



Understanding Chromosome & Gene Disorders

Síndrome ReNU

RNU4-2



rarechromo.org

Si estás leyendo esta información, probablemente tú y quienes te rodean estéis al inicio de vuestro camino con el síndrome ReNU, un trastorno del neurodesarrollo que afecta múltiples sistemas orgánicos y es causado por variantes patogénicas en el gen *RNU4-2*. Esperamos que esta información te ayude a comprender esta condición, a conectarte con otras familias y a acceder al apoyo necesario. Al principio puede parecer abrumador, así que tómate tu tiempo, anota cualquier pregunta y vuelve cuando estés listo para obtener más información.

¿Qué es el síndrome ReNU?

El **síndrome ReNU** es una enfermedad genética rara que se describió por primera vez en 2024. Se trata de un trastorno del neurodesarrollo (TND), lo que significa que afecta el funcionamiento del cerebro, impactando el aprendizaje, el comportamiento, el habla y el movimiento. Otros rasgos comunes incluyen baja estatura, tamaño reducido de la cabeza (microcefalia), pérdida visual o problemas en los movimientos oculares, fragilidad ósea y convulsiones. Se han observado muchas otras manifestaciones adicionales en personas con síndrome ReNU.

Como ocurre con muchas enfermedades genéticas, cada persona se ve afectada de manera diferente. Es importante disfrutar del crecimiento de tu hijo sin compararlo con otros. Después de todo, todos somos únicos.

¿Qué causa el síndrome ReNU?

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

Los **genes** son instrucciones que tienen un papel importante para nuestro crecimiento y desarrollo. Están formados por **ADN** y organizados en estructuras llamadas **cromosomas**. Los cromosomas, por tanto, contienen toda nuestra información genética.

El ADN está compuesto por bloques básicos llamados **bases** o **nucleótidos**. Existen cuatro bases principales, representadas por las letras A, C, G y T. Estas bases se emparejan en la estructura del ADN, formando **pares de bases** (ver imagen abajo). La secuencia completa de nuestro ADN tiene más de tres mil millones de pares de bases.

