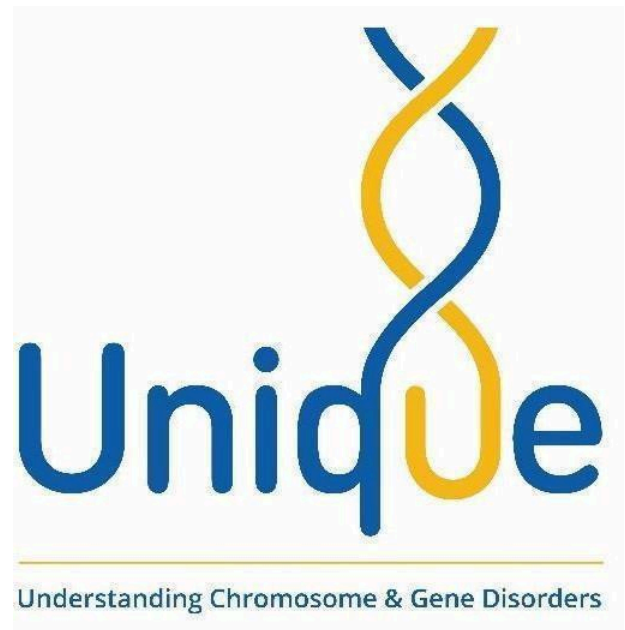




RNU4-2 - **Síndrome de ReNU**



Si está leyendo esta información, es posible que usted o alguien cercano haya recibido recientemente un diagnóstico de síndrome de ReNU, un trastorno del neurodesarrollo que afecta a múltiples sistemas del organismo y está causado por variantes patogénicas en el gen *RNU4-2*.

Sabemos que al principio puede resultar abrumador, pero no está solo. Esperamos que esta guía le ayude a comprender mejor la enfermedad, conectarse con otras familias y acceder al apoyo que necesita. Tómese su tiempo, anote sus preguntas y regrese a esta información siempre que lo necesite.

¿Qué es el síndrome ReNU?

El **síndrome de ReNU** es una enfermedad genética rara descrita por primera vez en 2024. Se trata de un trastorno del neurodesarrollo (TND) que afecta el funcionamiento del cerebro e influye en el aprendizaje, el comportamiento, el habla y el movimiento. Entre sus características más comunes se incluyen baja estatura, microcefalia (cabeza pequeña), pérdida de visión o dificultades en el movimiento ocular, fragilidad ósea y convulsiones. Además, se han observado muchas otras manifestaciones en personas con este síndrome, ya que su impacto varía en cada individuo.

Como ocurre con muchas enfermedades genéticas, cada persona se ve afectada de manera diferente. Lo más importante es disfrutar del tiempo con su hijo y no compararlo con los demás, porque, al fin y al cabo, todos somos únicos.

¿Cuáles son las causas del síndrome ReNU?

El síndrome ReNU está causado por cambios específicos (conocidos como **variantes patogénicas**) en la secuencia de ADN del gen *RNU4-2*.

Los **genes** contienen instrucciones fundamentales para nuestro crecimiento y desarrollo. Están formados por **ADN** y organizados dentro de estructuras llamadas **chromosomas**, que contienen nuestra información genética. El ADN, a su vez, está compuesto por unidades básicas (como si fuesen bloques de construcción) llamados **bases** o **nucleótidos**. Hay cuatro bases de ADN que pueden abreviarse como las letras A, C, G y T. Estas bases están **emparejadas** en **pares de bases** para formar la estructura del ADN (como se muestra en la imagen siguiente). En total, la secuencia completa de nuestro ADN contiene más de tres mil millones de pares de bases.

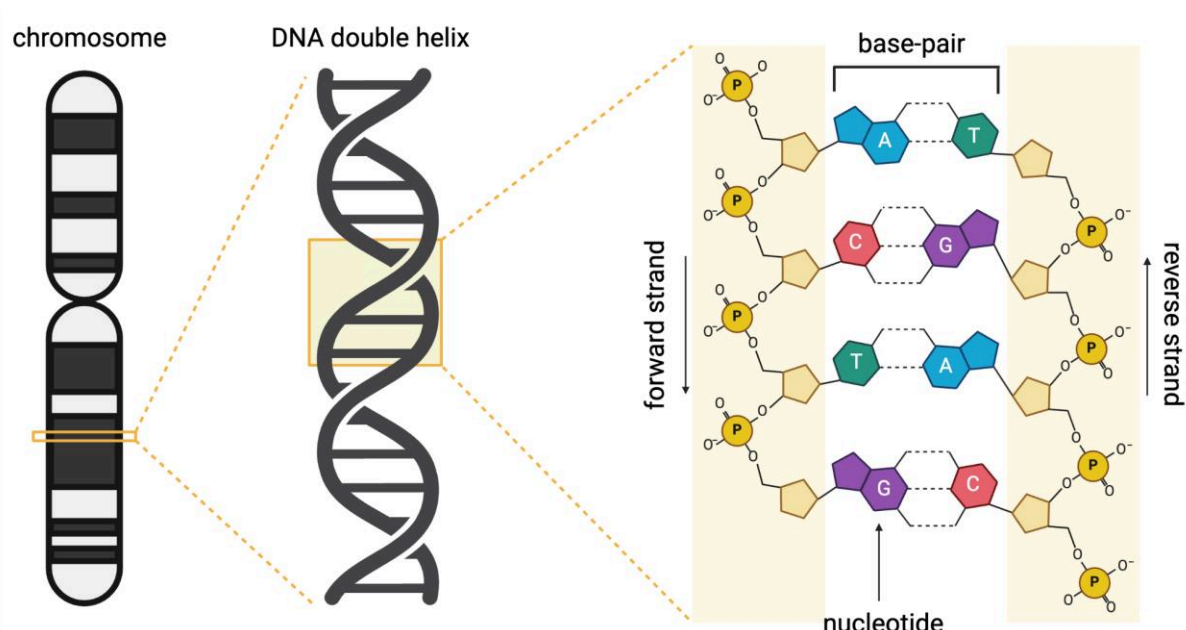


figura realizada con biorender

La mayoría de las enfermedades genéticas están causadas por cambios en los genes que contienen instrucciones para fabricar [proteínas](#), conocidos como genes codificantes de proteínas. Estas proteínas están formadas por largas cadenas de [aminoácidos](#) que desempeñan funciones esenciales en el organismo, como la digestión de los alimentos, el movimiento de los músculos, el crecimiento y el correcto funcionamiento de los órganos. .

Sin embargo, también hay muchos genes que no son instrucciones para fabricar proteínas ([genes no codificantes](#)). En lugar de ello, dan instrucciones a las células para producir otras moléculas, como el [ARN](#), que regulan o ayudan a la producción de proteínas.

El síndrome de ReNU está causado por cambios específicos en uno de estos no codificantes, llamado *RNU4-2*, que desempeña un papel clave en el cerebro en desarrollo. *El RNU4-2* no codifica una proteína, sino que participa en un complejo proceso denominado [empalme o splicing](#), que ayuda a la mayoría de los genes codificantes de proteínas a fabricar la proteína correcta. Cuando este proceso no funciona como se espera debido al efecto de los cambios en el gen *RNU4-2*, se producen cambios en la fabricación de determinadas proteínas, lo que altera el desarrollo del cerebro y da lugar a las características asociadas al síndrome de ReNU. [Aquí](#) encontrará información más detallada.

El gen RNU4-2 es pequeño, de sólo 141 pares de bases, y se encuentra en el brazo largo 'q' del [cromosoma 12](#), en una región denominada [12q24.23](#) (como se muestra en la imagen inferior).

Cromosoma 12

Gen *RNU4-2*

Cada una de nuestras células contiene dos copias del cromosoma 12, lo que significa que también tenemos dos copias del gen *RNU4-2*: una heredada de nuestra madre y otra de nuestro padre. El síndrome de ReNU ocurre cuando una sola copia del gen *RNU4-2* presenta una variante patogénica, mientras que la segunda copia sigue funcionando con normalidad. Este patrón de herencia se conoce como [autosómico dominante](#). El término "autosómico" se refiere a los cromosomas numerados (no sexuales), y "dominante" significa que basta con que una de las dos copias del gen esté afectada para que se manifieste la enfermedad. *Unique* publica una guía separada sobre [trastornos de un solo gen - herencia autosómica dominante](#).

