

## ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE PACS1



**E-mail:**

[pacs1espana@gmail.com](mailto:pacs1espana@gmail.com)

**Móvil:**

692424616

**Facebook:**

[www.facebook.com/PACS1sonrisas](http://www.facebook.com/PACS1sonrisas)

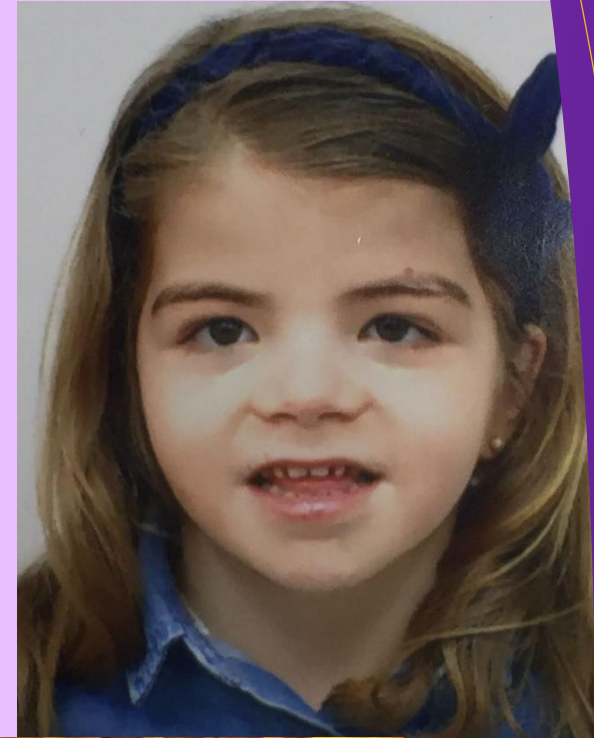
### MÁS INFORMACIÓN

<https://www.pacs1foundation.org/>

<https://www.facebook.com/pacs1research/>

## SÍNDROME RELACIONADO AL GEN PACS1

Schuurs  
Hoeijmakers



**pacs1**  
españa

## ¿De qué se trata?

El síndrome relacionado al gen PACS1 ocurre cuando hay una mutación específica en el código de ADN del gen PACS1: c.607C>T (NM\_018026.3). Es una mutación de Novo.

En la actualidad hay alrededor de **150** casos detectados en todo el mundo.

## Todos los niños con síndrome PACS1 que han sido diagnosticados hasta la fecha, presentan:

- Retraso del desarrollo
- Discapacidad intelectual.
- Retraso motor
- Retraso en la adquisición del lenguaje.
- Apariencia facial similar.
- Hipotonía (más pronunciada a edades tempranas)

## ¿Qué dismorfias se observan a simple vista?

- Hipertelorismo
- Implantación baja de las orejas
- Fisuras palpebrales descendentes
- Cejas suaves y arqueadas
- Nariz redonda con surco nasolabial plano
- Boca ancha con comisuras hacia abajo
- Labio superior delgado
- Diastemas dentarios

## Características no comunes a todos:

- Convulsiones
- Defecto congénito de corazón: comunicación interauricular o interventricular
- Anormalidades oculares (Colobomas, miopía, astigmatismo, estrabismo)
- Aversión oral
- Anormalidades de neuroimagen
- Criptoquidia
- Hernias (Umbilicales, inguinales)
- Problemas de conducta (transtorno de espectro autista, rabietas)
- Déficit de atención con o sin hiperactividad
- Problemas de integración sensorial
- Camptodactilia

**Cabe destacar que el diagnóstico sólo puede confirmarse mediante una prueba genética (Secuenciación del Exoma).**

## Recomendaciones en el diagnóstico:

- Visita al neurólogo (EEG, Resonancia Magnética)
- Visita al cardiólogo para descartar cardiopatías
  - Revisión oftalmológica
- Ecografía de riñones, para excluir anomalías estructurales.
  - Evaluación por un nutricionista
  - Tratamiento del estreñimiento, si fuera necesario

## Recomendaciones después del diagnóstico:

- Logopedia
- Fisioterapia
- Terapia ocupacional
- Terapia conductual