

告示	番号	11	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群
	疾病名	コフィン・ローリー症候群	

## コフィン・ローリー (Coffin-Lowry) 症候群

こふいん・ろーりーしょうこうぐん

### 概念・定義

X連鎖性の知的障害の中では比較的頻度が高い疾患である。特徴的顔貌や身体所見が診断に有用である

### 症状

中度から重度の知的障害を認める。特徴的な顔貌、小頭症、先細りの指など骨格系の特徴を有する。音や触覚などの急な刺激で意識消失を伴わない脱力発作を呈することがある

### 合併症

心疾患、側彎症を認めることがある

### 治療

対症療法が行われる。脱力発作には抗てんかん薬などが用いられる。  
適切な療育を行う

抜粋元：[http://www.shouman.jp/details/13\\_1\\_1.html](http://www.shouman.jp/details/13_1_1.html)