

DÍA INTERNACIONAL DEL SÍNDROME DE PITT-HOPKINS

18 septiembre 2024

¿Qué es el Síndrome Pitt-Hopkins?

El síndrome de Pitt-Hopkins está considerado como una enfermedad poco frecuente, siendo su prevalencia desconocida. Es producido por la mutación de novo del gen TCF4 (cromosoma 18). Presentan rasgos fáciles característicos (frente estrecha, cejas delgadas, orejas gruesas y separadas, boca ancha, tercio medio facial prominente y mejillas prominentes). Son frecuentes los episodios de hiperventilación.

Presentan un desarrollo psicomotor alterado, marcha inestable y con inicio tardío. El habla es prácticamente ausente. Por ello es importante el apoyo de un logopeda que desarrolle la comunicación no verbal del paciente. Así mismo, es necesario una intervención multidisciplinar, en la que además participen neurólogos, pediatras, fisioterapeutas, psicólogos, etc.

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

Día mundial de concienciación del Síndrome Pitt-Hopkins 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 Pitt-Hopkins.

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 Pitt-Hopkins en todos los entornos.**



Fuente Imagen: <https://medlineplus.gov/genetics/condition/pitt-hopkins-syndrome/>

