

# Manejo odontológico de paciente pediátrico con síndrome de Coffin-Lowry

## Reporte de caso

### Dental Management of a Pediatric Patient with Coffin-Lowry Syndrome: a Case Report

<https://doi.org/10.63609/gjv0nf43>

D.C.F. Alejandro Aguilera Flores

Universidad Autónoma de Coahuila, Facultad de Odontología, Unidad Laguna

D.C.F. Lourdes Patricia Valdés-Abularach

Universidad Autónoma de Coahuila, Facultad de Odontología, Unidad Laguna.

D.C.F. Sergio Favela-Flores

Universidad Autónoma de Coahuila, Facultad de Odontología, Unidad Laguna

C.D. Evangelina Juárez Ibarra

Hospital Infantil de la Universidad Autónoma de Coahuila

C.D. Elsa Mariana Valdez Guerra

Universidad Autónoma de Coahuila, Facultad de Odontología, Unidad Laguna

D.C.F. Claudia Alicia Meléndez Wong

Universidad Autónoma de Coahuila, Facultad de Odontología, Unidad Laguna

## Resumen

**Introducción:** El Síndrome de Coffin-Lowry (CLS) es un raro trastorno genético ligado al cromosoma X, provocado por mutaciones en el gen RPS6KA3 que afecta múltiples sistemas, incluyendo el desarrollo intelectual, craneofacial y esquelético, complicando su diagnóstico y manejo. **Reporte de caso:** Se presenta el caso de un niño de 5 años con epilepsia resistente a fármacos con asimetría facial asociado a absceso dentoalveolar. Tras ser referido al servicio de genética se confirma similitud clínica con CLS. El tratamiento odontológico incluyó exodoncias, tratamientos pulpares y rehabilitaciones bajo anestesia general, junto con un protocolo preventivo CAMBRA para evitar nuevas lesiones cariosas. Además, la colaboración con neurología permitió ajustar la medicación antiepiléptica, y se logró un mejor control de las crisis convulsivas. **Conclusión:** Este caso destaca la importancia del diagnóstico temprano, manejo interdisciplinario y la implementación del "hogar dental" para mejorar la salud bucal y calidad de vida del paciente.

**Palabras clave:** CAMBRA, manejo interdisciplinario, odontología pediátrica, Síndrome de Coffin-Lowry.

## Abstract

**Introduction:** Coffin-Lowry Syndrome (CLS) is a rare X-linked genetic disorder caused by mutations in the RPS6KA3 gene, impacting multiple systems, including intellectual, craniofacial, and skeletal development, thereby complicating its diagnosis and management. **Case Report:** This report details the case of a 5-year-old boy presenting with drug-resistant epilepsy and facial asymmetry, associated with a dentoalveolar abscess. Following referral to the genetics service, clinical features consistent with CLS were confirmed. Dental interventions included extractions, pulp therapies, and rehabilitations under general anesthesia, complemented by a CAMBRA-based preventive protocol to mitigate new carious lesions. Additionally, collaboration with neurology facilitated the adjustment of antiepileptic medication, resulting in improved seizure control. **Conclusion:** This case underscores the significance of early diagnosis, interdisciplinary management, and the establishment of a "dental home" approach to enhance the patient's oral health and overall quality of life.

**Keywords:** CAMBRA, Coffin-Lowry Syndrome, Interdisciplinary Management, Pediatric Dentistry

## Introducción

El Síndrome de Coffin-Lowry (CLS) representa un desafío significativo en la medicina y la odontología debido a su naturaleza rara y compleja. Este trastorno genético semidominante ligado al cromosoma X se caracteriza por mutaciones patogénicas en el gen RPS6KA3, el cual codifica la quinasa ribosomal S6 (RSK2)<sup>1,2</sup>. Dichas mutaciones afectan diversos sistemas del cuerpo, que van desde el desarrollo cognitivo, esquelético y craneofacial, y conducen a manifestaciones clínicas que complican su diagnóstico y manejo<sup>3</sup>.

La primera descripción del CLS fue realizada independientemente por Coffin *et al.* en 1966 y por Lowry *et al.* en 1971.

Posteriormente, Temtamy *et al.* consolidaron los casos bajo el término "Síndrome de Coffin-Lowry" en 1975 destaca sus características clínicas distintivas<sup>3</sup>. Desde entonces, se han documentado más de 100 casos en la literatura, lo que resalta su rareza y subraya la necesidad de un mayor conocimiento sobre esta condición<sup>4</sup>.