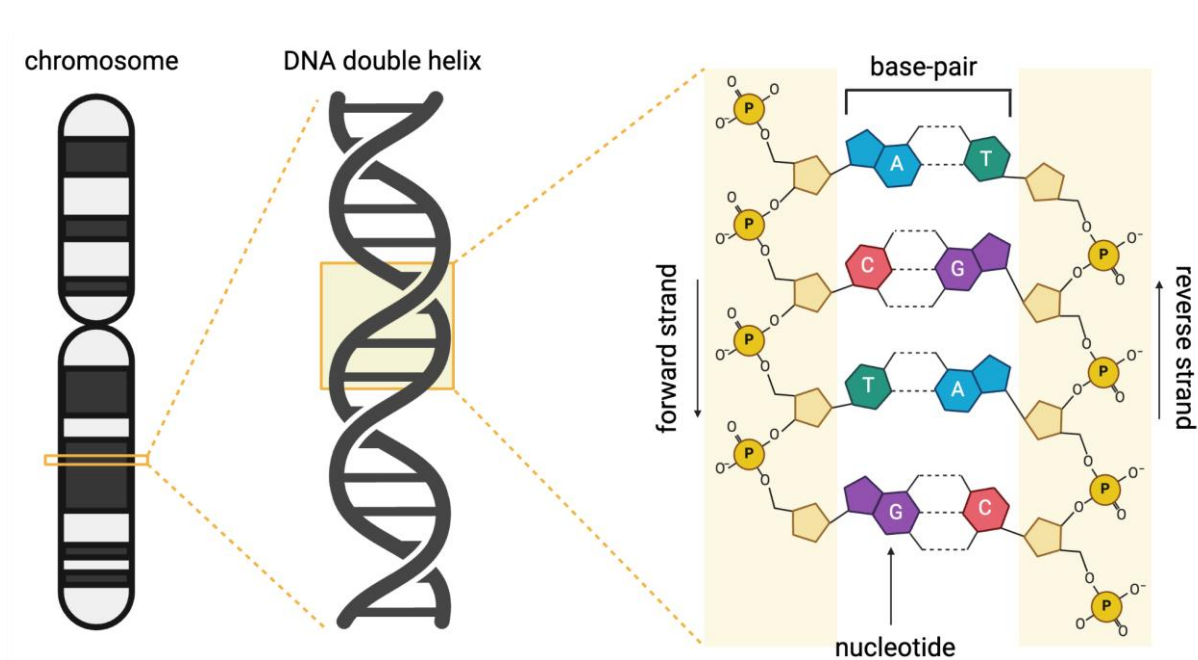


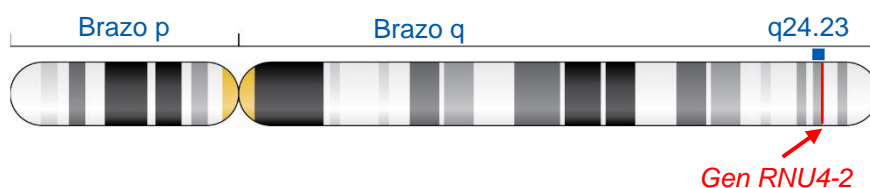
figura realizada usando biorender

La mayoría de las enfermedades genéticas son causadas por cambios en genes que contienen instrucciones para producir **proteínas**, los llamados genes codificantes de proteínas. Las proteínas son moléculas formadas por largas cadenas de sustancias químicas llamadas **aminoácidos** y desempeñan funciones fundamentales en el cuerpo. Esto se debe a que las proteínas son esenciales para muchos procesos, como la digestión de los alimentos, el movimiento de los músculos, el crecimiento de los órganos y el mantenimiento de su correcto funcionamiento.

También existen muchos que no contienen instrucciones para producir proteínas (**genes no codificantes**). En su lugar, proporcionan instrucciones para la producción de otras moléculas, como ciertos tipos de **ARN**, que regulan o asisten en la producción de proteínas. El síndrome ReNU es causado por cambios específicos en uno de estos genes no codificantes, llamado *RNU4-2*, que es muy activo durante el desarrollo cerebral. *RNU4-2* no codifica una proteína, sino que participa en un proceso complejo llamado **splicing**, que permite que la mayoría de los genes codificantes produzcan las proteínas correctas. Cuando este proceso no funciona correctamente debido a alteraciones en el gen *RNU4-2*, se modifica la forma en que se producen ciertas proteínas, lo que interfiere en el desarrollo cerebral y provoca las manifestaciones características del síndrome ReNU. Puedes encontrar información más detallada [aquí](#).

RNU4-2 es un gen pequeño de 141 pares de bases, ubicado en el brazo largo ('q') del **cromosoma 12**, en una región denominada **12q24.23** (como se muestra en la imagen a continuación).

Cromosoma 12



En nuestras células, tenemos dos copias del cromosoma 12, por lo que también tenemos dos copias del gen *RNU4-2* (una heredada de nuestra madre y otra de nuestro padre). El síndrome ReNU ocurre cuando solo una de las dos copias del gen *RNU4-2* está afectada, mientras que la otra copia sigue siendo funcional. Esto se conoce como herencia **autosómica dominante**, ya que los cromosomas numerados se llaman autosomas, y las enfermedades genéticas que ocurren cuando solo una copia de un gen autosómico está alterada se consideran dominantes. Unique publica una guía específica sobre los [trastornos de un solo gen y la herencia autosómica dominante](#).

En la gran mayoría de los casos, el cambio genético que causa el síndrome ReNU ha ocurrido por primera vez en la familia, en la persona afectada (ver página 17).

Informe Genético

Los resultados de las pruebas genéticas (genómicas) suelen ser comunicados por el profesional que solicitó el estudio, que puede ser un genetista, un consejero genético u otro especialista. Las investigaciones han demostrado que los cambios genéticos en el gen *RNU4-2* son responsables del desarrollo del síndrome ReNU. Hasta ahora, se han identificado variantes patogénicas dentro de una región crítica de solo 18 pares de bases en el gen, aunque es posible que existan variantes patogénicas fuera de esta región.

