

SÍNDROME DE PITT HOPKINS

A Síndrome de Pitt Hopkins (PTHS) é uma desordem de neurodesenvolvimento de causa genética, causada por alteração no gene TCF4 no cromossomo 18. Esse gene tem papel essencial no sistema nervoso e cérebro.



CARACTERÍSTICAS



Morfologia Facial

- testa estreita
- lateral das sobrancelhas finas
- narinas largas
- ponta do nariz arredondada e arco do nariz rebaixado
- bochechas salientes
- lábios grossos (lábio superior em formato de coração, também conhecido como boca de cupido)
- dentes espaçados
- orelhas com hélices alargadas

Aspectos Neurológicos e Comportamentais



- convulsões
- microcefalia
- corpo caloso atrofiado
- ventrículos cerebrais aumentados
- risadas sem causa aparente
- movimentos das mãos estereotipadas (flapping, aperto e esfregar das mãos)
- dedos das mãos afinados
- irritabilidade
- transtorno de integração sensorial

Desenvolvimento



- **severo atraso no desenvolvimento intelectual**
- **ausência de fala funcional**
- **atraso desenvolvimento motor grosso**
- **ataxia da marcha**
- **hipotonia**

Desregulações sistêmicas

- anomalias respiratórias sendo as mais comuns apneia e hiperventilação
- constipação intestinal
- refluxo gastroesofágico
- anomalias oftalmológicas como miopia, astigmatismo e estrabismo



Esses critérios podem auxiliar no diagnóstico clínico dos pacientes, lembrando que nem todos apresentarão todos os sinais e na mesma intensidade.



Ao constatar a presença de pelo menos 4 alterações faciais em conjunto com atraso no desenvolvimento motor e cognitivo, indica-se a realização de teste genético para o gene TCF4.