Entre las características principales del CLS se encuentran el retraso psicomotor, anomalías craneofaciales, alteraciones esqueléticas progresivas y discapacidad intelectual moderada a severa<sup>1</sup>. En varones hemocigotos, los episodios de caída inducidos por estímulos y las deformidades esqueléticas son comúnmente observados. Estas manifestaciones afectan significativamente la calidad de vida de los pacientes y requieren una intervención médica integral<sup>5</sup>.

Las anomalías craneofaciales incluyen frente prominente, hipertelorismo, fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo, labios gruesos y evertidos, y narinas antevertidas<sup>4</sup>. La introducción de herramientas moleculares como la secuenciación del gen RPS6KA3 ha permitido un diagnóstico más preciso<sup>36</sup>.

En el ámbito orodental, el CLS presenta un fenotipo característico que incluye paladar alto y estrecho, hipodoncia, incisivos en forma de clavija y exfoliación prematura de dientes primarios<sup>17</sup>. Estas alteraciones requieren un manejo odontológico especializado que considere tanto las necesidades funcionales como estéticas del paciente<sup>4</sup>.

Las anomalías esqueléticas progresivas, como cifoescoliosis y *pectus excavatum* también son comunes en pacientes con CLS<sup>8</sup>. Estas condiciones se asocian con la disfunción de los osteoblastos debido a la falta de fosforilación del factor de transcripción ATF4 por RSK2<sup>3</sup>. Estudios en modelos murinos han demostrado que esta alteración contribuye al desarrollo de osteopenia y defectos óseos<sup>9</sup>.

La prevalencia estimada del CLS es de aproximadamente 1 en 50,000 a 100,000 nacimientos, con un 70-80 % de los casos resultantes de mutaciones de novo<sup>1</sup>. Esto enfatiza la importancia de la evaluación genética en pacientes con fenotipos compatibles, especialmente en aquellos sin antecedentes familiares conocidos<sup>9</sup>.

El diagnóstico del CLS se basa en la combinación de hallazgos clínicos, radiográficos y moleculares<sup>3</sup>. En las mujeres portadoras, las manifestaciones suelen ser más leves, reflejando patrones de inactivación del cromosoma X<sup>10</sup>. Sin embargo, la variabilidad fenotípica puede ser significativa, por lo que se complica el diagnóstico en algunos casos<sup>4,11</sup>.

A pesar de los avances en el entendimiento del CLS, no existe un tratamiento curativo para este síndrome. Las intervenciones se centran en el manejo de los síntomas y en la mejora de la calidad de vida del paciente. Esto incluye terapias multidisciplinarias que abarcan aspectos médicos, psicológicos y educativos<sup>5</sup>.

## Caso Clínico

Se trata de paciente masculino de 5 años de edad en la Facultad de Odontología de la Universidad Autónoma de Coahuila (UAdeC), Unidad Laguna, con diagnóstico previo de criptorquidia bilateral, epilepsia y síndromes epilépticos idiopáticos generalizados resistentes a fármacos. Acude presentando asimetría facial a expensas de aumento de volumen en hemicara izquierda asociada a dolor e inflamación. Durante la evaluación clínica inicial se presume de celulitis como resultado de absceso dentoalveolar que afecta al primer molar primario mandibular izquierdo (Figura 1). Se prescribió antibioticoterapia de amoxicilina con ácido clavulánico a 30mg/kg/peso como tratamiento inicial para controlar la infección aguda<sup>13</sup>.

Un enfoque indispensable en el manejo del CLS es la identificación temprana de factores de riesgo y la implementación de estrategias preventivas<sup>4</sup>. En el área odontológica, esto se traduce en programas personalizados como el Caries Management By Risk Assessment (CAMBRA), que permite prevenir lesiones cariosas y mejorar la salud bucal general del paciente<sup>12</sup>.

El manejo odontológico en pacientes con CLS de igual forma debe considerar la posible resistencia al tratamiento debido a discapacidades intelectuales y conductuales. En muchos casos, es necesario recurrir a la anestesia general para realizar procedimientos extensos de manera segura y eficaz<sup>9</sup>.