Para la gran mayoría de las familias afectadas, el cambio genético que conduce al síndrome de ReNU surge por primera vez en su familia en el individuo afectado y no se ha heredado de los padres (véase la página 17).

Informe genético

Es probable que los resultados de las pruebas genéticas (genómicas) se los facilite el médico que las haya solicitado, que puede ser un genetista, un asesor genético u otro profesional de la salud.

Los investigadores han descubierto que las alteraciones genéticas en el gen *RNU4-2* son la causa del síndrome ReNU. Hasta ahora, estas variantes patogénicas se han identificado dentro de una región crítica corta de 18 pares de bases del gen, aunque no se descarta que puedan existir variantes patogénicas fuera de esta región.

En la página siguiente se muestra un ejemplo de resultado de prueba genética para el cambio más común en el gen *RNU4-2* que se ha detectado hasta ahora mediante [secuenciación del genoma \(GS\)](#). Se trata de una [inserción de una sola base](#), en la que se añade un nucleótido extra en la secuencia de ADN del gen *RNU4-2*. Esta alteración es probablemente la causa del síndrome de ReNU en la mayoría

de los individuos afectados.

GRCh38:chr12:120,291,839:T>TA; n.64_65insT (dn)

GRCh38	Indica qué versión del genoma humano se ha utilizado para la comparación
cr12	el análisis reveló una anomalía en el ADN que afecta al cromosoma 12
120.291.839 secuencia	significa la posición del par de bases del cambio en el ADN
T>TA	significa que las bases de ADN han cambiado, lo que aquí se observa como la adición de un nucleótido A después de la T [*] .
n.64_65insT	significa el cambio de secuencia del gen; ha insertado (ins) un nucleótido T adicional en la región no codificante (n) del ADN entre los nucleótidos de las posiciones 64 y 65 [*] .
dn	la inserción se ha producido dn o novo (como un "nuevo evento"): se ha comprobado el ADN de los padres y no se encontrado ninguna inserción ni ningún otro cambio en el ADN, por lo que la inserción no se ha heredado ni del padre ni de la madre biológicos.

* El cambio en el ADN de esta variante se muestra como la adición de un nucleótido A, pero el cambio en la secuencia genética es la adición de una T. Esto se debe a que el gen *RNU4-2* se encuentra en la cadena negativa (o inversa) del ADN. En la estructura del ADN, un nucleótido A siempre se empareja con una T en la otra cadena.

También se han notificado otros cambios, como [las variantes de nucleótido único \(SNV\)](#), en las que se cambia un nucleótido por otro en un único lugar de la secuencia de ADN del gen *RNU4-2*, pero más raramente (a continuación se muestra un ejemplo).

GRCh38:chr12:120,291,826:T>G n.78A>C

GRCh38	Indica qué versión del genoma humano se ha utilizado para la comparación
cr12 12	el análisis reveló una anomalía en el ADN que afecta al cromosoma
120.291.826 secuencia	significa la posición del par de bases del cambio en el ADN
T>G	significa que las bases de ADN cambiaron, lo que aquí se observa como la sustitución de una G por la T en esta posición [*] .
n.78A>C	significa el cambio de secuencia del gen; el nucleótido A ha sido sustituido por un nucleótido C en la posición 78 [*] .

* El cambio en el ADN de esta variante se muestra como un cambio de T a G, pero la secuencia genética como un cambio de A a C. Esto se debe a que el gen *RNU4-2* se encuentra en la cadena negativa (o inversa) del ADN. En la estructura del ADN, un nucleótido A siempre se empareja con una T en la otra cadena y una G se empareja con una C.

Unique publica una guía separada para [Interpretar los resultados de las pruebas genéticas](#).

¿Qué características y síntomas presentan las personas con síndrome de ReNU?

Como ocurre con muchas enfermedades genéticas, los niños con síndrome de ReNU pueden presentar una variedad de signos y síntomas. A medida que se diagnostique a más personas y se comparta la información, se irá aclarando el abanico de manifestaciones del síndrome, así como la probabilidad de que una persona desarrolle estas características.

No parece haber diferencias en la forma en que se ven afectados los niños y las niñas (o los hombres y las mujeres).

A continuación, se describen algunos de los problemas médicos y de desarrollo observados en personas con síndrome de ReNU. Sin embargo, es importante recordar que no todas las personas presentarán todas estas características y que cada individuo tendrá una combinación única de manifestaciones.

Características comunes

- Cierta grado de retraso en el desarrollo, normalmente de moderado a grave
- Algún grado de discapacidad intelectual (DI), normalmente de moderada a grave
- Retraso en el habla y el lenguaje: la mayoría son no verbales, mientras que otros tienen algunas palabras.
- Trastorno del espectro autista (TEA)
- Problemas de comportamiento
- Bajo tono muscular (hipotonía)
- Convulsiones de distintos tipos
- Anomalía cerebral identificada en la resonancia magnética (RM)
- Rasgos faciales característicos
- Baja estatura
- Cabeza pequeña (microcefalia), generalmente presente desde el nacimiento (congénita)
- Problemas de visión
- Dificultades de alimentación
- Escaso crecimiento
- Estreñimiento y reflujo gastroesofágico (RGE)
- Anomalías óseas/esqueléticas

Otras características observadas en un menor número de casos:

- Pérdida auditiva
- Dificultades para caminar: no deambulación o marcha anormal
- Anomalías hormonales (endocrinas)
- Anomalías de las extremidades, sobre todo de las manos y los pies
- Problemas de sueño
- Anomalías renales y genitales (anomalías urogenitales)
- Problemas dentales
- Problemas cardiacos
- Problemas cutáneos
- Hernias

Embarazo

Si bien algunas madres embarazadas de un bebé con síndrome de ReNU reportaron haber tenido un embarazo sin complicaciones, muchas experimentaron preocupaciones durante el embarazo. Se han descrito casos de crecimiento lento en el útero (crecimiento intrauterino retardado [CIR] o bebés pequeños para la edad gestacional [PEG]), así como anomalías ecográficas como ventrículos cerebrales agrandados (ventriculomegalia) y una cabeza y un cerebro inusualmente pequeños (microcefalia). Ocasionalmente, se notificaron hemorragias/manchas y disminución de los movimientos fetales.

"El crecimiento fetal disminuyó alrededor de las 28 semanas".

Recién nacidos

Mientras que algunos bebés experimentaron cierto grado de dificultad en el periodo neonatal, otros tuvieron un parto y un posparto normales. Algunos bebés mostraron algunos signos de dificultad al nacer, a menudo relacionados con dificultades para alimentarse y respirar. Algunos bebés fueron diagnosticados de parálisis cerebral. Muchos se describen como "flácidos o hipotónicos" en el periodo neonatal. Los profesionales lo denominan hipotonía y puede provocar dificultades para succionar y tragar, y/o para la lactancia materna. La hipotonía también puede provocar retrasos en el logro de hitos del desarrollo como rodar, sentarse, gatear y caminar. Unos pocos bebés necesitaron oxígeno en el periodo neonatal, y algunos de ellos pasaron un tiempo en la unidad de cuidados intensivos neonatales (UCIN) del hospital.



"Bebé muy blando; succión muy deficiente. Línea de suministro [un dispositivo que a un bebé recibir leche extra en el pecho] durante la lactancia materna, con el tiempo lo cogió y se alimentó al pecho durante un par de años junto con la introducción de alimentos sólidos."

"Hipotonía, dificultades de lactancia, pérdida de peso (retraso del crecimiento)".

Apariencia

Ciertos rasgos faciales distintivos son casi universales en los niños con síndrome de ReNU. Algunos de estos rasgos pueden estar relacionados con la debilidad muscular, lo que puede dar lugar a una expresión facial reducida (*cara miopática*). Esto puede hacer que su hijo tenga similitudes con otras personas afectadas por el síndrome de ReNU.

Los rasgos más comunes incluyen:

- **Forma facial:** Cara alargada con mejillas llenas.
- **Ojos:** Hundidos, en algunos casos muy juntos y en otros más separados; presencia de pliegues cutáneos en el ángulo interno (*epicanto*).
- **Nariz:** Puente nasal ancho, nariz respingona (*narinas antevertidas*) y orificios nasales subdesarrollados (*alas nasales hipoplásicas*).
- **Orejas:** Grandes, ahuecadas y, en algunos casos, rotadas hacia atrás.
- **Boca:** Característica, con mejillas y labios carnosos, comisuras hacia abajo, paladar alto y arqueado, y una lengua grande o prominente.