Un ejemplo de un resultado de prueba genética para el cambio más común identificado en el gen *RNU4-2* mediante **secuenciación del genoma (GS)** se muestra en la siguiente página. Esta **inserción de una sola base**, en la que un nucleótido extra se inserta en la secuencia de ADN del gen *RNU4-2*, es probablemente la causa del síndrome ReNU en la mayoría de las personas afectadas.

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

GRCh38	Indica qué versión del genoma humano se ha usado para comparar
chr12	El análisis ha mostrado una anomalía de ADN que implica al cromosoma 12
120,291,839	Señala la posición de la pareja de bases donde está el cambio dentro de la secuencia de ADN
T>TA	Señala que las bases de ADN han cambiado, indicándose aquí la adición de un nucleótido A después de T *
n.64_65insT	Señala el cambio de la secuencia genética; un nucleótido T extra se ha insertado (ins) en la región no codificante (n) de ADN entre los nucleótidos en las posiciones 64 y 65 *
dn	La inserción ha ocurrido dn o de novo (como un “Nuevo evento”): el ADN de los padres ha sido revisado, y no se observa esa inserción u otro cambio ADN, por lo que la inserción no ha sido heredada de ninguno de los padres biológicos

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

También se han reportado otros cambios genéticos, incluidos [variantes de un solo nucleótido \(SNVs\)](#), en los que un nucleótido es sustituido por otro en una única posición de la secuencia del ADN del gen *RNU4-2*. Sin embargo, estas variantes son más raras (se muestra un ejemplo a continuación).

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

GRCh38	Indica qué versión del genoma humano se utilizó para la comparación
chr12	El análisis reveló una anomalía en el ADN que involucra el cromosoma 12.
120,291,826	Representa la posición del par de bases donde ocurre el cambio dentro de la secuencia de ADN
T>G	Indica que en esa posición específica de la secuencia de ADN, la base T ha sido sustituida por una G *
n.78A>C	Representa el cambio en la secuencia del gen, donde el nucleótido A ha sido reemplazado por una C en la posición 78 *

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

Unique publica una guía específica sobre la [interpretación de resultados de pruebas genéticas](#).

¿Qué características y síntomas tienen las personas con síndrome ReNU?

Como ocurre con muchas enfermedades genéticas, los niños con síndrome ReNU pueden presentar una variedad de síntomas y características. A medida que más personas sean diagnosticadas y se comparta más información, se podrá entender mejor el rango de síntomas y la probabilidad de que una persona tenga ciertas manifestaciones.

No parece haber diferencias en la forma en que el síndrome afecta a niños y niñas (o varones y mujeres).

A continuación, se presentan las principales preocupaciones médicas y del desarrollo que se han reportado en personas con síndrome ReNU. Sin embargo, es importante recordar que ninguna persona tendrá todas las características enumeradas y que cada individuo presentará diferentes síntomas y necesidades médicas.

Características comunes

- Algún grado de retraso en el desarrollo, generalmente moderado a severo.
- Algún grado de discapacidad intelectual (DI), generalmente moderada a severa.
- Retraso en el habla y el lenguaje: la mayoría son no verbales, aunque algunos pueden decir algunas palabras.
- Trastorno del espectro autista (TEA).
- Problemas de conducta.
- Tono muscular bajo (hipotonía).
- Convulsiones de distintos tipos.
- Anomalías cerebrales identificadas en resonancia magnética (RM).
- Rasgos faciales característicos.
- Baja estatura.
- Cabeza pequeña (microcefalia), presente en la mayoría desde el nacimiento (congénita).
- Problemas de visión.
- Dificultades en la alimentación.
- Crecimiento deficiente.
- Estreñimiento y reflujo gastroesofágico (ERGE o GORD/GERD).
- Anomalías óseas/esqueléticas.

Otras posibles características

En un número menor de casos, también se han observado otras características:

- Pérdida auditiva.
- Dificultades para caminar (marcha anormal) o incapacidad para caminar.
- Anomalías hormonales (endocrinas).
- Anomalías en las extremidades, principalmente en manos y pies.
- Problemas de sueño.
- Anomalías en riñones y genitales (anomalías urogenitales).
- Problemas dentales.
- Problemas cardíacos.
- Alteraciones en la piel.
- Hernias.