En el ámbito neurológico, los pacientes con CLS presentan un riesgo significativo de convulsiones y episodios de caída inducidos por estímulos. Estos síntomas requieren un manejo cuidadoso con medicamentos antiepilépticos y la colaboración entre neurología y odontología para minimizar riesgos durante los procedimientos<sup>10</sup>.

Los avances en la comprensión molecular del CLS han permitido una mejor correlación genotipo-fenotipo. Esto ha llevado al desarrollo de pruebas genéticas más precisas, que son esenciales no sólo para confirmar el diagnóstico, sino también para proporcionar consejería genética a las familias afectadas<sup>1</sup>.

Una área que requiere mayor investigación es la relación entre las mutaciones en el gen RPS6KA3 y los déficits neurocognitivos asociados al CLS. Comprender estos mecanismos podría abrir puertas para terapias dirigidas en el futuro<sup>5</sup>.

La colaboración interdisciplinaria es fundamental para el manejo integral de los pacientes con CLS<sup>3</sup>. Los equipos médicos y odontológicos deben trabajar juntos para abordar tanto las necesidades específicas del paciente como las de sus familias, promoviendo así una atención centrada en la persona<sup>4</sup>.



Figura 1: Fotografías extraorales donde se observa asimetría facial en hemicara izquierda, así como rasgos dismórficos como labio inferior prominente, boca entreabierta, orejas con antihélix prominente, filtrum largo y borrado y narinas antevertidas.

Dentro de los antecedentes perinatales y patológicos del paciente fue producto de un embarazo a término complicado por preeclampsia, obtenido mediante parto eutócico sin complicaciones neonatales. Presentó retraso psicomotor significativo, iniciando con monosílabos a los 8 meses, seguido de regresión del lenguaje, con avances posteriores hasta los 3 años. Las crisis convulsivas tónico-clónicas comenzaron a los 18 meses aumentaron en frecuencia a pesar de la medicación.

Durante la anamnesis y exploración clínica se observaron rasgos dismórficos como labio inferior prominente,

úvula bífida, micrognatia, narinas antevertidas y pie con tendencia al valgo, que llevaron a sospechar una condición genética subyacente. El paciente fue referido al Departamento de Genética y Medicina Molecular de la UAdeC, donde se identificaron similitudes clínicas con el Síndrome de Coffin-Lowry.

En la exploración intraoral se observan múltiples lesiones cariosas, restos radiculares, movilidad grado II de O.D. 7.4 y agenesia de O.D. 8.2 (Figura. 2)

