

Recomendaciones para la anestesia de pacientes con **síndrome de Coffin-Siris**

Nombre de la enfermedad: Síndrome de Coffin-Siris

CIE 10: Q87.1

Sinónimos: SCS

Resumen de la enfermedad: El síndrome de Coffin-Siris (SCS) es un trastorno genético multisistémico congénito poco común caracterizado por aplasia o hipoplasia de la falange distal o uña del quinto dedo, retraso en el desarrollo, retraso intelectual, discapacidad, rasgos faciales toscos, hipotonía, microcefalia, hoyuelo sacro, espina bífida oculta, escoliosis / cifosis, paladar hendido, macroglosia, micrognatia, infecciones respiratorias superiores crónicas, anomalías cardíacas y reflujo gastroesofágico. Más de 100 casos de CSS confirmado han sido reportados clínica y / o genéticamente hasta la fecha. Hasta ahora, al menos siete genes responsables de SCS han sido identificado; SMARCB1, SMARCA4, SMARCE1, ARID1A, ARID1B, SOX11 y PHF6. El modo de herencia de SCS por estos genes es autosómico dominante. Sin embargo, la prevalencia exacta y la incidencia se desconocen, y es probable que el trastorno no esté infradiagnosticado.

Medicina en elaboración



Quizás haya nuevos conocimientos

Cada paciente es único

Quizá el diagnóstico sea erróneo



Puede encontrar más información sobre la enfermedad, centros de referencia y asociaciones de pacientes en Orphanet: www.orpha.net

Cirugía típica

Cirugía cardíaca, gastrostomía nutricional, funduplicatura, reparación de hernias, procedimientos ORL (principalmente adenoidectomía) y cirugía dental.

Tipo de anestesia

Debido a la rareza de la enfermedad, en la literatura médica solo se encuentran disponibles unos pocos casos comunicados o cartas al editor al respecto. Dos de éstos fueron publicados en Japón y en japonés.

Se usó anestesia general con intubación traqueal o mascarilla laríngea. También bloqueo caudal y anestesia intradural.

Procedimientos diagnósticos adicionales necesarios (preoperatorios)

Se deben realizar pruebas de función cardíaca que incluyan electrocardiografía y ecocardiografía para evaluar las cardiopatías congénitas.

Si se considera un bloqueo central, las ecografías o la resonancia magnética para detectar espina bífida oculta o cordón atado deben enfocarse a inspeccionar la columna.

Las infecciones de las vías respiratorias superiores son muy comunes y el momento de la cirugía electiva debe considerar el mejor momento con las vías respiratorias limpias.

Preparación específica para tratamiento de la vía aérea

Se han descrito ventilación e intubación difíciles. Debería disponerse de laringoscopios de nueva generación e intubación fibróptica. Es posible que se requiera una vía aérea quirúrgica.

Preparación específica para transfusión o administración de productos sanguíneos

No publicada.

Preparación específica para anticoagulación

No publicada.

Precauciones especiales para la colocación, transporte o movilización

No publicada.

Probable interacción entre los agentes anestésicos y medicación crónica que toma el paciente

No publicada.

Procedimientos anestésicos

Se han comunicado algunos casos de anestesia general sin incidentes, un caso de anestesia general ligera combinada con bloqueo caudal y una anestesia intradural para cesárea. Se comunicaron algunos problemas relacionados con la ventilación con máscara y la intubación traqueal. Probablemente, la dificultad en el manejo de las vías respiratorias debido a su rostro característico (por ejemplo, paladar alto y / o estrecho) depende de la edad, aumentando con la edad del paciente.

Monitorización especial o adicional

No descrita.

Posibles complicaciones

Se describió obstrucción traqueal por secreciones bronquiales masivas.

Cuidados postoperatorios

Se ha comunicado un caso de apnea posoperatoria. Considerar el ingreso en la unidad de cuidados intensivos posoperatorios. Debe tenerse especial cuidado con las discapacidades intelectuales y, a veces, los trastornos del espectro autista que podrían provocar ansiedad e hiperactividad durante el período preoperatorio y posoperatorio.