Embarazo

Si bien algunas madres que llevan un bebé con síndrome de ReNU han informado un embarazo sin complicaciones, muchas experimentaron preocupaciones durante la gestación. Cuando se identificó una causa de preocupación, las ecografías durante el embarazo detectaron un crecimiento lento en el útero (restricción del crecimiento intrauterino (RCIU) o pequeño para la edad gestacional (PEG)) y anomalías, incluyendo ventrículos cerebrales agrandados (ventriculomegalia) y una cabeza y cerebro inusualmente pequeños (microcefalia). Ocasionalmente, se reportaron sangrados/manchados y disminución de los movimientos fetales.



4 semanas

“El crecimiento fetal bajó alrededor de las 28 semanas.”

Recién nacidos

Mientras que algunos bebés experimentaron cierto grado de dificultad en el período neonatal, otros tuvieron un parto y un período posnatal más rutinarios. Algunos bebés mostraron signos de dificultad al nacer, a menudo relacionados con problemas de alimentación y respiración. Se ha informado que algunos bebés presentan parálisis cerebral. Muchos han sido descritos como "flácidos" en el período neonatal. Los profesionales llaman a esto hipotonía, y puede provocar dificultades para succionar, tragar y/o agarrarse al pecho. La hipotonía también puede causar retrasos en la adquisición de hitos del desarrollo, como girar, sentarse, gatear y caminar. Algunos bebés necesitaron oxígeno en el período neonatal, y algunos pasaron tiempo en la unidad de cuidados intensivos neonatales (UCIN).

“Bebé muy flácido; reflejo de succión muy pobre. Línea de suministro [un dispositivo que permite al bebé recibir leche extra en el pecho] mientras amamantaba, eventualmente aprendió y se alimentó del pecho durante un par de años junto con la introducción de alimentos sólidos.”

“Hipotonía, dificultades con la lactancia, pérdida de peso (fallo de medro).”

Apariencia

Ciertas características faciales distintivas son un rasgo casi universal en los niños con síndrome de ReNU, algunas de las cuales se deben a la debilidad muscular, lo que puede provocar una expresión facial relativamente inexpresiva (cara miopática). Estas características pueden hacer que notes similitudes entre tu hijo y otros niños con el síndrome de ReNU.

Las características más comunes incluyen una cara alargada con mejillas llenas y un puente nasal ancho, ojos hundidos (algunos muy espaciados, otros poco espaciados), pliegues cutáneos en la esquina interna del ojo (epicanto), puente nasal ancho, nariz respingada (nares antevertidas), fosas nasales subdesarrolladas (alas nasales hipoplásicas) y orejas grandes y en copa (algunas rotadas posteriormente). Los niños suelen tener una boca distintiva con mejillas y labios llenos con las comisuras hacia abajo, un paladar alto y arqueado, y una lengua grande o protuberante.

“Sacaba mucho la lengua en los primeros años de vida, pero ya no lo hace tanto a los 4 años.”

Desarrollo

■ Habilidades motoras finas y groseras

Hasta la fecha [2025], se ha informado algún grado de retraso en el desarrollo en todos los niños con síndrome de ReNU. El retraso suele ser moderado a severo, lo que implica que los hitos del desarrollo, como girar, sentarse, caminar, jugar con juguetes, usar cubiertos, manejar cremalleras y botones, y el control de esfínteres, suelen estar retrasados. Los niños con ciertas variantes parecen presentar un retraso menos severo.

La hipotonía (bajo tono muscular) es común y puede afectar la movilidad, aunque generalmente mejora con la maduración. Para los 5 años, la mayoría de los niños pueden caminar, aunque algunos presentan una marcha amplia o atáxica. En algunos casos, el caminar de forma independiente puede no llegar a lograrse.