"Sacaba mucho la lengua , pero a los 4 ya no lo hace tanto".

Desarrollo

■ Motricidad gruesa y fina

Hasta la fecha (2025) se ha observado cierto grado de retraso del desarrollo en todos los niños con síndrome de ReNU. El retraso suele ser de moderado a grave y significa que los hitos del desarrollo (como voltearse, sentarse, caminar, jugar con juguetes, utilizar cubiertos, usar cremalleras y botones, y el control de esfínteres), suelen retrasarse. Los niños con algunas variantes del síndrome parecen presentar un retraso del desarrollo menos grave.

El tono muscular bajo (hipotonía) es frecuente y puede afectar a la movilidad, aunque tiende a mejorar con la madurez. A los 5 años, la mayoría de los niños son capaces de caminar, aunque algunos presentan una marcha inestable, amplia o atáxica. Es posible que algunos no consigan caminar de forma independiente.

La intervención precoz con fisioterapia y terapia ocupacional puede resultar beneficiosa, y el uso de aparatos ortopédicos como botas de apoyo, plantillas y férulas también puede ayudar a aumentar la movilidad. Algunos utilizan un bipedestador o se benefician de un andador o de cochecitos para niños con necesidades especiales.

Es muy probable que el aprendizaje para ir al baño se retrase, pero algunos niños han logrado adquirir esta habilidad con el tiempo.

Unique publica guías separadas sobre [Terapias](#) y [Entrenamiento para ir al baño y continencia](#).

"La hipotonía no fue observada por los proveedores de atención sanitaria, ni por nosotros hasta que tenía unos 4 meses y nos dimos cuenta de que tenía problemas para controlar la cabeza y alcanzar juguetes, etc. Su tono bajo no afectó a su capacidad para respirar o comer cuando era recién nacida."

"La hidroterapia ha sido fabulosa para contrarrestar la hipotonía cuando era bebé".

A los 3 años se sentaba de forma independiente (el día de Navidad; ¡el mejor regalo de la historia!); a los 4 años gateaba, a los 6 años caminaba con el peso apoyado bajo los brazos; a los 7 años caminaba de forma independiente (bajo supervisión); a los 15 años tenía continencia urinaria (a veces también durante la noche); actualmente a los 28 años funciona al nivel de una niña de 18 meses a 3 años".

"Tiene poco tono muscular, puede andar distancias cortas, unos 25 m (en silla de ruedas para distancias más largas); prefiere desplazarse con el pie. En casa se entretiene en el suelo con sus juguetes; en los Programas de Día se sienta en las mesas para las actividades o se mueve a su antojo. El cansancio puede ser un problema: en estas ocasiones se dirige a su dormitorio para indicar que quiere volver a la cama; no ocurre con demasiada frecuencia, pero si hace la alarma, lo que indica está enferma por algo o simplemente cansada".

"Retraso en los primeros hitos, como la marcha y el habla. Hipotonía global benigna. Marcha con andador con asistencia máxima a partir de los 8 años".

"La intervención precoz de la hidroterapia ayudó mucho a su hipotonía. A los 16 años, ahora es una chica muy fuerte y ya no presenta signos de flacidez."

■ Desarrollo intelectual y aprendizaje

Todos los niños con síndrome de ReNU tienen algún grado de discapacidad intelectual (DI) y es muy probable que necesiten atención temprana y continua para su aprendizaje. Algunos niños saben leer y escribir. La intervención temprana puede resultar especialmente beneficiosa y se recomienda realizar pruebas formales para evaluar las necesidades específicas e individuales de cada niño.

Unique publica guías separadas sobre [Educación](#) y [continua, formación y trabajo](#).

"Ver a nuestra hija aprender algo nuevo cada día me llena de orgullo. Cada día es un nuevo día de aprendizaje para todos nosotros como familia. También ha habido días de incertidumbre o miedos, pero siempre los hemos superado, lo que me demuestra el poder y la fuerza que tiene mi niña. Ha progresado mucho desde que empezó la guardería, y siempre nos demuestra lo bien que lo hace cuando vamos a la reunión de padres o hablamos con sus profesores".

■ Habla y lenguaje

Los niños con síndrome de ReNU son típicamente no verbales. Los que desarrollan el habla (lenguaje verbal) pueden alcanzar palabras sueltas, mientras que unos pocos (al menos dos con SNV) tienen un habla fluida. Casi universalmente, los padres creen que su hijo entiende mucho más de lo que puede expresar.

La evaluación de un logopeda debería permitir identificar las dificultades específicas de su hijo y organizar sesiones de terapia periódicas adaptadas a sus necesidades concretas. Cuando los niños no hablan o hablan muy poco, los sistemas de comunicación aumentativa y alternativa (SAAC), como señalar con el dedo, pictogramas, gestos, expresión facial, lenguaje de signos simplificado o bimodal, y los sistemas de comunicación de alta tecnología (comunicación asistida) pueden mejorar su capacidad para comunicar sus pensamientos y necesidades.

Unique publica una guía separada sobre [Comunicación](#).

"Plantéate buscar un logopeda especializado en CAA, ya que ha sido un área de gran interés para nosotros".

"Balbuceaba de bebé - "Nan, Dad & La" - los perdió alrededor de los 18 meses tras repetidas enfermedades, nunca volvió. Pero es muy vocal y expresiva. A menudo hace mucho ruido, compite con el volumen de la televisión o con los que hablan a alrededor; a menudo se pone en "modo teléfono" y hace ruidos cuando la madre intenta hacer o recibir una llamada cerca de ella. Su lenguaje receptivo es bastante bueno: instrucciones sencillas de una sola palabra, como "Pasa", "Arriba" o "Abajo", le avisan de las irregularidades del terreno. Utiliza muchas expresiones faciales".

"Sabe cantar canciones. No dice las palabras con claridad, pero se entiende que está cantando. Eso me hace saber que le encanta la música y que disfruta tanto con ella".

"El habla sigue presentando un retraso significativo a los 4 años. Sigue recibiendo terapia logopédica y recientemente ha adquirido un dispositivo de CAA para trabajar con él. Es capaz de utilizar frases de una a tres palabras para peticiones básicas. También señala con el dedo y gruñe para expresarse. Balbucea mucho, dice frases de canciones/películas y canta y tararea mucho".

"Puede hacer sonidos y le encanta tararear y cantar, ha dicho Ma, Da, yeah. Utiliza tecnología de apoyo en la escuela para elegir entre 6 palabras en una pantalla".

"Se recomienda encarecidamente la comunicación y la logopedia, así como la CAA y las ayudas a la comunicación, y cuanto antes mejor. Empezamos con signos de palabras clave, luego con PECS y utilizando inicialmente Touch Chat y luego Proloquo2 go en el iPad. La comunicación ha sido el centro de atención de nuestra familia, ya que nuestra hija es muy sociable y muy decidida, por lo que facilitar ese objetivo ha sido una verdadera prioridad. A sus 16 años, utiliza signos de palabras clave, proloquo2go y sonidos para una serie de palabras que solo las personas conocidas pueden reconocer".

■ Alimentación

Los problemas de alimentación son frecuentes y pueden darse en recién nacidos, en la primera infancia, en la adolescencia o a lo largo de todas estas etapas.

Los bebés con bajo tono muscular (hipotonía) pueden succionar débilmente y encontrar la lactancia materna o el biberón muy agotadores. Puede que tarden mucho tiempo en comer o necesiten comer más a menudo. Algunos pueden necesitar leche de alto valor energético para estimular el aumento de peso.

Casi la mitad de los bebés padecen reflujo gastroesofágico (RGE), en el que los alimentos vuelven a subir con facilidad por el esófago hacia la boca, lo que puede requerir tratamiento, como una posición cuidadosa para la alimentación, medicación, suplementos nutricionales o, en algunos casos, la inserción de una sonda nasogástrica (SNG) o una sonda de gastrostomía endoscópica percutánea (sonda PEG/G). También se han descrito casos de aspiración (entrada de líquido, alimentos o saliva en las vías respiratorias o los pulmones).

A medida que los niños crecen, puede resultarles difícil pasar a los purés y luego a los alimentos sólidos. Algunos padres mencionan que su hijo era muy quisquilloso con la comida; otros tienen problemas con la textura de los alimentos y la masticación. Algunos siguen necesitando alimentos mezclados, blandos o troceados.