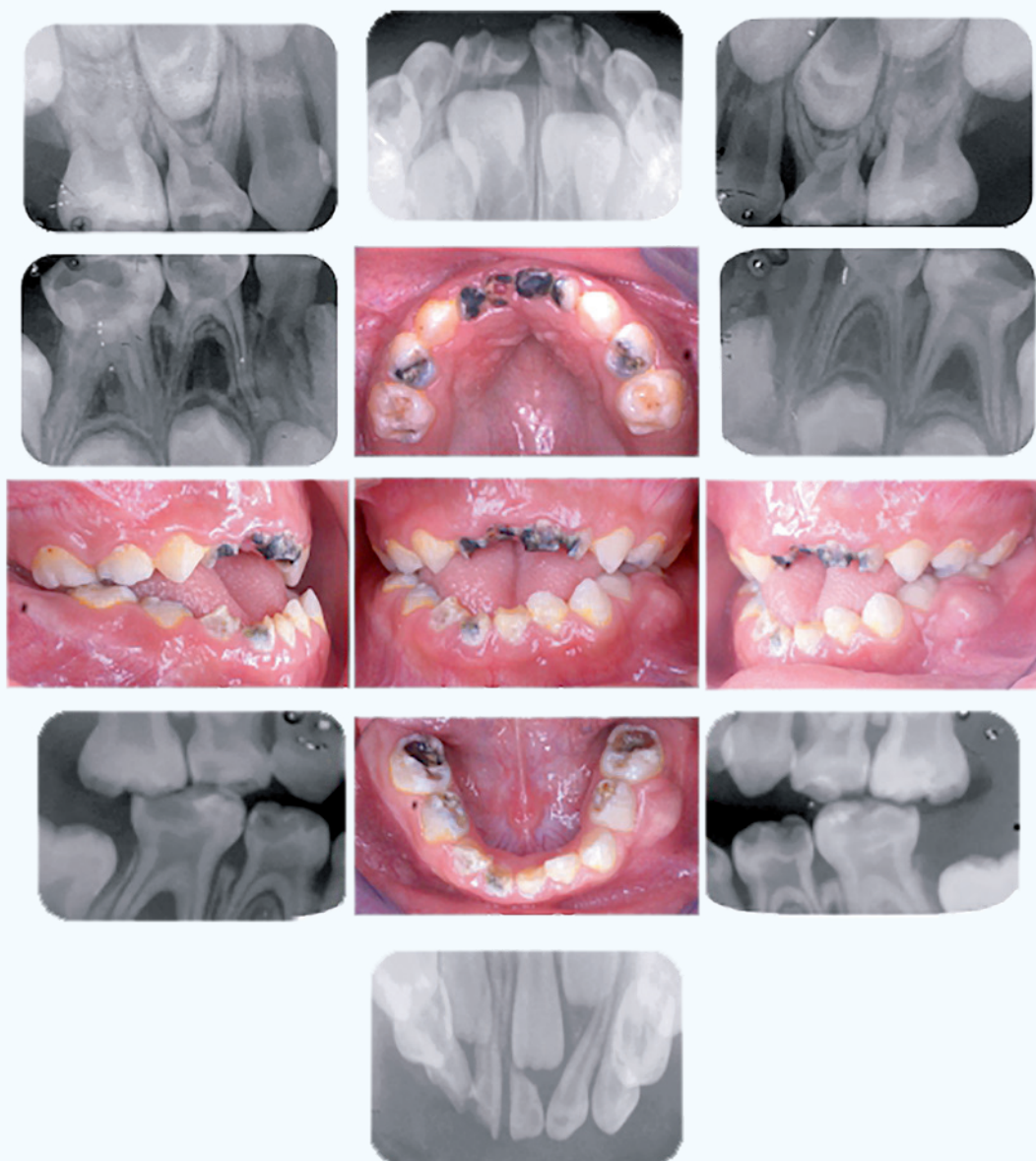


Figura 2: Fotografías intraorales y radiografías periapicales iniciales.

Dada la complejidad del caso, se planificó el procedimiento en un sólo tiempo operatorio en quirófano con uso de anestésia general, recomendada en pacientes que requieren planes de tratamiento extensivos y con condiciones médicas que representan un alto riesgo para un abordaje convencional<sup>9</sup>.

De acuerdo a las guías de la Academia Americana de Odontología Pediátrica<sup>14</sup> se elaboró un plan de tratamiento

que incluyó exodoncias de las piezas dentales 5.1, 5.2, 6.1, 6.2, 8.1, 7.1 y 7.4, debido a la amplia destrucción de la estructura dental e infecciones crónicas. También se realizaron pulpectomías en las piezas dentales 7.5, 8.4 y estructura 8.5, y se colocaron coronas de acero-cromo para restaurar su funcionalidad. Se llevaron a cabo pulpotomías en los dientes 6.4 y 5.4, obturaciones con resina en los dientes 8.3 y 7.2, y la aplicación de selladores de fosetas y fisuras en dientes posteriores. (Figura 3).