La intervención temprana con fisioterapia (PT) y terapia ocupacional (OT) regulares puede ser beneficiosa. El uso de órtesis como botas de apoyo, plantillas y férulas también puede ayudar a mejorar la movilidad. Algunos niños utilizan soportes para mantenerse en pie o se benefician del uso de entrenadores de marcha o cochecitos adaptados.

El control de esfínteres suele retrasarse significativamente, aunque algunos logran cierto nivel de autonomía. Unique publica guías específicas sobre [Terapias](#) y sobre [Entrenamiento para el control de esfínteres y continencia](#).

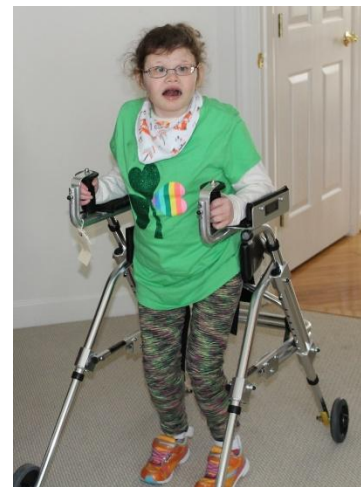
“La hipotonía no fue detectada por los profesionales de la salud, ni por nosotros, hasta que tenía unos 4 meses. Notamos que tenía problemas para controlar la cabeza y para alcanzar los juguetes. Sin embargo, su bajo tono muscular no afectó su capacidad para respirar o alimentarse como recién nacida.”

“La hidroterapia fue maravillosa para contrarrestar la hipotonía cuando era bebé.”

“A los 3 años se sentó de forma independiente (Día de Navidad; ¡el mejor regalo de todos!); a los 4 años comenzó a arrastrarse estilo comando; a los 6 años dio pasos con soporte bajo los brazos; a los 7 años logró caminar de forma independiente (bajo supervisión); a los 15 años logró continencia urinaria (a veces incluso nocturna). Actualmente, con 28 años, funciona al nivel de un niño de 18 meses a 3 años. Tiene bajo tono muscular, puede caminar distancias cortas de unos 25 metros (usa silla de ruedas para distancias más largas), pero prefiere desplazarse sentado en el suelo. En casa, se entretiene con sus juguetes en el suelo; en los programas de día, se sienta en las mesas para las actividades o se mueve libremente. La fatiga puede ser un problema; cuando ocurre, va a su habitación para indicar que quiere acostarse. No sucede con frecuencia, pero para mí es una señal de alerta de que puede estar enfermado o simplemente cansada.”

“Retrasos tempranos en hitos del desarrollo, como caminar y hablar. Hipotonía benigna global. Comenzó a caminar con un andador con máxima asistencia alrededor de los 8 años.”

“La intervención temprana con hidroterapia ayudó mucho con su hipotonía. Ahora, con 16 años, es una chica muy fuerte y ya no muestra signos de flacidez.”



11 años



18 años

■ Desarrollo intelectual y aprendizaje

Todos los niños con síndrome de ReNU presentan algún grado de discapacidad intelectual (DI) y es muy probable que necesiten apoyo temprano y continuo en su aprendizaje. Algunos niños pueden aprender a leer y escribir. La intervención temprana puede ser particularmente beneficiosa, y se recomienda realizar pruebas formales para evaluar las necesidades individuales específicas.

Unique publica guías específicas sobre [Educación](#) y sobre [Educación superior, formación y empleo](#).

“Ver a nuestra hija aprender algo nuevo cada día me llena de orgullo. Cada día es un nuevo aprendizaje para todos nosotros como familia. También ha habido días difíciles, pero siempre los hemos superado, lo que me demuestra la fuerza y el poder que tiene mi niña. Ha avanzado muchísimo desde que comenzó la guardería, y siempre nos demuestra su progreso cuando asistimos a las reuniones de padres o hablamos con sus maestros.”

■ **Discurso y lenguaje**

Los niños con síndrome de ReNU suelen ser no verbales. Aquellos que desarrollan el habla pueden llegar a decir palabras sueltas, mientras que unos pocos (al menos dos con una SNV) tienen un habla fluida. Casi universalmente, los padres creen que su hijo comprende mucho más de lo que puede expresar.

