

---

## Síndrome de Pitt-Hopkins

### ¿Qué es?

Es una enfermedad genética rara. Es un trastorno del [desarrollo neurológico](#) de moderado a severo, con una discapacidad intelectual y unas alteraciones físicas y del comportamiento.

Está causado por una mutación (cambio) o por una deleción (pérdida) en el gen TCF4 (de las siglas en inglés de Factor de Transcripción 4) que se encuentra en el cromosoma 18. Esto hace que el [gen no funcione correctamente](#).

Este síndrome se describió por primera vez en 1978, pero no fue hasta 2007 cuando se descubrió el **gen TCF4**. Es probable que más personas lo tengan y no hayan sido diagnosticadas.

### ¿Por qué es importante el gen TCF4?

Los genes le dicen al cuerpo cómo crecer y desarrollarse. Se localizan en los cromosomas. El gen TCF4 da instrucciones para hacer una proteína que se une a regiones específicas del material genético, para controlar la actividad de otros muchos genes. Al cuerpo entonces le faltan instrucciones necesarias para el desarrollo y función del sistema nervioso, lo que da origen a los síntomas de este síndrome.

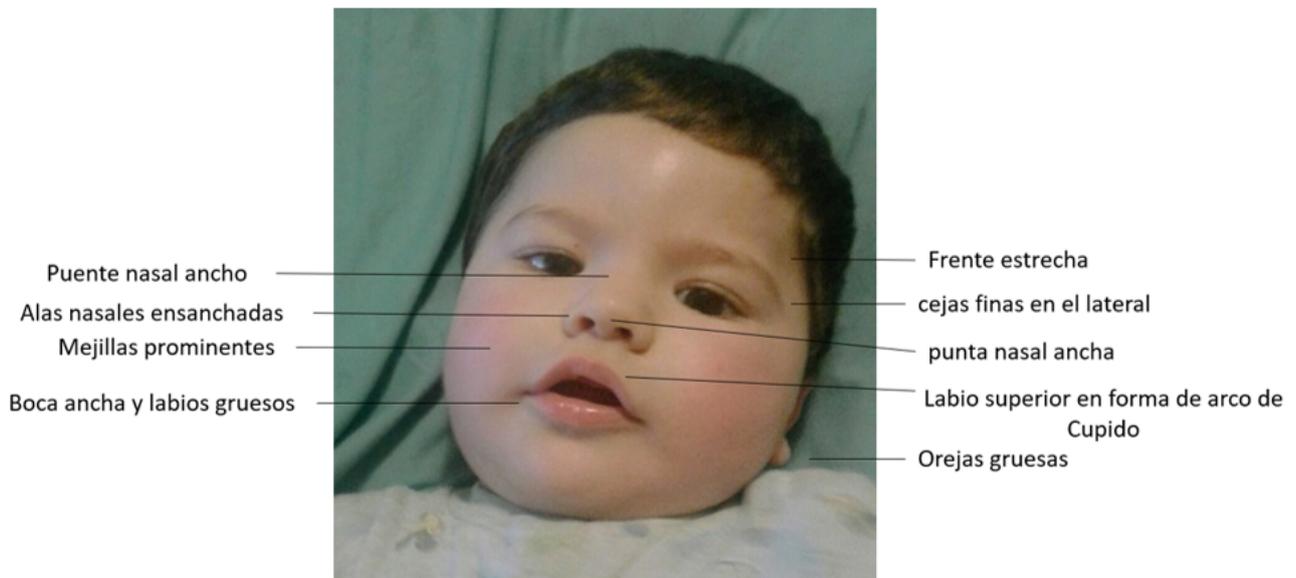
La mayoría de los casos es debido a nuevas mutaciones en el gen. Se producen durante la formación de las células reproductivas o durante el desarrollo embrionario temprano. Estos casos ocurren sin antecedentes familiares de la enfermedad.

### ¿Cuáles son sus síntomas?

El síndrome de Pitt-Hopkins tiene una gran variedad de síntomas y su gravedad puede variar de persona a persona.

