



**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 hopkins España



pitt_hopkins_spain



info@pitthopkins.es



www.pitthopkins.es



615 98 74 98

PITT
Síndrome
HOPKINS

QUÉ ES UNA ENFERMEDAD RARA

Una enfermedad se considera rara cuando afecta a menos de 1 persona de cada 2.000.

En el mundo hay más de 7.000 enfermedades raras.

Más de 3 millones de personas conviven con alguna de ellas en España.

No hay más de 50 familias con síndrome de Pitt-Hopkins en nuestro país y hay tan pocos casos en el mundo que no se tienen datos exactos sobre la prevalencia de esta enfermedad.

Se estima que puede ser de 1 caso por cada 300.000 personas, por lo que podemos decir que es una enfermedad ultra rara.

EL SÍNDROME DE PITT-HOPKINS

Es un trastorno genético muy poco común causado por mutaciones en el gen *TCF4*, ubicado en el cromosoma 18 (18q21). Este gen desempeña un papel esencial en el desarrollo del sistema nervioso.

CONVIVIR CON LA ENFERMEDAD

El síndrome se caracteriza por:

- Retraso cognitivo.
- Ausencia de comunicación verbal.
- Autismo atípico, déficit de atención, en algunos casos hiperactividad.
- Escasas habilidades motoras gruesas y finas, hipotonía, escoliosis, hiperpronación de tobillos, hiperlaxitud.
- Apneas, hiperventilación.
- Epilepsia, convulsiones, resistencia al dolor.
- Problemas digestivos, estreñimiento, reflujo, disfagia, etc.
- Es habitual verlos sonreír, aunque en ocasiones son fácilmente irritables.
- Rasgos faciales distintivos.

**"EN EL MOMENTO QUE
DUDAS SI PUEDES VOLAR
PIERDES LA CAPACIDAD DE
PODER HACERLO"**

PETER PAN



**SI QUIERES COLABORAR, HACERTE
SOCIO O HACER UN DONATIVO, PONTE
EN CONTACTO CON NOSOTROS
MANDÁNDONOS UN CORREO
ELECTRÓNICO A**

info@pitthopkins.es