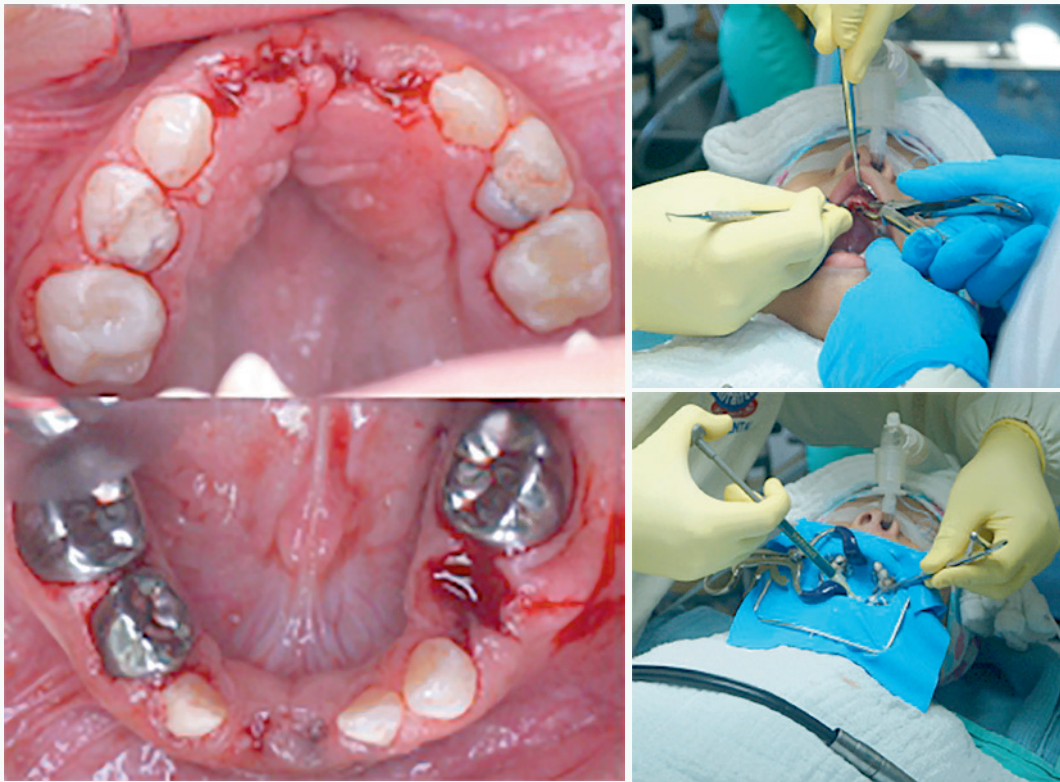


Figura 3: Fotografías transoperatorias.

Posterior al procedimiento quirúrgico se implementó un protocolo preventivo basado en CAMBRA, el cual incluyó aplicaciones iniciales de barniz de fluoruro sódico y el uso diario de pastas dentales con 1.1 % de fluoruro sódico para remineralizar lesiones iniciales y fortalecer el esmalte. El seguimiento incluyó revisiones trimestrales para evaluar la eficacia del tratamiento preventivo y realizar ajustes necesarios<sup>15,12</sup>.

El concepto de "hogar dental" resultó fundamental para fomentar una atención continua y personalizada. Se permitió no sólo la estabilidad de la salud dental, sino también una mejora en la calidad de vida integral del paciente.

Un mes después del procedimiento se valoró la ausencia de nuevas lesiones cariosas y se evaluó la adaptación del paciente a las medidas preventivas implementadas (Figura 4). Además, se observó gran mejoría en el proceso alveolar residual en el área pos extracción, así como buena adap-

tación del tejido periodontal en los órganos dentales rehabilitados y adecuada cicatrización del área de inflamación. Es así como 1 año después se ha permanecido estable y en observación (Figura 5).

Adicionalmente, la intervención multidisciplinaria le permitió al equipo médico del departamento de Neurología de la Unidad de Alta Especialidad, donde el paciente es atendido, realizar ajustes en la dosis de los medicamentos anticonvulsivos y lograr un mejor control de las crisis epilépticas.

Finalmente, se recomendó a la familia acudir al Centro de Rehabilitación e Inclusión Infantil Teletón (CRIT), donde se trabaja con un modelo de rehabilitación que tiene como objetivo la independencia funcional en las actividades de la vida diaria, así como la inclusión social y educativa en niños y adolescentes con discapacidad neuromusculoesquelética, y a sus familias, a quienes se les ofrece apoyo emocional y psicológico<sup>16</sup>.

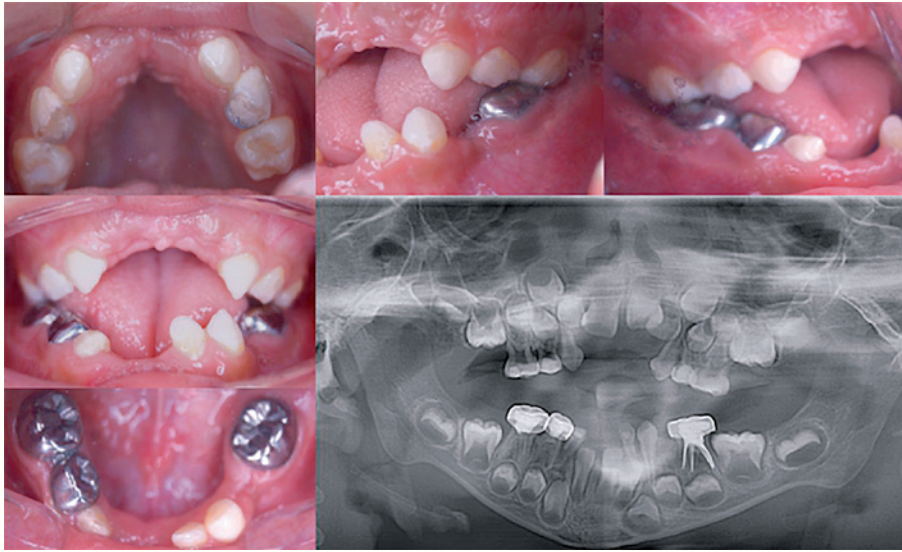


Figura 4: Fotografías intraorales y radiografía panorámica 1 mes después de los procedimientos.

