

Características asociadas al SdCL:

Cabeza

- Hirsutismo (anormal crecimiento de pelo en cejas y frente).
- Microcefalia.
- Suturas craneales dehiscentes.
- Fisura del paladar
- Nariz corta y respingada
- Labios delgados
- Orejas de implantación baja
- Problemas de audición
- Anomalías en la visión (por ejemplo, ptosis, nistagmo, miopía alta)
- Blefarofimosis
- Microrretrognatia
- Cejas espesas y sinofridia (unión de ambas cejas por encima de la región nasal).
- Sínfisis prominente.
- Erupción tardía de los dientes, y suelen estar muy separados.
- Piel sobrante en el cuello (Pterigium Colli)
- El paladar hendido

Órganos internos

- Agenesia renal unilateral
- Riñón en herradura
- Genitales: como hipospadias, criptorquidia, o hipertrofia de clítoris.
- Cardiopatía congénita.
- Hernia diafragmática
- Reflujo gastroesofágico

Tronco

- Costillas: vértebras supernumerarias, costillas supernumerarias, fusión de costillas.

Extremidades

- Ausencia/hipoplasia de falanges de manos, de dedos en manos, de pulgar, mano en pinza, ausencia de mano...

Otras características menos comunes

- Bajo peso al nacer
- Ausencia/hipoplasia de lengua
- Cutis marmorata telangiectásico
- Agenesia/hipoplasia de timo.
- Hipoplasia glándulas suprarrenales
- Convulsiones
- Problemas de alimentación
- Llanto débil y de tono bajo (gruñido) en la infancia.
- Hipoplasia del radio (en algunos casos)

Realizado y publicado por:

(Año 2014)

Aguilera G. María, Carmona LP. Jaime, Carrión G. Sandra, Castro C. L Nicole, Pérez L. Marta.