Alimentar a bebés y niños suele ser una experiencia placentera. Para los bebés con dificultades tempranas de alimentación, puede llegar a ser estresante y algunos niños que han superado sus dificultades de deglución, reflujo o masticación se vuelven, sin embargo, reacios a la comida. Pregunte a su médico de cabecera, visitador médico, logopeda o pediatra por las clínicas especializadas en alimentación, donde se puede hacer una evaluación y proporcionar asesoramiento para ayudar a tratar las dificultades para comer y beber.

Unicef publica una guía separada sobre [Alimentación](#).

"Con perseverancia, disfruta de una variedad de alimentos blandos - tiene riesgo de atragantamiento, por lo que se requiere supervisión, asistencia y preparación de alimentos. En combinación con la alimentación, puede alimentarse sola (con los dedos) pero tarda una eternidad... hasta tres horas seguidas".

"Tuvo que ser alimentado con biberón, usa vasos especiales y sólo come purés".

■ Estreñimiento

El estreñimiento, en el que las deposiciones son menos frecuentes y resulta más difícil evacuarlas, es frecuente entre los niños con síndrome de ReNU. Esto puede estar relacionado con un tono muscular bajo, poco ejercicio, una dieta poco voluminosa y una ingesta escasa de líquidos, entre otros motivos que no se comprenden del todo. Es importante que comente las posibles causas con un médico, que puede recomendar adaptar la dieta del niño o administrarle ablandadores de heces o laxantes. Algunos niños se han beneficiado de los enemas cuando los síntomas eran especialmente graves.

"De repente tuvo estreñimiento a los 15 años - ¿pico de crecimiento/hormonas?"

■ Crecimiento y estatura

Muchos niños con síndrome de ReNU presentan una estatura baja y un tamaño de la cabeza menor de lo esperado (microcefalia), que suele estar presente al nacer (congénita) pero puede desarrollarse con el tiempo (adquirida).

"Siempre corto para la edad desde el nacimiento".

■ Personalidad

Los niños con síndrome de ReNU suelen tener un comportamiento acorde con su grado general de retraso en el desarrollo. Los padres los describen como niños muy afectuosos, que disfrutaban dando abrazos, con contacto físico y besos.

Los niños disfrutaban especialmente con las actividades sensoriales relacionadas con la música, los juguetes musicales y el sonido de coches y aviones, y disfrutaban chapoteando en el agua y sintiendo el viento. Muchos disfrutaban con actividades recreativas, como columpios y atracciones.

" Disposición generalmente alegre - es un individuo muy pasivo, contento y feliz. Puede mostrar frustración o enfado endureciendo el cuerpo, gruñendo, aleteando o mordiéndose la mano. Se enfada y a veces llora si le ponen música del "género equivocado"".

"Le encanta estar al aire libre, columpiarse, pasear, nadar, los chapuzones, los juguetes que suenan, cantar, los abrazos y las risas , las cosquillas - una alegría contagiosa".

"Le encanta ver películas (de acción). También le encanta la música y bailar".

"Es una chica feliz. Cuando sonrío, uno no puede evitar sonreír también. Le encanta la música y hacer señas. Le encanta pasar tiempo con la gente que quiere, pero también aprecia mucho su tiempo a solas para jugar en su habitación. Le encanta todo lo que tenga animales. Especialmente los animales de granja. Le encanta clasificar los juguetes pequeños y las figuras y los mete y saca de las cajas. Se toma su tiempo y mira cada uno por separado y a menudo dice en voz alta qué animal es y qué sonido hace".

"Le encanta columpiarse, saltar y estar en el agua (ya sea en la piscina o a la hora del baño). También encantan los paseos en coche y en triciclo. Le encanta la música y ver Curious George. También le encantan los libros".

"Muy cariñosa y afectuosa. Le encanta el agua, las luces y los juguetes giratorios. Le encanta la música y balancearse de un lado a otro, bailar. Tiene sentido del humor y se ríe de cualquier cosa. Es muy sociable y no se fija en los extraños ni en el peligro".

■ Diferencias de comportamiento

No todos los niños o adultos con síndrome de ReNU presentan problemas de comportamiento, pero como grupo parecen mostrar una mayor incidencia de dificultades conductuales y sociales y pueden frustrarse con facilidad. Estos comportamientos pueden estar basados en la ansiedad debido a otras dificultades en áreas como la comprensión y la comunicación. Los niños suelen beneficiarse de rutinas coherentes, límites, recompensas y otras técnicas de gestión del comportamiento. También pueden ser beneficiosos los esfuerzos por mejorar la comunicación e introducir estrategias para abordar las dificultades a este nivel.

La mitad de los niños con síndrome de ReNU presentan un diagnóstico o rasgos de trastorno del espectro autista (TEA). No existe una "prueba médica" que pueda diagnosticar el TEA, pero los niños pueden someterse a una evaluación conductual específica para el autismo, realizada normalmente por un médico y un psicólogo especialmente formados para ello. La evaluación puede ser multidisciplinar e incluir un logopeda y un terapeuta ocupacional, y también se adapta a la edad del niño. Dependiendo del resultado, puede ofrecerse una evaluación adicional por parte de un especialista, como un pediatra del desarrollo, un neurólogo, un psiquiatra o un psicólogo.

Unique publica una guía aparte sobre [Comportamientos desafiantes](#).

Diagnosticado de autismo hacia los 3 años".

"Rasgos autistas: movimientos de manos, búsqueda sensorial, movimientos de cabeza y cuerpo".

"Sólo presenta dificultades de comportamiento debidas a las hormonas y la adolescencia, y a la frustración comunicativa".

■ Dormir

Aproximadamente la mitad de los bebés y niños con síndrome de ReNU han experimentado problemas relacionados con el sueño. No siempre se comprenden bien las razones de las dificultades para dormir, que también experimentan muchos niños con un desarrollo típico. Cuando un niño no se adapta bien al sueño o no duerme lo suficiente y bien, puede ser un reto para toda la familia. Las rutinas de sueño o los somníferos pueden ayudar, aunque esto no se ha evaluado en el síndrome de ReNU, y debe comentarse con el pediatra.

La guía [del sueño de](#) Unique contiene más información.

"Cóctel de sedantes necesarios - de lo contrario múltiples despertares por noche."

"Cuando las convulsiones y las medicaciones, apreciaron, también lo hicieron las alteraciones del sueño".

■ Edad adulta

Las experiencias de la edad adulta pueden variar considerablemente y dependerán de muchos factores. Entre ellos, el nivel de las dificultades de aprendizaje y la discapacidad intelectual, los posibles problemas médicos en curso y las mejoras en la intervención temprana y las terapias y tratamientos.

Unique publica una guía independiente sobre [la transición](#).

"A nuestra hija le ENCANTA chapotear semanalmente en los centros acuáticos locales, ya sea en el spa o en días más tranquilos en la piscina climatizada con su cuidador 1:1, ya que a menudo el ruido le resulta desagradable. Le gusta dar su opinión si otros hablan a su alrededor o cerca de ella y a menudo supera en volumen a los que están a su alrededor....

Montar a caballo es una actividad habitual de la que disfruta. La equitación para discapacitados fue una oportunidad muy bien recibida, tanto en su época de escuela especial como en los primeros años de los programas de día para adultos.

Recientemente se ha cambiado por un Centro Equino local, donde tras 12 meses sin montar se ha adaptado rápidamente a sus sesiones allí a caballo.

Disfruta del tiempo que pasa con sus compañeros en los programas de día a los que asiste cuatro días a la semana, a menudo hasta tarde le gusta dormir hasta tarde. Los cuidadores la recogen después de las sesiones y acuden a la comunidad para recibir masajes, pasear (empujada), ir de compras o volver a casa.

Una noche a la semana, la cuidadora le da de comer y la acomoda para que mamá tenga una noche libre.

Un par de veces al mes, los fines de semana, sale a pasar el día en la comunidad con su cuidador: le encantan las carreteras llenas de baches y las luces brillantes del tráfico.

Tres noches al mes, accede al respiro, y todos descansamos del trabajo a tiempo completo que supone su cuidado, y ella también descansa de casa. A menudo, su amiga del colegio, que vive fuera de la ciudad, acude al respiro los mismos fines de semana: es estupendo que compartan este tiempo juntas".

Problemas médicos

■ Convulsiones

Muchos niños con síndrome de ReNU experimentan algún tipo de convulsión (un cambio repentino e inesperado en la actividad eléctrica del cerebro). La edad de aparición es variable, desde el primer año de vida hasta los 10 años. Dependiendo de las partes del cerebro afectadas, los síntomas varían, pero incluyen confusión temporal, movimientos espasmódicos incontrolables y pérdida de conciencia o consciencia.

