

Escoliosis en el síndrome de Coffin-Lowry. Caso clínico

Scoliosis in Coffin-Lowry syndrome. A case report

Álvarez Osuna, R. M.
Pérez Abela, A. L.
Godoy Abad, N.
Cañadas del Castillo, A.
Acosta Collado, F.
Martínez Montes, J. L.

Hospital Universitario Virgen de las Nieves. Granada.
Servicio de Traumatología y Cirugía Ortopédica.
(N. Godoy Abad.)

RESUMEN

Se presenta el caso clínico de un paciente con síndrome de Coffin-Lowry que fue intervenido de escoliosis en nuestro Servicio de Traumatología y Cirugía Ortopédica (Hospital Universitario Virgen de las Nieves. Granada) y que presentó una complicación intraoperatoria mayor que obligó a detener la intervención prevista.

ABSTRACT

Details are given of the clinical case of a patient with Coffin-Lowry syndrome who was treated for scoliosis in our Trauma and Orthopaedic Surgery Department (Virgen de las Nieves University Hospital, Granada). The patient developed a complication during major surgery which forced the planned treatment to be delayed.

Palabras clave: Osteopatías genotípicas. Síndrome de Coffin-Lowry. Escoliosis.

Key words: Genotypic osteopathies. Coffin-Lowry syndrome. Escoliosis.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Coffin-Lowry fue descrito por primera vez independientemente por Coffin (1966) y por Lowry (1971) y reconocida posteriormente como una entidad patológica por Temtamy (1975) (1). Se trata de un síndrome malformativo complejo, de etiología desconocida, aunque se ha relacionado con una transmisión recesiva ligada al cromosoma X. El gen responsable del síndrome parece ser, entre otros, el RSK-2, perteneciente a la familia de

las proteín-quinasas reguladoras de factores de crecimiento (2). Está caracterizado por retraso mental grave, moderado retraso del crecimiento que provoca una estatura baja, anomalías craneofaciales con fascies dismórfica (ojos inclinados hacia abajo, hipertelorismo, maxilares pequeños, nariz ancha, etc.), alteraciones esqueléticas (esternón corto, cifoescoliosis, calcificación del ligamento amarillo, estrechamiento de los espacios intervetebrales, coxa valga, manos grandes y blandas, dedos afilados, falanges distales abultadas, ligamentos laxos), al-

Correspondencia: Dra. Rosa María Álvarez Osuna.
C./Galicia, 2, bajo B. 18007 Granada.

Recepción: 29-XII-2000. *Aceptación:* 24-I-2001
N.º Código: 1121



Fig. 1.—Radiografía anteroposterior de columna que muestra la deformidad escoliótica, así como la planificación preoperatoria.

Fig. 1.—Anteroposterior X-ray of the spine which shows scoliosis, as well as preoperative planning.

teraciones cardíacas y neurológicas (anomalías del sistema nervioso central, hipotonía, drop-attacks, etc.). Mientras que los varones presentan un cuadro clínico con prácticamente todas las características de este síndrome, las mujeres presentan el cuadro clínico de manera parcial (escoliosis, anomalías digitales, etc.) (3-6).

MATERIAL Y MÉTODOS

Se presenta el caso de un paciente de quince años con síndrome de Coffin-Lowry intervenido de escoliosis dorsolumbar por el Servicio de Cirugía Ortopédica y Traumatología del Hospital Universitario Virgen de las Nieves de Granada.