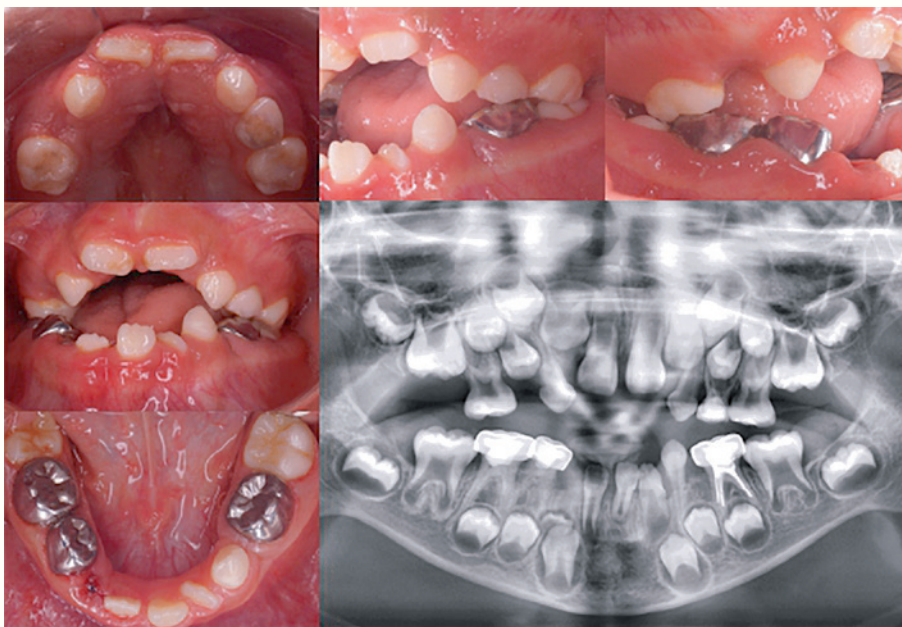


Figura 5: Fotografías intraorales y radiografía panorámica 12 meses después de los procedimientos.

## Discusión

El Síndrome de Coffin-Lowry (CLS) es una condición genética rara, caracterizada por mutaciones en el gen RPS6KA3, que codifica la quinasa ribosomal S6 (RSK2). Estas mutaciones tienen un impacto multisistémico que incluye manifestaciones neurocognitivas, craneofaciales y esqueléticas<sup>1</sup>, por lo que es crucial destacar la importancia del diagnóstico precoz en el CLS, que permite una intervención temprana y un manejo adecuado. Rogers y Col.<sup>3</sup> señalan que la identificación de fenotipos característicos como los rasgos craneofaciales y las anomalías esqueléticas facilitan la sospecha diagnóstica. Sin embargo, la confirmación requiere pruebas genéticas, dado que las manifestaciones fenotípicas pueden solaparse con otras condiciones genéticas.

Por otro lado, las intervenciones odontológicas en pacientes con CLS representan un desafío debido a su alta susceptibilidad a las caries y sus necesidades conductuales

especiales. Wasersprung y Sarnat<sup>4</sup> destacaron que las alteraciones dentales como la hipodoncia, incisivos en forma de clavija y exfoliación prematura de dientes primarios son frecuentes en estos pacientes, lo que requiere un abordaje personalizado que combine tratamientos restaurativos y preventivos. En este caso, el protocolo CAMBRA implementado demostró ser efectivo para reducir el riesgo de caries y mantener una salud bucal óptima.

La implementación de anestesia general en procedimientos odontológicos extensivos fue una decisión clave en este caso. Mimoso y Cols.<sup>9</sup> argumentan que este enfoque es esencial para garantizar la seguridad y la comodidad del paciente, especialmente en aquellos con condiciones médicas complejas. En este contexto, la colaboración entre los equipos de odontología y anestesiología fue fundamental para lograr resultados exitosos.

