

21 junio 2024

¿Qué es el Síndrome SYNGAP?

Esta enfermedad poco frecuente se trata de una encefalopatía epiléptica y del desarrollo asociada al gen *SYNGAP1* localizado en el brazo corto del cromosoma 6. Su patrón de herencia es autosómico dominante y debuta en los primeros meses de vida. Su prevalencia es inferior a un caso por cada millón de nacimientos. Se caracteriza por una importante hipotonía, retraso en el desarrollo, epilepsia generalizada, discapacidad intelectual moderada o grave y trastorno del espectro autista en la mitad de los casos. Las primeras crisis epilépticas aparecen entre los 4 meses y los 7 años de edad, pero desde el nacimiento está presente la hipotonía y el retraso en el desarrollo. Además, suelen ir asociados trastornos en la alimentación y en el sueño, así como un umbral de dolor alto. La mayoría presenta trastornos de conducta como autolesiones, agresiones y rabietas. En algunos casos pueden presentar algunos rasgos faciales característicos como cejas prominentes, hipertelorismo, boca ancha y barbilla pequeña. La intervención debe abarcar fisioterapia, terapia ocupacional y logopedia. En este último, se trabajarían aspectos como la comunicación y la alimentación, entre otros, dependiendo de las necesidades del paciente.

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

Día mundial de concienciación del Síndrome SYNGAP 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 SYNGAP.

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 SYNGAP en todos los entornos.**



www.aelfa.org



Asociación AELFA-IF



@aelfaif



@AELFA-IF



Fuente Imagen:

<https://www.google.com/url?sa=i&url=https%3A%2F%2Fwww.epilepsy.com%2Fcauses%2Fgenetic%2Fsyngap1-related-epilepsy&psig=AOvVaw2E70LvnEGCWzm5GBrzEsNt&ust=1685441661472000&source=images&cd=vfe&ved=0CA4QjRxqFwoTCMir5tYlMv8CFQAAAAAdAAAAABAD>