

17 septiembre 2024

¿Qué es el síndrome de Kleefstra?

El síndrome de Kleefstra está considerado como una enfermedad poco frecuente. Se desconoce su prevalencia. Se debe a la delección en el cromosoma 9 o mutación del gen EHMT1.

Suelen presentar unas facies características (labio superior en arco de cupido, prognatismo, lengua protuberante y micro y braquicefalia) que con la edad se vuelven más toscos. La mayoría presenta discapacidad intelectual. Respecto al lenguaje, presentan retraso en el lenguaje expresivo, sin apenas desarrollo del habla, aunque son capaces de tener comunicación no verbal. Además, presentan trastorno del espectro autista. A partir de la adolescencia aparecen trastornos de la conducta (automutilaciones, rabietas, déficit de atención y trastornos del sueño) y suele coincidir con una regresión.

Es importante que estas personas reciban apoyo logopédico que les facilite tempranamente un sistema alternativo de comunicación.

<https://www.orpha.net/>

Día mundial de concienciación del Síndrome de Kleefstra desde AELFA-IF

La labor de la **investigación** y de los y las **logopedas** es crucial para contribuir a mejorar la calidad de vida y de comunicación de las personas con síndrome de Kleefstra.

Desde AELFA-IF nos unimos a la acción y la investigación para construir **oportunidades de comunicación, salud y calidad de vida para todas las personas con síndrome de Kleefstra todos los entornos.**



<https://images.app.goo.gl/qUetJevvguSP8siY9>