Información sobre situaciones de emergencia/diagnóstico diferencial a causa de la enfermedad (como herramienta para distinguir entre un efecto adverso del procedimiento anestésico y una manifestación propia de la enfermedad)

Ninguna comunicada.

Anestesia ambulatoria

No se recomienda.

Anestesia obstétrica

En un caso comunicado se describió una anestesia intradural sin incidentes en una mujer de 22 años embarazada para una cesárea urgente. Aunque tuvo predictores de vía aérea difícil, una laringoscopia directa, realizada con sedación profunda, reveló una puntuación de Cormack-Lehane suficiente (6).

Referencias bibliográficas y enlaces de internet

1. <http://www.orpha.net>
2. Silvani P, Camporesi A, Zoia E, Leoncino S, Salvo I: Anesthetic management in a child with Coffin-Siris syndrome. *Pediatric Anesthesia* 2004;14,697-702
3. Shirakami G, Tazuke-Nishimura M, Hirakata H, Fukuda K: Anesthesia for a pediatric patient with Coffin-Siris syndrome. *Masui* 2005;54,42-45
4. Dimaculagan DP, Lokhandwala BS, Wlody DJ, Gross R: Difficult airway in a patient with Coffin-Siris syndrome. *Anesthesia Analgesia* 2001;92,554-555
5. Sakugawa Y, Kamizato K, Miyata Y, Kakinohana M, Sugahara K: Usefulness of the airwayscope for difficult intubation in a pediatric patient with Coffin-Siris syndrome. *Masui* 2013;62,589-591
6. Fornet I, Morillas P, López MA, Palacio FJ, Aguilar JM, Mesa JL. Emergency cesarean in a patient with Coffin-Siris syndrome. *Rev Esp Anestesiología Reanimación*. 2007 Nov;54(9):563-5
7. Kosho T, Miyake N, Carey JC. Coffin-Siris syndrome and related disorders involving components of the BAF (mSWI/SNF) complex: historical review and recent advances using next generation sequencing. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2014 Sep;166C(3):241-51
8. Kosho T, Okamoto N. Coffin-Siris Syndrome International Collaborators. Genotype-phenotype correlation of Coffin-Siris syndrome caused by mutations in SMARCB1, SMARCA4, SMARCE1, and ARID1A. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2014 Sep;166C(3):262-75
9. Santen GW, Clayton-Smith J; ARID1B-CSS consortium. The ARID1B phenotype: What we have learned so far. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2014 Sep;166C(3):276-89
10. Vergano SS, Deardorff MA. Clinical features, diagnostic criteria, and management of Coffin-Siris syndrome. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2014 Sep;166C(3):252-6. Baines DB, Douglas ID, Overton JH. Anaesthesia for patients with arthrogyriposis multiplex congenita: what is the risk of malignant hyperthermia? *Anaesthesia Intensive Care* 1986;14(4): 370-2.

Fecha de la última modificación: **Noviembre 2016**

Estas recomendaciones han sido preparadas por:

Autor(es)

Paolo Silvani, Anestesiólogo, Ospedale San Raffaele, University “Vita–Salute”, Milano, Italy
silvani.paolo@hsr.it

Declaración de conflicto de intereses. Los autores declaran que no tienen intereses económicos ni competitivos que declarar. Esta recomendación no ha recibido financiación.

Estas recomendaciones han sido revisadas por:

Revisores

Noriko Miyake, Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan
nmiyake@yokohama-cu.ac.jp

Tomoki Kosho, Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine Matsumoto, Nagano, Japan
ktomoki@shinshu-u.ac.jp

Declaración. Los revisores no tienen conflicto de intereses económico o competitivo que declarar.

La recomendación ha sido traducida al español por:

Traductor: Carlos L. Errando, Servicio de Anestesiología, Reanimación y Terapéutica del dolor. Consorcio Hospital General Universitario de Valencia, Valencia, España.
errando013@gmail.com