El electroencefalograma (EEG) y la videotelemetría (vídeo EEG) son pruebas médicas que pueden utilizarse para medir y registrar la actividad eléctrica del cerebro y son herramientas que, cuando se utilizan junto con otras pruebas, pueden ayudar a diagnosticar el tipo de crisis epiléptica experimentada. Una misma persona puede presentar más de un tipo de crisis. Hasta la fecha, se han descrito diversos tipos de crisis en las personas con síndrome de ReNU, entre los que se incluyen:

Crisis focales Este tipo de crisis comienza y ocurre en una sola zona del cerebro. Antes se denominaban crisis parciales. Las crisis de inicio focal son las más frecuentes entre los epilépticos.

Espasmo infantil Tipo de convulsión que suele producirse en racimos o conjuntos de varias repeticiones seguidas, en bebés de entre 3 y 10 meses. Se observa con mayor frecuencia cuando el bebé se despierta y puede ser evidente o sutil.

Convulsión febril Los episodios sólo se producen cuando el niño tiene fiebre.

Tónico clónico generalizado Es el tipo de crisis que la mayoría de la gente considera epilepsia. Al comienzo de la crisis, la actividad eléctrica anormal afecta a ambos lados del cerebro. La crisis incluye una fase de rigidez seguida de sacudidas, con pérdida de conocimiento.

Estado epiléptico Se produce cuando un ataque dura más de 5 minutos o cuando los ataques ocurren muy seguidos y la persona no recupera la conciencia entre ellos.

Para más información, visite www.epilepsysociety.org.uk/

Las crisis epilépticas pueden preocupar mucho a las familias y ser aterradoras de observar, pero en la mayoría de los casos se resuelven por sí solas o con tratamiento médico. El Keppra (Levetiracetam) ha resultado eficaz para controlar las convulsiones en algunos casos. Si su hijo tiene una por primera vez, es importante retirar los peligros cercanos para que no pueda hacerse daño y ponerse en contacto con un profesional médico.

"De pequeño (a los 3 y 4 años) - dos convulsiones febriles y más tarde otra por acidosis metabólica (a los 6 años)".

"Tuvo un ataque grave poco después de cumplir cuatro años. Fue necesario intubarla durante un breve periodo de tiempo mientras estaba hospitalizada. El electroencefalograma durante el ingreso no mostró más actividad convulsiva. Durante este ingreso también se le detectaron fiebres altas y un virus (adenovirus)."

"Síndrome de Lennox Gastaut - principalmente convulsiones tónico clónicas; sin embargo, tiene ausencia, focal sin conciencia".

"Focal, tónico-clónico generalizado, ausencias y estado epiléptico".

■ Anomalías cerebrales

La resonancia magnética (RM) cerebral es una técnica que permite visualizar la forma del cerebro. Mediante esta prueba, se ha descubierto que la mayoría de los niños con síndrome de ReNU presentan alguna anomalía estructural del cerebro. Los cambios observados varían, pero incluyen: un

volumen reducido de sustancia blanca; subdesarrollo (hipoplasia) o ausencia parcial/completa (agenesia) de la sustancia blanca que conecta las dos mitades del cerebro (cuerpo calloso); reducción del volumen cerebral (atrofia); ventrículos más grandes de lo normal (ventriculomegalia); retraso en la mielinización; y sacos llenos de líquido (quistes) en el cerebro. Estas enfermedades son diagnosticadas por un neurólogo y no suelen tener tratamiento específico.

"Ventrículos agrandados y cuerpo calloso adelgazado."

"Tenía una resonancia magnética del cerebro a los 2 años que era normal."

"Materia blanca reducida."

■ Ojos y vista

Los problemas oculares y de visión son frecuentes en los niños con síndrome de ReNU. Se ha descrito una amplia gama de afecciones, y un mismo niño puede tener más de un problema relacionado con la visión o los ojos.

La mayoría de los niños tienen problemas de visión. Pueden ser miopes o hipermétropes, lo que suele corregirse con gafas. Aproximadamente 1 de cada 2 (50%) tienen estrabismo, es decir, un ojo o los dos se desvían hacia dentro, hacia fuera, hacia arriba o hacia abajo, lo que puede tratarse con parches, gafas, ejercicios o corrección quirúrgica, o experimentan movimientos oculares incontrolados (nistagmo). En una minoría de niños también se ha observado un subdesarrollo (hipoplasia) del nervio óptico, así como una deficiencia visual cortical, en la que la deficiencia visual se debe a un problema del cerebro y no del ojo. Algunos niños son sensibles a la luz.

"Deficiencia visual cortical - resuelta en gran medida; esotropía [tipo de estrabismo] - dos cirugías; atrofia óptica, leve; nistagmo pendular horizontal - persistente".

"Apraxia ocular motora (AOM) [incapacidad para realizar movimientos oculares rápidos horizontales desde el nacimiento]. Estrabismo cuando nació, pero se ha resuelto. Nistagmo - ojos en blanco y movimientos sacádicos".

"Gafas desde que tenía un año".

■ Columna vertebral y huesos

Se ha descrito una mayor incidencia de baja densidad mineral ósea (osteopenia) en niños con síndrome de ReNU, lo que significa que corren un mayor riesgo de sufrir fracturas óseas. Este problema puede detectarse y recibir tratamiento médico por parte del endocrinólogo o reumatólogo.

Algunos niños tienen cierto grado de displasia de cadera, en la que las articulaciones de la cadera se dislocan con facilidad. Esto puede ser evidente al nacer o desarrollarse más tarde. En cualquier caso, puede tratarse con férulas y, si es necesario, inmovilización con yeso y, posiblemente, cirugía.

Las anomalías que afectan a la columna vertebral son relativamente frecuentes. Los bebés pueden nacer con una curvatura de la columna o desarrollarla, ya sea una curvatura lateral de la columna (escoliosis), un redondeo de la parte superior de la espalda (cifosis) o cifoescoliosis (una combinación de cifosis y escoliosis). La curvatura puede tratarse con fisioterapia y ejercicios o, en caso necesario, con un corsé ortopédico o cirugía.

"Nos planteamos la operación de cadera y la escayola durante un par de años y estábamos muy nerviosos por someter a nuestra hija a esa operación. Pero lo hizo bien y aguantó la escayola durante cinco semanas de maravilla. Las ocho semanas de rehabilitación hospitalaria y los dos años tardó en recuperar la movilidad que tenía antes de la operación fueron muy duros para todos nosotros. Pero al final del

día, ahora no tiene dolor al sentarse y esa fue una gran diferencia que vimos poco después de la operación".

"Displasia de cadera: nunca se dislocó - no se le ofreció cirugía. Estuvo en la clínica de vigilancia de la cadera durante muchos años.

Osteoporosis: tuvo una fractura de pie al rebotar en la rodilla de su hermana (cuando tenía 5 años) - ecografía y pruebas de densidad mineral ósea. Discrepancia en la longitud de las piernas".

"Displasia de cadera bilateral leve, sin necesidad de intervenciones quirúrgicas hasta la fecha".

"Tuve una fractura de hueso al azar".

"Tenía displasia de cadera cuando nació pero se rectificó con férula de cadera durante los dos primeros meses. Densidad ósea baja pero las infusiones de ácido hídrico ayudaron".



27 años

■ Anomalías endocrinas (hormonales)

Los niños con síndrome de ReNU pueden tener afecciones que

afectan a sus hormonas. Estas afecciones incluyen una tiroides hipoactiva (hipotiroidismo) y deficiencia de la hormona del crecimiento, así como problemas con la función general de la glándula pituitaria o hipófisis (panhipopituitarismo). Se debe considerar la evaluación por un endocrinólogo para valorar los niveles hormonales y la necesidad de tratamiento.

■ Pies

Los padres pueden notar que su hijo tiene líneas profundas en las plantas de los pies. También pueden presentar una posición inusual de los pies, como pie plano o pie equino varo, en el que el pie gira hacia dentro y las plantas apuntan la una hacia la otra. Los dedos pueden superponerse y tener uñas poco desarrolladas (hipoplásicas) o deformes. Algunos niños sólo están afectados levemente, y hay afecciones que no requerirán tratamiento. Otros pueden beneficiarse de masajes, órtesis y fisioterapia. El tratamiento se adapta a cada niño y, en algunos casos, la corrección quirúrgica mejorará la movilidad final.

