

## INFORMACIÓN ARTÍCULO

### Palabras clave

Fisura del Paladar;  
Convulsiones;  
Discapacidad Intelectual

### Correspondencia:

Maria Camila Gutierrez Vargas  
camilagvargas06@gmail.com

**Cómo citar:** Gutierrez-Vargas MC, Ostos-Alfonso H, Ortiz-Sabogal AM. Nuevo de caso de Coffin Siris y paladar hendido. *Iatreia* [Internet]. 2023;36(2 Supl):55.



Copyright: © 2023  
Universidad de Antioquia.

# Nuevo de caso de Coffin Siris y paladar hendido

Maria Camila Gutiérrez-Vargas<sup>1</sup>, Henry Ostos-Alfonso<sup>2</sup>, Ángela María Ortiz-Sabogal<sup>3</sup>

<sup>1</sup> Médica. Universidad Surcolombiana. Neiva, Colombia.

<sup>2</sup> Médico, Magíster en genética. Docente Universitario. Universidad Surcolombiana, Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo. Neiva, Colombia.

<sup>3</sup> Médica, neuróloga pediatra. Docente Universitario. Universidad Surcolombiana, Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo. Neiva, Colombia.

## RESUMEN

**Introducción:** el síndrome de Coffin Siris (CSS) es una enfermedad con espectro heterogéneo que comprende defectos palatinos, discapacidad auditiva y epilepsia. Los genes involucrados hacen parte del complejo BAF, entre ellos el SMARCA4 que tiene mayor predisposición a ciertos tumores.

**Objetivo:** describir un nuevo caso de CSS con defecto palatino.

**Métodos:** masculino de 4 años, tercer hijo de padres no consanguíneos, antecedente de convulsiones. Nació a las 38 semanas por cesárea, STORCH negativo, peso al nacimiento de 2810g y talla de 47 cm. Presentó, al nacer, complicaciones de SDR, bradicardia y paladar hendido con requerimiento de UCIN. Hitos del neurodesarrollo con sedestación a los 11 meses, camino a los 4 años, no habla. Carpograma con retraso óseo y terminal de falanges espatuladas. RM cerebral con disgenesia del cuerpo calloso, principalmente esplenio, hiperintensidades periventriculares que sugieren gliosis, hipomielinización esperada para la edad, electroencefalograma normal. Potenciales auditivos con alteración en oído derecho. Estudios metabólicos y perfil tiroideo con resultados normales. Examen físico muestra peso 13 kg talla 103 cm, perímetro cefálico 50 cm, braquicefalia, plagiocefalia del lado derecho. Asimetría facial, frente ancha, hendidura palpebrales pequeñas, epicanto inverso bilateral, hipertelorismo, nariz pequeña, puente bajo, respingada, retrognatia, paladar posterior hendido corregido, orejas de implantación baja rotadas hacia atrás. Cuello corto, tórax ancho, pliegues palmares profundos, dedos delgados, largos, hipotonía. No obedece instrucciones. Apraxia.

**Resultados:** cariotipo normal 46 XY [26], hibridación genómica negativa, exoma clínico variante probablemente patogénica del gen SMARCA4 c.2681C>T p.Thr894Met.

**Conclusiones:** nuestro caso contribuye a un nuevo caso de defecto palatino asociado a CSS.

## REFERENCIAS

1. Vasko A, Drivas TG, Schrier-Vergano SA. Genotype-phenotype correlations in 208 individuals with coffin-siris syndrome. *Genes* (Basel) [Internet]. 2021 Jun 1;12(6):937. <https://doi.org/10.3390/genes12060937>
2. Li D, Ahrens-Nicklas RC, Baker J, Bhambhani V, Calhoun A, Cohen JS, et al. The variability of SMARCA4-related Coffin-Siris syndrome: Do nonsense candidate variants add to milder phenotypes? *Am J Med Genet A* [Internet]. 2020 Sep;182(9):2058–67. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.61732>