



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

## **FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA**

### **SÍNDROME DE COFFIN-LOWRY**

**DESCRIPCIÓN:** Es un raro desorden genético que se caracteriza por un retraso mental; anomalías en cabeza y cara grandes (cranofaciales), manos suaves con dedos cortos y delgados; baja estatura; y/o varias anomalías del esqueleto. Las características faciales pueden incluir una mandíbula superior poco desarrollada (hipoplasia maxilar), una frente saliente, párpados caídos, ojos grandes espaciados (hipertelorismo), orejas grandes, y/o gruesas cejas poco comunes. Las anomalías del esqueleto pueden incluir anomalías en la curvatura antero-posterior dorsal y un esternón sobresaliente (pectus carinatum). En la mayoría de los casos, se pueden presentar otras anomalías. Se cree que el Síndrome se hereda como un rasgo genético dominante ligado a X, en su mayoría. Algunas mujeres (heterocigóticas) con dicho síndrome pueden manifestar una forma menos grave del desorden. Mientras que tienden a ser más graves en los hombres y con la edad. La cara se caracteriza por una frente cuadrada con lados sobresalientes, estrechamiento de ambas sienas, escaso pelo en la cabellera, gruesas cejas, párpados rasgados y caídos, ojos grandes, un gran tabique nasal con el cartílago divisor grueso, labios gruesos y salientes, boca abierta, barbilla y orejas saliente. Además, puede haber problemas alimenticios y respiratorios. En las anomalías de las extremidades se puede apreciar también manos grandes y suaves con articulaciones dobles en dedos gruesos que se afinan en las puntas, un pliegue saliente trasversal inusual (hipotenar) y un acortamiento del dedo gordo del pie.

**SÍNTOMAS:** El síndrome de Coffin-Lowry CLS, se caracteriza por muchas deformidades. Las más notables se localizan en la cara de la persona afectada. Una nariz ancha y achatada, orificios nasales salientes, grandes orejas y boca, y una frente saliente son solo unos cuantos ejemplos típicos de los signos del CLS. Los individuos con CLS suelen ser de estatura baja con posturas encorvadas. Sus extremidades se caracterizan por pies delgados, por antebrazos gruesos, por dedos con forma de palillos de tambor. Un defecto más serio es que el individuo es pequeño, cordón tendinoso corto. Causa reflujo mitral. Las personas con CLS tienen un retraso mental. Estos son solo unas cuantas señales del desorden. Otras señales incluyen lo siguiente: hidrocefalia (líquido en el cerebro), hidronefrosis, enfisema panacinar, caída prematura de los dientes de leche.(OMIM 1997)

#### **ASOCIACIÓN DE AFECTADOS:**

**ADAC- ASOCIACIÓN ANDALUZAS DE DEFICIENCIAS DE CRECIMIENTO Y DESARROLLO. Presidenta: Susana Díaz Rubiales.**  
C/ Enrique Marco Dorta, 6 41018 Sevilla. TF: 954989889/ FAX954989790/ Línea de Atención: 902 195 246 [a.d.a.c@telefonica.net](mailto:a.d.a.c@telefonica.net) [www.adac-es.net](http://www.adac-es.net)