"Pies planos y juanetes. Llevó ortesis de tobillo y pie durante varios años hasta que no pudo tolerarlas. En la actualidad, lleva espaciadores de silicona blanda para los dedos y las uniones. Se han seleccionado zapatos que se adaptan a sus dedos cruzados y se han reforzado las suelas interiores del zapato derecho para tener en cuenta la discrepancia en la longitud de las piernas y la alteración de la posición y el movimiento de la pierna (marcha en cuclillas con valgo ("knock knee"))."

"El dedo medio se dobla bajo los dedos de ambos lados".

■ Audición

Algunos niños padecen hipoacusia o pérdida auditiva, aunque audición no parece verse afectada en la mayoría de casos. La hipoacusia puede ser conductiva, cuando el sonido no puede llegar eficazmente al oído interno; neurosensorial, cuando hay problemas en el oído interno, a veces en la cóclea o el nervio auditivo (el nervio que envía señales al cerebro sobre el sonido); o una combinación de hipoacusia conductiva y neurosensorial.

Muchos tipos de pérdida de audición pueden tratarse con audífonos.

Unique publica una guía separada sobre [la Audiencia](#).

"Pérdida de audición leve - llevaba audífonos, causaba irritación en la piel. Tiene 12 revisiones mensuales".

■ Anomalías de los genitales

En algunos niños se han descrito anomalías menores de los genitales, sobre todo testículos no descendidos (criptorquidia). Esto también puede observarse en niños sin síndrome de ReNU, y la mayoría pueden corregirse con cirugía. No se han descrito anomalías genitales en niñas.

■ Anomalías renales y del tracto urinario

Algunos bebés nacen con anomalías leves de los riñones y/o las vías urinarias. Las infecciones urinarias pueden ser frecuentes y puede ser necesario tratarlas con antibióticos.

Las infecciones urinarias repetidas pueden requerir un tratamiento preventivo con antibióticos.

Entre las anomalías notificadas figuran el agrandamiento del riñón o riñones (hidronefrosis) debido a la acumulación de orina en su interior, que a veces puede diagnosticarse durante el embarazo en ecografías. En los casos leves, esto requiere vigilancia, pero no tratamiento. Los casos más graves pueden aumentar el riesgo de infecciones urinarias, que pueden tratarse con antibióticos o, muy ocasionalmente, puede ser insertar un catéter para eliminar la acumulación de orina y evitar daños en el riñón. También se han notificado casos de reflujo renal (uretral), en los que la orina fluye hacia arriba desde la vejiga hasta el riñón, lo que puede dañar los riñones y provocar frecuentes ITU.

También se han descrito casos de bebés que nacen con piedras en el riñón (cálculos renales), depósitos generalizados de calcio en el riñón (nefrocalcinosis) y sacos llenos de líquido en los riñones (riñones quísticos), generalmente durante la vida fetal. Un quiste solitario puede no interferir en la función a menos que sea grande, pero varios quistes pueden impedir el funcionamiento del riñón afectado. Un riñón multiquístico puede extirparse si causa molestias.

"De niña sufría infecciones urinarias con regularidad; los comprimidos de zumo de arándanos en polvo le ayudaban. La hipercalcemia provocó cálculos renales y la consiguiente obstrucción izquierdo. A los 3 años me operaron y me pusieron una endoprótesis doble J temporal. Riñones quísticos familiares. Se somete regularmente a ecografías renales y a análisis de orina de calcio/creatinina. Al cuidado de un médico renal".

■ Hernias

Unos pocos bebés nacen con una hernia, en la que un órgano o tejido graso empuja a través de un punto débil en un músculo o tejido circundante. Hay hernias cerca del ombligo (umbilicales) y en la ingle (inguinales). Las hernias pueden curarse de forma natural sin necesidad de tratamiento, pero en la mayoría de los casos es necesaria la reparación quirúrgica.

"Tuvo una hernia umbilical de recién nacido, no necesitó tratamiento".

"Dos operaciones de hernia".

■ Cardiopatías

En algunas de las personas con síndrome de ReNU notificadas hasta ahora se han detectado afecciones cardíacas, que pueden estar presentes desde el nacimiento (congénitas) o desarrollarse en etapas posteriores de la vida. En los niños en los que se sospecha la existencia de problemas cardíacos, estos pueden diagnosticarse mediante pruebas como un electrocardiograma (ECG) (registro de la actividad eléctrica del corazón), un ecocardiograma (ecografía del corazón) o una

radiografía de tórax.

Los tipos de cardiopatía son variables, pero incluyen anomalías que afectan al tamaño y la estructura del músculo cardíaco y las válvulas. Puede tratarse de un orificio entre las dos cavidades inferiores del corazón (comunicación interventricular [CIV]); una alteración de una de las válvulas cardíacas, como un defecto de la válvula mitral o una válvula aórtica bicúspide; la persistencia de una pequeña abertura del corazón que está presente en periodo neonatal (foramen oval permeable) y latidos cardíacos rápidos (taquicardia supraventricular). Algunas de estas afecciones son relativamente leves y se resuelven de forma natural con el tiempo. Para otras puede ser necesario un tratamiento médico, y algunas pueden requerir cirugía.

"Tiene una miocardiopatía hipertrófica subaórtica, focal y septal. Me han dicho que no ha aumentado de tamaño con los años ni obstruye el flujo sanguíneo a través de su corazón. El cardiólogo ya no la atiende con regularidad, sino su médico de cabecera".

"Me hice un ecocardiograma normal este año como parte de la revisión rutinaria".

"No hay afecciones cardíacas. Aunque tiene una frecuencia cardíaca en reposo muy alta y de alto rango".

■ Afecciones cutáneas

Algunos niños con síndrome de ReNU padecen una afección cutánea, como eccema, en la que la piel se enrojece, pica y se inflama. El médico debe poder recomendar técnicas de autocuidado, emolientes y otros tratamientos que pueden ayudar a aliviar los síntomas.

Otras afecciones cutáneas que se han descrito son manchas de color café con leche (máculas hiperpigmentadas de color marrón); pérdida de pigmentación de la piel (vitíligo); decoloración de la piel de color rojo azulado en forma de red (erupciones reticuladas); pequeñas protuberancias o manchas ásperas en la piel (queratosis pilaris); crecimiento excesivo de vello en el cuerpo (hipertrichosis); y una acumulación anormal de vasos sanguíneos sobre o bajo la superficie de la piel que puede parecer una marca de nacimiento de color rojo (hemangioma cutáneo).

"Rosácea facial. Dermatitis salivar severa en manos en ocasiones de niño y adulto". "Eczema en la parte inferior de las piernas, a veces en la cara, piel sensible".

■ Dientes

Menos de la mitad de los niños con síndrome de ReNU presentan problemas dentales. Los padres han descrito una serie de problemas, como un tamaño inusual de la mandíbula, que provoca apiñamiento o dientes muy separados; esmalte inusualmente fino y débil (hipoplasia del esmalte); y erupción precoz de los dientes infantiles y/o adultos. Para minimizar los daños causados por la caries, es importante un cuidado dental de alto nivel. Los niños y los adultos también pueden beneficiarse de los servicios odontológicos hospitalarios especializados y pueden requerir sedación o incluso anestesia general para los procedimientos o tratamientos.

Unique publica guías separadas [sobre Cómo cuidar los dientes de su hijo](#) y [Dientes: preocupaciones comunes](#).

"Dientes superiores delanteros problema de esmalte; no hay caries presentes - ella me permite limpiar y usar hilo dental en sus dientes - mis dedos han sido mordidos con fuerza una vez ... un agarre cabeza/mandíbula modificado ahora se utiliza".

"Dientes calcáreos y raíces cortas en los dientes frontales".

■ Hipersalivación y babeo

Muchos padres han mencionado que su hijo ha experimentado una producción excesiva de saliva (hipersalivación) y/o babeo (sialorrea), en mayor o menor grado. El babeo puede ocurrir sin

producción excesiva de saliva si hay dificultad para mantener la boca cerrada o existe un mecanismo o ritmo de deglución inadecuado, como ocurre a veces en afecciones neurológicas como la parálisis cerebral y la discapacidad intelectual.

Existen varias opciones de tratamiento y, en caso necesario, pueden recetarse medicamentos, como parches de hioscina, o glicopirrolato. En algunos casos se ha utilizado inyección de toxina botulínica. Es recomendable la valoración por un especialista para ofrecer tratamiento ajustado a cada caso.

