



Revista de  
**LOGOPEDIA, FONIATRÍA y AUDIOLOGÍA**

[www.elsevier.es/logopedia](http://www.elsevier.es/logopedia)



## COMUNICACIONES ORALES

# Enfermedades poco frecuentes

### Características del lenguaje en niños con SPH

Dolores María Peñalver García<sup>1</sup>,  
Patricia Cambroneró González<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Universidad de Murcia

<sup>2</sup> HIGEA-Psicología y Logopedia

**Introducción:** El síndrome de Pitt-Hopkins (SPH) está causado por mutaciones heterocigóticas *de novo* en el gen TCF4 en el brazo largo del cromosoma 18. La prevalencia es desconocida, en la actualidad existen 500 casos en todo el mundo. Las manifestaciones fenotípicas de este síndrome son variadas: ojos hundidos, estrabismo, boca ancha, dientes separados, mejillas prominentes, frente estrecha, hipotonía, retraso motor, movimientos estereotipados en momentos de estrés, estreñimiento grave y reflujo gastroesofágico, también presentan, un pliegue palmar transversal único, hiperactividad y epilepsia, insuficiente desarrollo de los órganos reproductivos externos e internos, discapacidad intelectual y alteraciones en el lenguaje.

**Métodos:** Con este trabajo se pretende conocer cuáles son las principales características del lenguaje de los niños con SPH. Para ello se realizó una revisión narrativa de 15 artículos de investigación publicados.

**Resultados:** Los niños con SPH presentan un retraso en la adquisición del lenguaje, muchos de ellos, no llegan a desarrollar el lenguaje y el habla, encontrando una mayor afectación en el lenguaje expresivo que comprensivo. En relación a la dimensión morfosintáctica muy pocos llegan a utilizar palabras sueltas, y ninguno llega a elaborar frases cortas. Por último, si nos centramos en el aspecto pragmático del lenguaje, en estos niños es inexistente.

**Conclusiones:** El SPH no llega a presentar un lenguaje funcional, de ahí la importancia de la labor del logopeda para garantizar un sistema alternativo de comunicación y mejorar así la calidad de vida de estas personas.

### Bibliografía

Amiel, J., Rio, M., de Pontual, L., Redon, R., Malan, V., Boddaert, N., Plouin, P., Carter, N. P., Lyonnet, S., Munnich, A. y Colleaux, L. (2007). Mutations in TCF4, encoding a class I basic helix-

loop-helix transcription factor, are responsible for Pitt-Hopkins syndrome, a severe epileptic encephalopathy associated with autonomic dysfunction. *American Journal of Human Genetics*, 80(5), 988–993. <https://doi.org/10.1086/515582>

Cómitre Narváez, I. (2022). *Multimodalidad en el subtítulo de cuentos interactivos. el caso de babel con EC+*.

de Winter, C. F., Baas, M., Bijlsma, E. K., van Heukelingen, J., Roulledge, S. y Hennekam, R. C. M. (2016). Phenotype and natural history in 101 individuals with Pitt-Hopkins syndrome through an internet questionnaire system. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 11, 37. <https://doi.org/10.1186/s13023-016-0422-2>

Goodspeed, K., Newsom, C., Morris, M. A., Powell, C., Evans, P. y Golla, S. (2018). Pitt-Hopkins syndrome: A review of current literature, clinical approach, and 23-patient case series. *Journal of Child Neurology*, 33(3), 233–244. <https://doi.org/10.1177/0883073817750490>

Postigo Pinazo, E., Calleja Reina, M., y Gabau Vila, E. (Eds.). (2018). *Disability and communication: Scientific analysis, total communication, ICT tools and case studies*. McGrawHill Education.

Sweatt, J. D. (2013). Pitt-Hopkins Syndrome: Intellectual disability due to loss of TCF4-regulated gene transcription. *Experimental & Molecular Medicine*, 45(5) <https://doi.org/10.1038/emm.2013.32>. Article 5

Van Balkom, I. D. C., Vuijk, P. J., Franssens, M., Hoke, H. W. y Hennekam, R. C. M. (2012). Development, cognition, and behaviour in Pitt-Hopkins syndrome. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 54(10), 925–931. <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.2012.04339.x>

Zhao, T., Genchev, G. Z., Wu, S., Yu, G., Lu, H. y Feng, J. (2021). Pitt-Hopkins syndrome: Phenotypic and genotypic description of four unrelated patients and structural analysis of corresponding missense mutations. *Neurogenetics*, 22(3), 161–169. <https://doi.org/10.1007/s10048-021-00651-8>

<https://doi.org/10.1016/j.rlfa.2023.100360>

### Características del lenguaje en pacientes con Síndrome Smith Magenis

Ane Legorburu, Dolores María Peñalver García  
Universidad de Murcia

**Introducción:** El síndrome de Smith Magenis (SSM) es una afectación de las llamadas poco frecuentes, multisistémica derivada de una microdeleción del cromosoma 17. Se trata