

¿SÍNDROME DE COFFIN-LOWRY?

Agrupado en los llamados síndromes malformativos múltiples pediátricos, todos ellos tienen unas características comunes, como retraso del crecimiento, deficiencia física, psíquica y algunos rasgos fenotípicos y sistémicos individuales típicos de cada uno de ellos.

Nuestro síndrome de estudio presenta unas alteraciones predominantes craneofaciales.

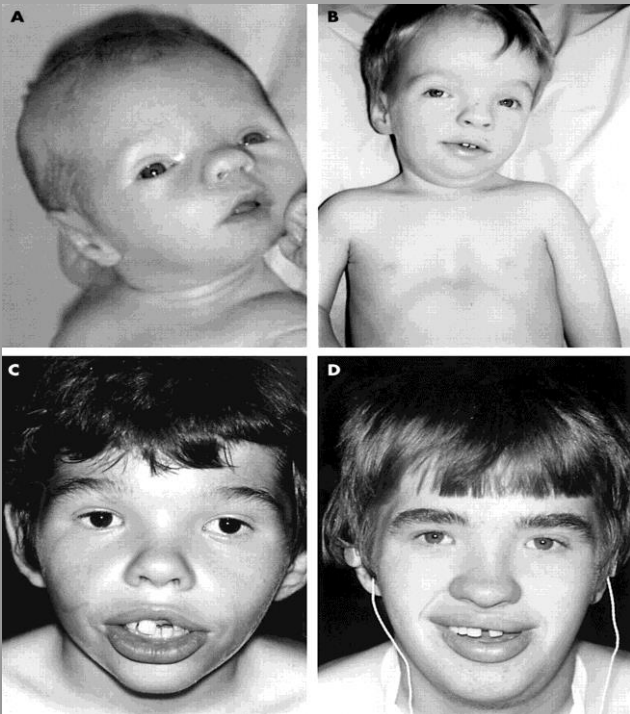


OBJETIVOS

Revisión de esta enfermedad tan rara y en muchas ocasiones, desconocida.

METODOLOGÍA

Revisión bibliográfica, a lo largo del tiempo, del Síndrome de Coffin-Lowry (CL)



RESULTADOS

Se ha detectado que por su carácter genético, para el síndrome de CL aún no existe ningún tipo de tratamiento de carácter curativo. Centrándose su manejo en la terapia de apoyo, física y ocupacional para mejorar las habilidades motoras, y en la corrección temprana de la pérdida de audición neurosensorial, para mejorar el desarrollo lingüístico.

CONCLUSIONES

Se resalta la importancia de un diagnóstico precoz para mejorar la calidad de vida del paciente, controlando la pérdida de la audición neurosensorial y la deformidad progresiva de la columna vertebral (escoliosis o cifosis).