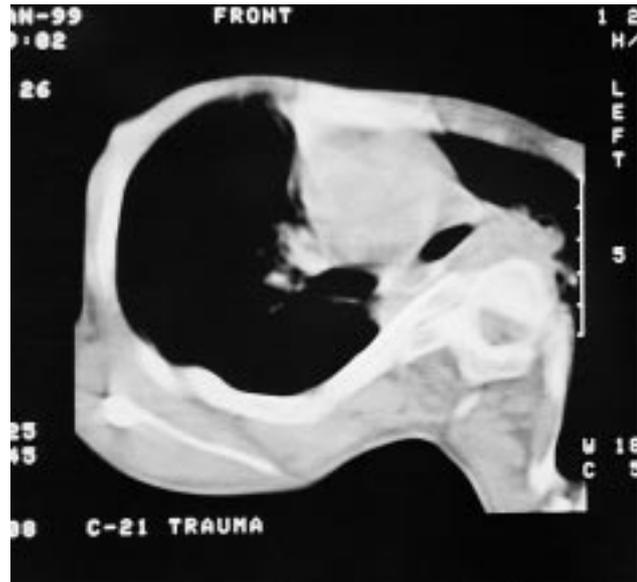


Fig. 2.—Tomografía axial computerizada que muestra la gran deformidad torácica.

Fig. 2.—CAT scan showing the severe thoracic deformity.

Caso clínico

Paciente varón de quince años de edad, con antecedentes personales de síndrome de Coffin-Lowry (retraso mental, talla corta, escoliosis dorso-lumbar, etc.), adenomatosis pulmonar intervenida mediante lobectomía inferior y media derecha, fibroma no osificante del tercio proximal de húmero izquierdo que se trató mediante curetaje e injerto óseo sin complicaciones.

La deformidad vertebral consistía en una escoliosis grave dorsolumbar, con hipoplasia o ausencia de desarrollo de los discos intervertebrales D2-D3, D3-D4 y D5-D6, así como desplazamiento lateral de los núcleos pulposos en el resto de los discos. También presentaba deformidades en el arco vertebral posterior, aunque el canal medular no se encontraba estrechado.

En el estudio preoperatorio aparece una insuficiencia respiratoria global (PaO_2 , 44; PaCO_2 , 52; PH, 7,37; SaO_2 , 78,3 por 100) y valores de coagulación normales. No se pudo realizar una espirometría por ausencia de colaboración del paciente.

De entrada se contraindicó el abordaje anterior por la patología pulmonar previa, ya que el colapso del pulmón izquierdo supondría el funcionamiento exclusivo del lóbulo superior derecho.

Se inició la intervención quirúrgica con un abordaje posterior. Se realizó una decorticación, pero no fue posible la instrumentación por un abundante sangrado en sábana, por lo que sólo se pudo intentar la artrodesis *in situ* con injerto óseo. El sangrado fue debido a alteraciones de la coagulación que precisaron politransfusión (reposición de más de dos veces su volemia con hematíes y plasma fresco), abundante aporte de coloides y cristaloides por inestabilidad hemodinámica y añadir drogas vasoactivas a dosis altas por hipotensión-shock severo posthemorrágico (dopamina, dobutamina y noradrenalina). La hipotensión hizo caer los potenciales evocados.

El postoperatorio inmediato cursó en UCI, con una analítica inicial con hemoglobina de 7,4 g/dl, hematócrito de 21 por 100, proteínas tota-



Fig. 3.—Radiografía anteroposterior de columna dorsal que muestra la persistencia de la deformidad, pero con signos radiográficos de artrodesis.

Fig. 3.—Anteroposterior X-ray of dorsal spine showing radiological signs of arthrodesis.

les de 3,3 g/dl y un estudio de coagulación con una actividad de protrombina del 26 por 100, tiempo de cefalina de 74/34, fibrinógeno de 85 mg/dl y 62.000 plaquetas. La evolución en UCI fue satisfactoria, consiguiéndose la extubación y la retirada de drogas vasoactivas a las

veinticuatro horas del ingreso; el problema fundamental desde el inicio fue el sangrado persistente por los tubos de drenaje colocados en el lecho quirúrgico que obligaron a su pinzamiento, pudiendo retirarse ambos a las veinticuatro horas sin problemas posteriores de sangrado. El alta de la UCI fue a los tres días y el alta definitiva hospitalaria fue a los dieciséis días, con un corsé cervicotoracoabdominal.

La evolución posterior no ha presentado complicaciones de la herida quirúrgica ni progresión de la deformidad (octavo mes postoperatorio), consiguiendo una aparente artrodesis vertebral.