Los padres también informaron de que a su hijo le gustaba masticar o llevarse a la boca objetos y recomendaron el uso de tubos o collares masticables.

Su lengua es su "juguete" favorito, se agarra mucho a ella. Sus manos una grave maceración cutánea, que se trató con éxito con Cavilon spray, cremas de barrera y guantes de neopreno sin puntas en los dedos. Los dispositivos de motricidad oral, "Chewy T's" y similares también han ayudado a la piel de sus manos, ya que normalmente mastica los juguetes, se mete el dedo en la garganta o se agarra a la lengua en su lugar".

"Le gusta morder cosas como tubos masticables".

¿Es frecuente el síndrome de ReNU?

Es difícil decirlo. En la actualidad [enero de 2025], se ha informado en la literatura médica de más de 250 personas con síndrome de ReNU. Un estudio realizado por Chen *et al* en 2024 estimó que las variantes patogénicas en el gen *RNU4-2* podrían explicar 1 de cada 250 (0,4%) de todos los casos de TND en el mundo, lo que podría afectar a decenas de miles de familias en todo el mundo.

¿Por qué ha ocurrido esto?

Cuando los niños son concebidos, el material genético (ADN) de sus padres presente en el óvulo y el espermatozoide, se copia y combina para dar lugar a un nuevo hijo. El método de copia biológica no es perfecto, y en el código genético de todos los niños se producen cambios aleatorios que no se observan en el ADN de sus padres. Esto ocurre de forma natural y no se debe a la dieta, el entorno o el estilo de vida de los padres. La mayoría de estos cambios en el ADN no tienen efectos evidentes. Pero en raras ocasiones estos cambios aleatorios del ADN pueden provocar problemas de salud o afectar al desarrollo.

Cuando un cambio aleatorio de este tipo altera la función del gen *RNU4-2*, el niño padece el síndrome de ReNU. En la gran mayoría de las personas identificadas hasta ahora [2025] con síndrome de ReNU, el cambio genético fue un cambio aleatorio (o "*de novo*" [dn]), lo que significa que el cambio se produjo por primera vez en esa familia en el individuo afectado. En raras ocasiones, uno de los progenitores puede tener el mismo cambio (o variante) en algunos de sus óvulos o espermatozoides y transmitirlo a su hijo (esto se conoce como mosaicismo germinal, y se estima que el riesgo es menor de un 1%).

Es importante reconocer que no se debe culpar a nadie por las variantes en su ADN y que ningún padre tiene la culpa cuando se produce un nuevo cambio en el ADN de su hijo. Todos tenemos nuestro propio conjunto único de variantes genéticas, y la mayoría de estos cambios en el ADN no tienen efectos evidentes.

¿Puede repetirse?

La posibilidad de tener otro hijo afectado por un trastorno genético raro depende del código genético de los padres. En casi todas las personas con síndrome de ReNU notificadas hasta la fecha [2025], se ha descubierto que la alteración genética es *de novo* (dn), lo que significa que ninguno de los padres

presentaba la misma alteración en el gen *RNU4-2* que su hijo. Por lo tanto, la probabilidad de tener otro hijo con síndrome de ReNU suele ser inferior al 1%. Una de las razones por las que existe una probabilidad residual de recurrencia es el fenómeno poco frecuente denominado [mosaicismo de la línea germinal](#) que se ha mencionado anteriormente, aunque todavía no se ha descrito en el caso del síndrome de ReNU. Esto ocurre cuando uno de los progenitores es portador de un cambio genético, pero éste se limita a algunos de sus óvulos o espermatozoides. Por lo tanto, el cambio genético no se detectaría en los análisis de sangre de los padres. Unique publica una breve guía general sobre el [mosaicismo](#) que cubre este fenómeno.

Un genetista clínico o un asesor genético puede dar consejos específicos a cada familia sobre la posibilidad de tener más hijos con el TND sindrómico *RNU4-2*. Unique publica guías separadas para [Planificar su próximo hijo](#), [Pruebas genéticas prenatales y diagnóstico](#), [Una cita de genética clínica y Apoyar a los hermanos de niños con genética rara una enfermedad](#).

¿Se puede curar el síndrome ReNU?

En la actualidad, el síndrome de ReNU no tiene cura. Sin embargo, conocer el diagnóstico significa que se puede poner en marcha un apoyo, seguimiento y gestión adecuados para las personas y sus familias.

Recomendaciones de gestión

■ Inmediatamente después del diagnóstico

Cuando no se realiza como parte del proceso de diagnóstico, debe llevarse cabo una evaluación de los rasgos del síndrome de ReNU presentes en la persona que ha recibido el diagnóstico. Esto puede determinar qué características están presentes y su gravedad.

■ Cuidados de apoyo

Es probable que el cuidado de una persona con síndrome de ReNU requiera la atención coordinada de un equipo multidisciplinar de especialistas, que puede incluir:

Pediatras: médicos especializados en la salud física, mental y social de los niños desde su nacimiento hasta la edad adulta.

Gastroenterólogos: médicos que tratan las afecciones del estómago y los intestinos.

Neurólogos: médicos que tratan afecciones del cerebro, la médula espinal y el sistema nervioso, incluidas las convulsiones. Esto puede incluir algunas afecciones musculoesqueléticas.

Ortopediatras: médicos especializados en huesos y .

Radiólogos: médicos que utilizan técnicas de imagen médica, como radiografías y escáneres.

Endocrinólogos: médicos que se ocupan de las hormonas y sus efectos en el organismo (por ejemplo, afecciones como la diabetes o el hipotiroidismo).

Urólogos: médicos especializados en el diagnóstico y tratamiento de afecciones del aparato urinario.

Oftalmólogos: médicos especializados en enfermedades oculares.

Podólogos: médicos especializados en pie, tobillo y extremidades inferiores.

Audiólogo: profesional sanitario que diagnostica, trata y ayuda a gestionar una afección auditiva o

del equilibrio.

Otorrinolaringólogos: médicos especializados en afecciones de oído, nariz y garganta (ORL).

Dermatólogos: médicos que tratan afecciones de la piel.

Cardiólogos: médicos especializados en enfermedades del corazón.

Genetistas: médicos que se ocupan del diagnóstico y tratamiento de enfermedades genéticas.

Los dietistas y/u otros profesionales sanitarios pueden tener que planificar de forma sistemática y exhaustiva el tratamiento de un niño afectado.

■ Tratamientos y terapias

La intervención temprana resulta especialmente beneficiosa y se recomienda realizar pruebas formales para evaluar las necesidades específicas e individuales. Una vez que el niño ha sido evaluado, puede elaborarse un **plan educativo individualizado (IEP)** en EE.UU., un **plan de educación, salud y atención (EHCP)** en el Reino Unido, o un documento equivalente en otros países, para ayudar a garantizar que se adopten las medidas educativas, sanitarias y sociales que se consideren necesarias para atender las necesidades del niño.

Actualmente no existen tratamientos específicos para el síndrome de ReNU. En su lugar, los tratamientos y terapias tratarán características y síntomas específicos experimentados por la persona afectada, que pueden incluir:

- **Fisioterapia (FT)** Ayuda a las personas afectadas por lesiones, enfermedades o discapacidades mediante el movimiento y el ejercicio, la terapia manual, la educación y el asesoramiento. Los fisioterapeutas asesoran sobre el tratamiento del dolor.
- **Terapia ocupacional (TO)** Un terapeuta ocupacional es un profesional sanitario que promueve la salud y el bienestar mediante el uso de determinadas actividades como ayuda para la autogestión de una . Los terapeutas ocupacionales pueden ayudar a las personas con afecciones genéticas a desarrollar la motricidad gruesa y fina y proporcionarles equipamiento.
- **Logopedia** Ayuda a tratar las dificultades del habla, el lenguaje y la comunicación.
- Los padres han recomendado varias terapias, entre ellas **Música, Equina (caballo)** y Terapias **ABA Análisis Aplicado del Comportamiento**.
- Puede recomendarse una dieta rica en fibra o ablandadores de heces y/o laxantes para aliviar el estreñimiento. Algunas personas se benefician de los enemas cuando los síntomas son especialmente graves.