Se caracteriza por un **retraso significativo en el desarrollo**. Los niños pueden aprender a caminar meses o años más tarde de lo esperado, y algunos niños nunca logran caminar de forma independiente. La discapacidad intelectual generalmente es de moderada a severa. El habla se retrasa significativamente, unos aprenden a decir algunas palabras, pero la mayoría no habla.

Estos niños suelen tener **rasgos faciales distintivos** como frente estrecha, cejas finas en su porción lateral, nariz prominente con un puente nasal ancho, mejillas prominentes, una doble curva pronunciada del labio superior (arco de Cupido), una boca ancha con labios gruesos y mayor espacio entre los dientes. Las orejas suelen ser gruesas.



### Otros síntomas posibles:

- Anomalías en la regulación de la respiración. Tienen episodios de respiración rápida seguida de una interrupción de la respiración (hiperventilación intermitente y apnea).
- Problemas gastrointestinales como [estreñimiento](#) y [reflujo](#).
- [Convulsiones](#): ocurren en casi la mitad de los afectados y su tipo y la gravedad es variable. Pueden empezar en cualquier momento durante la infancia o ya en la edad adulta.
- Alteraciones del comportamiento: la mayoría de los niños muestran una apariencia de felicidad y alegría. También presentan una gran excitabilidad y ansiedad, con conductas repetitivas y estereotipadas (aleteos de manos, tirones del pelo, mordiscos en sus manos etc....).
- Problemas visuales: [miopía](#) marcada de inicio temprano y ojos bizcos (estrabismo) frecuente.
- Algunos niños tienen la cabeza pequeña (microcefalia) y tienen problemas de crecimiento.
- Pueden tener [criptorquidia](#).
- Manos relativamente pequeñas con dedos delgados y/o pliegues palmares anormales. Anormalidades en los pies y [escoliosis](#).

### ¿Cómo se diagnostica?

El diagnóstico se basa en un examen clínico y en estudios genéticos y moleculares. Harán falta otras pruebas como la resonancia magnética nuclear, el electroencefalograma, exámenes visuales, [análisis de sangre](#) y otras pruebas complementarias a lo largo del crecimiento.

### ¿Cómo se trata?

Hoy en día no se puede curar. No hay una cura para el gen alterado.

El tratamiento está dirigido a tratar los síntomas y mejorar la calidad de vida. Es necesaria una evaluación completa y seguimiento de pediatras, neurólogos, psicólogos/psiquiatras y logopedas, adaptado a las necesidades de cada paciente.

### ¿Cuál es el pronóstico?

El curso de la enfermedad no es progresivo. La autonomía está limitada y los pacientes requieren apoyo durante toda la vida. Cada vez se va conociendo más sobre esta enfermedad.

**Para saber más:**

- [ORPHANET](#)
- [RAREDISEASES](#)

Además tenemos este **vídeo** como resumen. Y se puede compartir...

Si necesitáis más información podéis consultar en la asociación española de este síndrome- El contacto y la información la tenéis en este díptico en PDF pinchando en la imagen.



**ASOCIACIÓN SÍNDROME PITT-HOPKINS ESPAÑA**

**ASOCIACIÓN SÍNDROME PITT-HOPKINS ESPAÑA**

**SOBRE NOSOTROS**

Somos la voz de nuestros hijos, por los que día a día luchamos por sus derechos, para que vivan en un mundo más justo y accesible.

Nuestra lucha no es solo para darles una mejor calidad de vida, también es para hacerlos visibles ante una sociedad que no siempre está preparada para convivir con la discapacidad.

Nuestro objetivo es apoyar la investigación de esta rara enfermedad.

**PITT** Síndrome **HOPKINS**

**f** Pitt hopkins España  
**ig** pitt\_hopkins\_spain  
**@** info@pitthopkins.es  
**W** www.pitthopkins.es  
**☎** 615 98 74 98

**Fecha de publicación:** 24-04-2022

**Autor/es:**

- [Verónica Gómez Hernando](#). Pediatra y médico de familia.. Centro de Salud "Los Alperchines". San Fernando de Henares (Madrid)