Además, el manejo interdisciplinario que incluyó al servicio de neurología fue indispensable para optimizar el control

de las crisis epilépticas y mejorar la calidad de vida del paciente. González y Cols.<sup>5</sup> enfatizan la importancia de este enfoque colaborativo, ya que permite abordar las necesidades integrales del paciente y su familia. El ajuste de la medicación antiepiléptica posterior al tratamiento odontológico ejemplifica esta integración efectiva.

Finalmente, el concepto de "hogar dental" se consolidó como una estrategia útil para proporcionar atención continua y personalizada. Este enfoque no sólo promueve la salud bucal, sino que también mejora la relación del paciente y su familia con el cuidado odontológico, generando confianza y adherencia a las medidas preventivas<sup>12</sup>. Este caso ilustra cómo un manejo integral y multidisciplinario puede transformar la experiencia y los resultados clínicos en pacientes con condiciones complejas como el CLS.

## Conclusión

El presente caso clínico resalta la complejidad del manejo interdisciplinario necesario para pacientes con Síndrome de Coffin-Lowry (CLS), subrayando la importancia de un diagnóstico temprano y una orientación integral que aborde tanto las manifestaciones médicas como odontológicas. El CLS, caracterizado por mutaciones en el gen RPS6KA3, presenta desafíos significativos debido a su naturaleza multisistémica y las necesidades específicas de los pacientes, como alteraciones craneofaciales, neurocognitivas y esqueléticas.

Autorizo a los alumnos y maestros del Postgrado de Odontología Infantil para que efectúen los tratamientos necesarios para el alivio o curación de mis padecimientos, en la inteligencia de que no discrimino los riesgos a que quedo sujeto por los procedimientos que se realicen.

Padre, Madre o Tutor

**LINEAMIENTOS DEL MANEJO DE HORARIOS EN LA CLÍNICA DE ODONTOLÓGIA INFANTIL.**

Estimado padre de familia, sea calurosamente las siguientes pautas:

- Si su hijo(a) decidirá reportarse en ventanilla.
- La institución establecida el día y la hora de su cita, tratando de programarlo en el turno matutino o vespertino que más le convenga al paciente.
- Es necesario presentarse 15 minutos antes de la hora establecida para la atención de su hijo(a). No habrá beneficios de llegar tarde o retrasar la atención de otros pacientes que llegan a tiempo.
- Los motivos para dar de baja al paciente, tomando como consecuencia el pago de un nuevo expediente son:
  - a) Que usted cancele su cita en 3 ocasiones de manera consecutiva.
  - b) Que no acuda con su hijo(a) a 2 citas de manera consecutiva sin previo aviso.
  - c) Que no acuda con su hijo(a) a la clínica a continuar el tratamiento por un tiempo mayor de 4 meses.

Lo anteriormente citado contribuye a que podamos brindar a su hijo una atención de calidad. Yo \_\_\_\_\_ me comprometo a cumplir con los lineamientos antes descritos.

FIRMA DE ODONTÓLOGO

Consentimiento informado.

## Agradecimientos

Agradecemos a todos aquellos cuyo trabajo y colaboración han sido fundamentales, y quienes han dado su autorización para ser nombrados.

Finalmente, afirmamos que no existen relaciones financieras relevantes que puedan constituir un conflicto de intereses con respecto al contenido de este manuscrito.

El manejo odontológico de este paciente se basó en una estrategia multidisciplinaria que incluyó la implementación de protocolos preventivos personalizados, como CAMBRA, y el uso de anestesia general para realizar procedimientos extensos de manera segura. Este abordaje permitió no sólo tratar las lesiones orales activas, sino también establecer un modelo de "hogar dental", para fomentar la adherencia a las medidas preventivas y el seguimiento continuo.

Asimismo, la colaboración con el equipo de neurología resultó esencial para optimizar el control de las crisis epilépticas tras los procedimientos odontológicos, demostrando que un enfoque coordinado entre especialidades puede mejorar significativamente la calidad de vida de los pacientes. Este caso reafirma la importancia de la integración entre la odontología y otras disciplinas médicas, como la genética y la neurología, en el manejo de condiciones genéticas raras como el CLS.