■ Vigilancia

Se recomienda llevar a cabo las siguientes evaluaciones para controlar los síntomas existentes del síndrome de ReNU de una persona, cómo responden a los cuidados y al tratamiento, y si surgen nuevos síntomas con el tiempo:

- Controlar el crecimiento y la ingesta nutricional adecuada.
- Evaluaciones neuropsiquiátricas y de aprendizaje cada pocos años para optimizar el seguimiento y cuidados según el grado de desarrollo.
- Seguimiento oftalmológico con controles seriados realizados por un oftalmólogo.
- Ecografía, para vigilar la evidencia de disfunción del tracto urinario tras el diagnóstico. Si está indicado, debe repetirse según las indicaciones del equipo médico.
- La función renal debe controlarse, especialmente en caso de hallazgos ecográficos o infecciones urinarias recurrentes, según las recomendaciones de un nefrólogo y en función de si existen indicios de enfermedad renal y progresión de la enfermedad.

- Evaluación del estreñimiento (al menos una vez al año) y tratamiento según las indicaciones del médico de atención primaria o del gastroenterólogo.
- Controlar si hay deficiencias auditivas.
- Controlar la función endocrina, especialmente en caso de hipotiroidismo.
- Controla la sangre.
- Vigilar la osteopenia.
- Considera la monitorización cardíaca.
- Revisiones dentales periódicas.

Investigación en curso

La investigación sobre el papel de la parte "no codificante" de nuestro material genético que no codifica proteínas es un campo en desarrollo. El descubrimiento del papel de las variantes patogénicas del gen no codificante *RNU4-2* como causa de trastornos del neurodesarrollo es muy reciente (se describió por primera vez en abril de 2024). Investigadores de todo el mundo están estudiando la enfermedad para tratar de responder a preguntas sobre la frecuencia del síndrome de ReNU, averiguar cómo y por qué las alteraciones del ADN en *RNU4-2* conducen a las características específicas que se observan en las personas con síndrome de ReNU, y encontrar y desarrollar terapias y tratamientos eficaces para mejorar la vida de las personas afectadas.

Se espera que la inclusión del cribado de variantes patogénicas en *RNU4-2* en las pruebas genéticas clínicas estándar ponga fin a las odiseas diagnósticas de miles de pacientes con NDD en todo el mundo que siguen sin ser diagnosticados tras las pruebas genéticas estándar, principalmente de genes codificadores de proteínas.

Las familias dicen ...

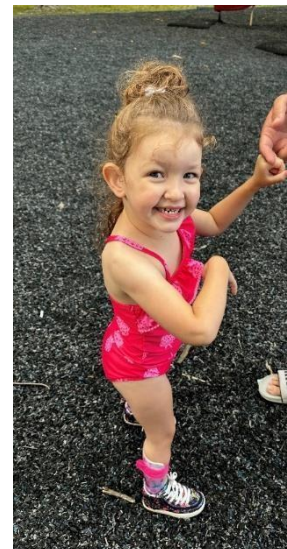
"Todo en nuestra hija es especial. Su capacidad para captar la atención sólo con la mirada y el lenguaje corporal es asombrosa. Su risa y sus abrazos son bien conocidos. Nos ha enseñado mucho sobre nosotros mismos: nuestros puntos fuertes y débiles. Sus dos hermanas se han inspirado en sus observaciones, experiencias y amor por su hermana mientras crecían a su lado. La gente se nos acerca y dice que la conocen de nadar o de haberla visto en excursiones con sus cuidadores".

"Antes incluso de elegir un nombre para esta enfermedad, mi marido y yo miramos la variante identificada en *RNU4-2* y leímos "renovar (*Renew* en inglés)". Siempre fue el síndrome "renovar" para nosotros - en todas las formas en que la vida de nuestra hija ha proporcionado la renovación dentro de nuestra familia a través del amor que ella convoca de nosotros, a la esperanza que este diagnóstico trae para su futuro."

"Mi hija me ha enseñado muchas cosas en la vida, cosas que nunca pensé que necesitaría aprender. También me ha hecho conocer a personas increíbles a las que he ayudado y que también me ayudaron en su viaje. Mis otros hijos han aprendido mucho sobre los niños con discapacidad. La llamamos nuestra pequeña estrella; fuimos bendecidos con ella y nos sentimos muy afortunados y agradecidos cada día".

"Aporta mucha alegría a nuestra comunidad. Es la favorita de su colegio, y sus médicos y terapeutas la adoran. Siempre digo que tiene un club de fans global, ya que hemos compartido su historia con amigos y colegas de todo el mundo. He conocido a tanta gente increíblemente maravillosa gracias a esta experiencia médicamente compleja que hemos tenido en nuestra . He aprendido a celebrar cada pequeño hito y a ver la vida de otra manera. Después de vivir experiencias de vida o muerte como padre, eres capaz de no preocuparte por las cosas pequeñas y relajarte ante otros factores de estrés."

"Nos está enseñando que, aunque su vida no sea lo que esperábamos y deseábamos para ella, está construyendo su propia y hermosa historia para que todos la abracemos".



Fuentes

La información contenida en este folleto se ha extraído de la literatura médica publicada y de la información facilitada por miembros de Único y familias con síndrome de ReNU. El nombre del autor y la fecha de publicación de los artículos en la literatura médica se dan para permitirle buscar los resúmenes o los artículos originales en Internet en PubMed (<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/>). Puede obtener la mayoría de los artículos de Unique.

Referencias

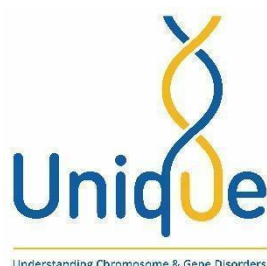
* Chen Y (2024) De novo variants in the RNU4-2 snRNA cause a frequent neurodevelopmental syndrome. Nature. PMID 38991538.
<https://www.nature.com/articles/s41586-024-07773-7>

Nota: un asterisco indica los artículos que son de "acceso abierto" y están disponibles para todo el mundo en <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov>.

Sitios web, grupos de Facebook y otros enlaces

- www.renusyndrome.org - Apoyo e información para las familias afectadas por la NDD sindrómica RNU4-2
- [RNU4-2/ ReNU Syndrome Family Connect](#) - Grupo de apoyo en Facebook para padres y cuidadores principales de personas diagnosticadas de síndrome de ReNU.
- [RNU4-2 / ReNU Syndrome United](#) - Página de Facebook abierta a todos, incluidos familiares, amigos, investigadores, médicos, terapeutas, organizaciones y cualquier otra persona interesada en el síndrome de ReNU.
- [Síndrome de ReNU United LinkedIn](#) - Página de LinkedIn
- www.syndrome-renu.fr - Asociación francesa del síndrome de ReNU (email: syndrome.renu.france@gmail.com)
- www.facebook.com/groups/1671427560388792 - Página de Facebook abierta a todas las familias y contactos australianos (correo electrónico: renusyndromeaustralia@gmail.com)
- www.sinromerenu.es - Asociación en España de Síndrome de ReNU. (e-mail: asociacionsindromerenu@gmail.com)

Informar Soporte de Red



Grupo de apoyo a los trastornos cromosómicos raros
The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey, RH8, 9EE, Reino Unido,
Tel: +44(0)1883 723356
info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

Únete a Unique para obtener vínculos familiares, información y apoyo.

<https://rarechromo.org/join-us/>

Único es una organización benéfica sin financiación pública, que depende enteramente de donaciones y subvenciones. Si puede, haga una donación a través de nuestro sitio web:

<https://rarechromo.org/donate/> ¡Ayúdenos a !

Esta guía informativa no sustituye el asesoramiento médico personal. Las familias deben consultar a un médico cualificado en todos los asuntos relacionados con el diagnóstico genético, la gestión y la salud. La información sobre los cambios genéticos es un campo que evoluciona muy rápidamente y, aunque se considera que la información de esta guía es la mejor disponible en el momento de su publicación, algunos datos pueden cambiar posteriormente.

Esta guía fue escrita por Unique (CA) y Nicky Whiffin (PhD), Big Data Institute, University of Oxford, UK; Anne O'Donnell-Luria (MD, PhD), Division of Genetics and Genomics, Boston Children's Hospital, Boston, USA; Gabrielle Lemire (MD), Center for Mendelian Genomics, Broad Institute, Cambridge, USA; Sarah L. Stenton (MD, PhD), Center for Mendelian Genomics, Broad Institute, Cambridge, EE.UU.; y Stephan Sanders (MD, PhD), Institute of Developmental and Regenerative Medicine, University of Oxford.

Versión 1 (2025)

Derechos de autor© Unique 2025