



**RED ANDALUZA DE TRABAJADORES
SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.**
ratser.andalucia@hotmail.com

FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA

SÍNDROME DE OPITZ-C

DESCRIPCIÓN: Es una enfermedad congénita muy rara, de origen genético. Sólo se conocen dos casos en España, unos 10 en Europa y apenas unos 40 en todo el mundo. Fue descrito por primera vez en 1969 por el Dr. John M. Opitz. A pesar del tiempo transcurrido, sigue sin conocerse con certeza cuál es el mecanismo de transmisión. El hecho de que en algunas familias hubieran dos o más hermanos afectados hacía pensar en un síndrome autosómico recesivo. Sin embargo, actualmente se cree que pueda ser debido a un mosaicismo gonadal. La investigación ha sido hasta ahora prácticamente inexistente.

SÍNTOMAS: El síntoma más característico es la trigonocefalia (forma de la cabeza triangular) debida al cierre prematuro de la sutura metópica craneal (en la frente). Por esta razón este síndrome también es conocido como de Trigonocefalia de Opitz. En la mayoría de casos también presentan hipertelorismo, puente nasal amplio con nariz corta, paladar ogival, reborde alveolar amplio, estrabismo. Otros síntomas frecuentes son orejas bajas y anormalmente modeladas, malformaciones genitales, alteraciones en las articulaciones y extremidades, problemas cardíacos. Desde el punto de vista neurológico, suelen presentar hipotonía, dificultades de alimentación debido a la falta del reflejo de succión y retraso mental. Dentro del grupo de casos conocidos parecen haber diversos subgrupos con características comunes, siendo el nivel de afectación muy variable. En los casos más severos, los problemas de supervivencia son habituales en el primer año de vida.

ASOCIACIONES DE AFECTADOS:

Associació Síndrome Opitz C
C/Arquímedes, 122 1º 2ª 08224 TERRASSA (Barcelona)
Teléfono provisional: 687.90.23.80
Página web: www.asopitzc.org (en construcción)
Correo electrónico: sindrome_opitz_c@yahoo.es
Presidente: Carles Godall