

## CARACTERÍSTICAS SÍNDROME DE POTOCKI-LUPSKI

CATEGORÍA	SUBCATEGORÍA	CARACTERÍSTICAS
Herencia		Casos aislados
Crecimiento	Altura	Baja estatura (poco común)
	Otros	Retraso del desarrollo
Cabeza y Cuello	Cabeza	Frente amplia
		Microcefalia
		Trigonocefalia
	Cara	Cara triangular
		Surco nasolabial liso
		Micrognathia
	Ojos	Inclinación hacia abajo de las comisuras palpebrales
		Hipertelorismo
		Hipermetropía
	Nariz	Punta nasal larga
	Boca	Arco palatal alto
		Disfagia oral-faríngea
Dientes	Boca grande	
	Maloclusión	
Cardiovascular	Corazón	Dientes apiñados
		Anomalías de la estructura cardiovascular
		Defecto septal interauricular
Abdomen	Gastrointestinal	Persistencia de agujero oval
		Mala alimentación
Esqueletal	Columna vertebral	Reflujo gastroesofágico
		Escoliosis (poco común)
Neurológico	Sistema Central Nervioso	Retraso en el desarrollo
		Retraso mental (poco común)
		Hipotonía
		Retraso del habla
		Anomalías EEG
		Mielinización retardada
	Manifestaciones de comportamiento psiquiátrico	Cuerpo calloso hipoplásico
		Rasgos autistas
		Trastorno de déficit de atención
Características endocrinas		Hiperactividad
		Hipotiroidismo (poco común)
Anomalías de laboratorio		Colesterol reducido (poco común)
Varios		Fenotipo variable
		Síndrome de duplicación de genes contiguos
Bases moleculares		Causado por duplicación intersticial (3.7Mb) de 17p11.2