



Caso clínico. Miscelánea

Síndrome de Pitt-Hopkins, una familia que no se rinde

Verónica Gómez Hernando^a, Julia M.^a Jensen Verón^b

^aMIR-Pediatría. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Infanta Cristina. Parla. Madrid. España • Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Infanta Cristina. Parla. Madrid. España.

Publicado en Internet:
14-junio-2021

Verónica Gómez Hernando:
verosaps@gmail.com

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Pitt-Hopkins (SPH) es un síndrome congénito raro causado por mutaciones en el gen *TCF4*, en el cromosoma 18. Se ha empezado a diagnosticar hace pocos años gracias a los avances en la genética humana. Hay unos 50 pacientes conocidos en España, uno de los cuales es el presentado en este caso.

CASO CLÍNICO

Varón de ocho meses con microcefalia y rasgos dismórficos. Se deriva desde Atención Primaria a consultas de neuropediatría.

Antecedentes: embarazo controlado y normal, parto eutócico a las 41 semanas. Apgar 9/10, no precisó reanimación. Peso: 2800 g (P_5 , -1,7 desviaciones estándar [DE]). Longitud: 48 cm (P_6 , -1,62 DE). Perímetro cefálico (PC): 33 cm (P_5 , -1,73 DE). Cribado de metabolopatías y de hipoacusia normal. Realizado tras el nacimiento serología para citomegalovirus negativa y ecografía transfontanelar y abdominal normal.

Padres no consanguíneos sanos. Hermano de seis años con asma.

Exploración física: PC 41,6 cm (P_{11} , -2,8 DE). Braquicefalia, frente estrecha, cuello corto, implantación baja de los pabellones auriculares, boca en carpa, hoyuelo preauricular izquierdo, mamila supernumeraria izquierda, fosita sacra, criptorquidia derecha, pliegue único en mano derecha. Resto de exploración normal.

Pruebas diagnósticas: analítica completa normal. Resonancia magnética cerebral normal. Serología TORCH negativa. Cariotipo 46 XY. Electroencefalograma normal. Secuenciación del exoma: mutación c.1727G>A en heterocigosis en el gen *TCF4*.

Evolución clínica: desarrollo psicomotor retrasado con sedestación estable a los 21 meses, bipedestación con apoyo a los 25 meses y deambulación autónoma a los 29 meses. A los cinco años entiende ordenes simples, señala y sigue con la mirada, jerga ininteligible con algún bislabio referencial, sialorrea, estereotipias, control de esfínteres no alcanzado y estreñimiento.

CONCLUSIONES

El SPH es un trastorno en un gen fundamental en el desarrollo del sistema nervioso central. Dada su baja prevalencia, hay una falta de conocimiento e información entre los profesionales sanitarios y la sociedad en general. La variabilidad individual del síndrome es amplia, pero se caracteriza por un retraso muy importante del desarrollo, una discapacidad intelectual grave y rasgos faciales característicos. Además, son frecuentes los episodios de hiperventilación o apnea, la aparición de convulsiones, los problemas gastrointestinales y los déficits sensoriales. Estos pacientes necesitan una atención integral y un enfoque multidisciplinar, donde es clave, la figura del pediatra de Atención Primaria, quien conocerá aspectos relevantes en sus vidas y en su cuidado, como son el entorno familiar y social.

CONFLICTO DE INTERESES

Las autoras declaran no presentar conflictos de intereses en relación con la preparación y publicación de este artículo.

ABREVIATURAS

SPH: síndrome de Pitt-Hopkins.

Cómo citar este artículo: Gómez Hernando V, Jensen Verón JM. Síndrome de Pitt-Hopkins, una familia que no se rinde. Rev Pediatr Aten Primaria Supl. 2021;(30):254-5.