DISCUSIÓN

El síndrome de Coffin-Lowry es un síndrome malformativo complejo, de etiología desconocida, caracterizado por retraso mental grave, moderado retraso del crecimiento, anomalías craneofaciales, alteraciones esqueléticas, alteraciones cardíacas y neurológicas (1, 3, 5, 6). La hemorragia incoercible intraoperatoria es una complicación quirúrgica rara, aunque muy grave; en nuestro caso el paciente no pudo recibir el tratamiento planeado debido a un sangrado difuso masivo, tanto esquelético como de tejidos blandos, que hacía imposible ver el campo quirúrgico y puso en peligro la vida del paciente, pues precisó la reposición de dos veces su volemia y la administración de drogas vasoactivas para remontar el shock hipovolémico. Aunque no existe motivo evidente para pensar que esta complicación pueda repetirse en otros pacientes con el síndrome de Coffin-Lowry, pensamos que su comunicación puede servir a todo aquel cirujano que se disponga a intervenir a un paciente con estas características (7).

BIBLIOGRAFÍA

1. Temtamy SA, Miller JD, Dorst JP, Hussels-Maumenee I, Salinas C, Lacassie Y, Kenyon KR. The Coffin-Lowry syndrome: An inherited faciodigital mental retardation syndrome. *J Pediatr*, 1975;86:724-9.
2. Miyazaki K, Yamanaka T, Ishida Y, Oohira A. Calcified ligaments flava in a patient with Coffin-Lowry syndrome: biochemical análisis of glycosaminoglycans. *Jpn J Human Genet* 1990;35:215-8.
3. Jacquot S, Merienne K, Trivier E, Zeniou M, Pannetier S, Hanauer A. Coffin-Lowry syndrome: current status. *Am J Med Genet*, 1999;85(3):214-5.
4. Plomp AS, De Die-Smulders CE, Meinecke P, Ypma-Verhulst JM. Coffin-Lowry syndrome: clinical aspects at different ages and symptoms female carriers. *Genet Couns*, 1995;6(3):259-68.
5. Tokumaru AM, Barkovich AJ, Ciricillo SF, Edwards MS. Skull base and calvarial deformities: association with intracranial change craniofacial syndromes. *Am J Neuroradiol* 1996;17(4):619-30.

6. Nakamura M, Yamagata T, Momoi MY, Yamazaki T. Drop episodes in Coffin-Lowry syndrome: exaggerated startle responses with clonazepam. *Pediatr Neurol*, 1998;19(2):148-50.
7. Hashiguchi K, O'Higashi T, Sacia S, Kiguchi T, Uga H, Matsuura H. Anesthetic management of a patient with Coffin-Lowry syndrome. *Masui* 1999;48(9):1027-9.

Scoliosi nel síndrome di Coffin-Lowry. Caso clinico

RIASSUNTO

Si presenta il caso clinico d'un paziente con síndrome di Coffin-Lowry il cui fu intervenuto di scoliosi nel nostro reparto di Traumatologia e Chirurgia Ortopedica (del Ospedale Virgen de las Nieves di Granata) e che presentó una complicazione intraoperatoria maggiore per la quale si dovette fermare l'intervento previsto.

Scoliose dans le syndrome de Coffin-Lowry. Cas clinique

RÉSUMÉ

Nous présentons le cas clinique d'un patient atteint du syndrome de Coffin-Lowry, opéré de scoliose dans notre Service de Traumatologie et Chirurgie Orthopédique de l'Hôpital Universitaire Virgen de las Nieves de Grenade et qui présenta une complication per-opératoire majeure, obligeant à suspendre l'intervention prévue.

Skoliose im Krankheitsbild von Coffin-Lowry. Ein Fall aus der Klinik

ZUSAMMENFASSUNG

Es wird der klinische Fall eines Patienten mit dem Krankheitsbild von Coffin-Lowry vorgestellt, bei dem in unserer Fachabteilung für Traumatologie und Orthopädische Chirurgie (der Universitätsklinik Virgen de las Nieves in Granada) ein Eingriff für Skoliose vorgenommen worden ist und bei dem während der Operation eine grössere Komplikation aufgetreten ist, die zum Abbrechen des vorgesehenen Eingriffes gezwungen hat.