Finalmente, este reporte pone de manifiesto la necesidad de seguir investigando el CLS, especialmente en la relación entre sus bases moleculares y las manifestaciones clínicas, para desarrollar tratamientos más específicos en el futuro. Este caso representa un ejemplo de cómo un abordaje integral y centrado en el paciente puede transformar positivamente su salud y bienestar general, sentando las bases para una práctica clínica más efectiva en el manejo de síndromes complejos.

## Referencias bibliográficas

1. Jin H, Li H, Qiang S. Coffin-Lowry Syndrome Induced by RPS6KA3 Gene Variation in China: A Case Report in Twins. *Medicina (B Aires)*. 2022;58:558.
2. Song A, Im M, Kim MS, Noh ES, Kim C, Jang J, et al. First female Korean child with Coffin-Lowry syndrome: a novel variant in RPS6KA3 diagnosed by exome sequencing and a literature review. *Ann Pediatr Endocrinol Metab*. 2023;28:67-72.
3. Rogers C. Coffin-Lowry Syndrome. En: Carey J, Battaglia A, Viskochil D, Cassidy Suzanne B., editores. *Cassidy and Allanson's Management of Genetic Syndromes*. 4a ed. John Wiley & Sons, Inc.; 2021. p. 171-84.
4. Waserstrung D, Sarnat H. Coffin-Lowry Syndrome: Findings and dental treatment. *Special Care Dentistry*. 2006;26(5):220-4.
5. González L, Sébrié C, Laroche S, Vaillend C, Poirier R. Delayed postnatal brain development and ontogenesis of behavior and cognition in a mouse model of intellectual disability. *Neurobiol Dis*. 2023;183:106163.
6. Di Stazio M, Bigoni S, Iuso N, Vuch J, Selvatici R, Ulivi S, et al. Identification of a new mutation in RSK2, the gene for coffin-lowry syndrome (CLS), in two related patients with mild and atypical phenotypes. *Brain Sci*. el 1 de agosto de 2021;11(8).
7. Figueira HS, Medina PO, de Jesus GP, Hanan ARA, Júnior ECS, Hanan SA. Oral findings in Coffin-Lowry syndrome: A case report. *Revista Portuguesa de Estomatologia, Medicina Dentaria e Cirurgia Maxilofacial*. 2021;62(1):42-9.
8. Lv Y, Zhu L, Zheng J, Wu D, Shao J. Growth concerns in Coffin-Lowry syndrome: A case report and literature review. *Front Pediatr*. 2019;6:430.
9. Mimoso A, Almeida I, Magalhães S, Cardoso Martins I, Coelho A, Faria Marques P. Consideraciones sobre la anestesia general en Odontología Pediátrica. *Odontología Pediátrica [Internet]*. 2021;3(29):128-36.
10. Tise CG, Matalon DR, Manning MA, Byers HM, Grover M. Short Bones, Renal Stones, and Diagnostic Moans: Hypercalcemia in a Girl Found to Have Coffin-Lowry Syndrome. *J Investig Med High Impact Case Rep*. 2022;10:1-6.
11. Young Yoon J, Kun Cheon C. Coffin-Lowry Syndrome - The First Genetically Confirmed Case in Korea Diagnosed by Whole Exome Sequencing. *Journal of Interdisciplinary Genomics*. 2020;2:10-2.
12. American Academy of Pediatric Dentistry. Caries-risk assessment and management for infants, children, and adolescents. *The Reference Manual of Pediatric Dentistry*. American Academy of Pediatric Dentistry. 2022:301-7.
13. American Academy of Pediatric Dentistry. Antibiotic Prophylaxis for Dental Patients at Risk for Infection. *American Academy of Pediatric Dentistry*. 2023;542-8.
14. Coll JA, Dhar V, Varhas K. Use of Non-Vital Pulp Therapies in Primary Teeth. *American Academy of Pediatric Dentistry*. 2020;5(42):337-49.
15. American Academy of Pediatric Dentistry. Periodicity of examination, preventive dental services, anticipatory guidance/ counseling, and oral treatment for infants, children, and adolescents. *American Academy of Pediatric Dentistry*. 2023;288-300.
16. Condurache I, Banita V, Deac Haja A, Mucileanu M, Rotariu M. Ludotherapy In The Rehabilitation Of Patients With Coffin Lowry Syndrome. *Journal of Physical Rehabilitation and Sports Medicine*. el 27 de octubre de 2023;V:69-79.