



**RED ANDALUZA DE TRABAJADORES
SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.**
ratser.andalucia@hotmail.com

FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA

SINDROME DE COFFIN-SIRIS

DESCRIPCIÓN: El Síndrome de Coffin-Siris es una rara enfermedad genética, poco estudiada por su bajísima incidencia y que se caracteriza por la presencia de rasgos faciales toscos, pelo ralo, hirsutismo, hipoplasia del quinto dedo y retardo mental severo. Afecta a más mujeres que hombres. La causa de este trastorno es desconocida, y la gravedad de los síntomas varía según el individuo. También puede ser conocido como el síndrome de quinto dígito. La combinación de los síntomas puede variar de una persona.

SÍNTOMAS: Los rasgos típicos del síndrome son retraso mental y pondoestatural, facciones tosca con nariz ancha y labios gruesos, hirsutismo corporal con cabello ralo, hipoplasia de las falanges distales de los dedos e hipoplasia ungueal de ambos meñiques. Otras anomalías descritas en pacientes con este síndrome son hipotonía, fisura palatina, malformación de Dandy Walker, anomalías en el cerebelo y en los genitales internos, ausencia de la falange distal del meñique, articulaciones laxas, edad ósea retrasada, hipoplasia de las rótulas, dislocación de la cabeza del radio, defectos cardíacos congénitos, criptorquidia en los varones, anomalías gastrointestinales y hernia inguinal. El 30% de los casos publicados presentan enfermedad cardíaca congénita, como ductus arterioso persistente, defectos septales y tetralogía de Fallot. La deficiencia en el crecimiento postnatal es característica de los niños mayores que presentan este síndrome, aun cuando puede presentarse desde el período prenatal en alrededor de 30% de los casos. Con la edad, la hipotricosis del cabello se acentúa y los rasgos faciales tienden a hacerse más toscos, pudiendo no estar presentes estas características al nacer. El grado de retraso mental es variable, siendo con frecuencia moderado a severo. La mayoría de los pacientes no logra autonomía.

CONTACTO PARA AFECTADOS:

Asociación Humanitaria de Enf. Degenerativas y Síndromes de la Infancia y Adolescencia (AHEDYSIA)
Apartado de Correos 142
03570 Villajoyosa (Alicante) 965895409

ahedysia@wanadoo.es