal puede ser absorbido. Durante la infancia, el tratamiento también puede que requiera medidas para evitar o para darle tratamiento agresivo a las infecciones respiratorias.

La intervención temprana puede que sea importante en asegurar que los niños afectados alcancen su potencial. Los servicios especiales que puede que sean beneficiosos con los logros del desarrollo incluyen la educación especial, la terapia física, la terapia del habla, la terapia ocupacional, u otros servicios sociales y/o vocacionales. Los tratamientos adicionales para asistir a los niños afectados puede que incluya los espejuelos, los audífonos, y los suplementos nutricionales. Si es necesario, la colocación de una sonda de gastrostomía (un tubo insertado a través del abdomen para entregar la nutrición directamente al estómago) puede ayudar con las dificultades alimenticias.

La consejería genética también va a ser beneficiosa para los individuos con el SCS y sus familias. Los demás tratamientos son para los síntomas y para brindar apoyo.

Terapias Investigativas

La Dra. Samantha Vergano en el Children's Hospital of The King's Daughters en Norfolk, VA tiene un registro clínico aprobado por la Junta de Repaso Institucional para el Síndrome de Coffin-Siris y otros trastornos relacionados. Los doctores y los miembros de la familia pueden obtener más información acerca de la matriculación contactando a la Dra. Vergano por teléfono al (757) 668-9723 o por correo electrónico a Samantha.Vergano@chkd.org.

La información acerca de los estudios clínicos actuales se encuentra en el internet bajo www.clinicaltrials.gov. Todos los estudios que reciben fondos del gobierno de los Estados Unidos, y algunos estudios apoyados por las industrias privadas, están puestos en este sitio web del gobierno.

Para información acerca de los ensayos clínicos siendo conducidos en el Centro Clínico del Instituto Nacional de Salud (NIH) en Bethesda, MD, póngase en contacto con la Oficina de Reclutamiento de los Pacientes:

Sin recargos (800) 411-1222

TTY: (866) 411-1010

Correo Electrónico: prpl@ccnih.gov

Para información acerca de los ensayos clínicos que están siendo patrocinados por fuentes privadas, contacte al: www.centerwatch.com

Para información acerca de los ensayos clínicos siendo conducidos en Europa, contacte al: <https://www.clinicaltrialsregister.eu/>

Organizaciones Miembras de NORD

National Foundation of Ectodermal Dysplasias

Otras Organizaciones

Genetic and Rare Diseases (GARD) Information Center

NIH/National Institute of Child Health and Human Development

The Arc

Referencias

LIBROS

ARTICULOS EN JORNALES

INTERNET

Años de Publicación

1986, 1990, 1994, 1999, 2000, 2002, 2014, 2015

La información en la Fuente de Datos de Enfermedades Raras de NORD es para propósitos educacionales solamente y no tiene el propósito de reemplazar el consejo de un médico u otro profesional médico calificado.

El contenido de este sitio web y de las fuentes de datos de la Organización Nacional para Enfermedades Raras (NORD) tiene derechos del autor y no puede ser reproducido, copiado, bajado o diseminado, de ninguna manera, para cualquier propósito comercial o público, sin la autorización previa por escrito y la aprobación de NORD. Los individuos pueden imprimir una copia dura de una enfermedad individual para el uso personal, siempre y cuando el contenido no sea modificado e incluya derechos del autor de NORD.

National Organization of Rare Disorders (NORD)

55 Kenosia Ave., Danbury CT 06810. (203) 744-0100