

SÍNDROME COFFIN - SIRIS



Mutaciones o reordenamientos cromosómicos en
Genes del complejo BAF (BAF opatías)



RASGOS FÍSICOS TÍPICOS,
PERFIL NEUROCONDUCTUAL.
HIPOPLASIA DE LA FALANGE
DISTAL DEL 5º DEDO

BASE GENÉTICA:

ARID1B PHF6 ARID1A SMARCA4
SOX11 SMARCE1 SMARCB1 DPF2 SMARCA2

PRINCIPALES CARACTERÍSTICAS



Cejas espesas, pestañas largas, labios evertidos
Cataratas, estrabismo, ptosis mentación
Pérdida audición

Hipotonía, hiperlaxitud
Retraso del neurodesarrollo, convulsiones
Retraso del crecimiento. Escoliosis



Defectos del tabique
Conducto arterioso persistente
Pérdida de audición

Hipertricosis
Trastorno de conducta
Dificultades en alimentación



MANEJO:

- Seguimiento multidisciplinar: genética, clínica, neuro, cardio, oftalmólogo, otorrino...
- Terapia ocupacional, fisioterapia, logopedia
- La conducta ha de ser tratada de forma particular y por un experto

INSTITUTO PEDIÁTRICO DE
ENFERMEDADES RARAS



Sant Joan de Déu
Barcelona · Hospital