Una evaluación realizada por un logopeda debería permitir identificar las dificultades específicas de su hijo, facilitando sesiones de terapia regulares adaptadas a sus áreas de necesidad. En los casos en los que los niños no tienen habla o dicen muy pocas palabras, los métodos de Comunicación Aumentativa y Alternativa (CAA), que incluyen señalar, pictogramas, gestos, expresiones faciales, lenguaje de signos simplificado y sistemas de comunicación de alta tecnología (comunicación asistida), pueden mejorar su capacidad para comunicar sus pensamientos y necesidades.

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

“Considere buscar un logopeda especializado en CAA, ya que ha sido un área de gran importancia para nosotros.”

“Balbuceaba de bebé – ‘Nan, Papá y La’ – los perdió alrededor de los 18 meses tras enfermedades repetidas, nunca volvieron. ¡Pero es muy vocal! A menudo es muy ruidosa, compite con el volumen del televisor o con quienes hablan a su alrededor; frecuentemente entra en ‘modo teléfono’ y grita mientras su madre intenta hacer o recibir una llamada cerca de ella. Tiene habilidades bastante buenas de lenguaje receptivo: palabras sencillas como ‘Paso’, ‘Arriba’ o ‘Abajo’ la alertan sobre irregularidades en el terreno. Usa muchas expresiones faciales.”

“Puede cantar canciones. No pronuncia claramente las palabras, pero se entiende lo que canta. Eso me hace saber que ama la música y disfruta mucho de ella.”

“El habla sigue estando significativamente retrasada a los 4 años. Continúa en terapia del habla y recientemente adquirió un dispositivo de CAA con el que está trabajando. Es capaz de utilizar frases de una a tres palabras para peticiones básicas. También señala y gruñe para hacerse entender. Balbucea mucho, repite frases de canciones o películas, y canta y tararea con frecuencia.”

“Puede emitir sonidos y le encanta tararear y cantar. Ha dicho ‘Mamá’, ‘Papá’ y ‘sí’. Usa tecnología asistida en la escuela para elegir entre seis palabras en una pantalla.”

“La comunicación y la terapia del habla, así como las ayudas de CAA, son altamente recomendadas, cuanto antes mejor. Se comenzó con lenguaje de signos clave, luego PECS y, en un inicio, Touch Chat, para después usar Proloquo2Go en el iPad. La comunicación ha sido la prioridad de nuestra familia, ya que nuestra hija es muy sociable y determinada, por lo que facilitar ese objetivo ha sido crucial. A los 16 años, usa lenguaje de signos clave, Proloquo2Go y sonidos para varias palabras que solo las personas cercanas pueden reconocer.”

■ **Alimentación**

Los problemas de alimentación son comunes y pueden presentarse en recién nacidos, en la infancia temprana, en la adolescencia o a lo largo de todas estas etapas.

Los bebés con tono muscular bajo (hipotonía) pueden succionar débilmente y encontrar el amamantamiento o la alimentación con biberón muy agotadora. Pueden tardar mucho en alimentarse o necesitar ser alimentados con más frecuencia. Algunos pueden necesitar leche con alto contenido energético para fomentar el aumento de peso.

Casi la mitad de los bebés sufren reflujo gastroesofágico (RGE), en el cual la comida regresa fácilmente por el esófago. Esto puede requerir tratamiento, incluyendo posicionamiento cuidadoso durante la alimentación, medicación, suplementos nutricionales o, en algunos casos, la inserción de una sonda nasogástrica (SNG) o una gastrostomía endoscópica percutánea (PEG/G-tube). Otros problemas reportados incluyen aspiración (cuando líquidos, alimentos o saliva entran en las vías respiratorias o los pulmones).

A medida que los niños crecen, pueden tener dificultades para pasar a alimentos en puré y luego a sólidos. Algunos padres mencionaron que su hijo era un comedor quisquilloso; otros tuvieron dificultades con alimentos con texturas y con la masticación. Algunos continúan requiriendo alimentos triturados, blandos o cortados en trozos pequeños.

La alimentación de bebés y niños suele ser una experiencia placentera. Para los bebés con dificultades iniciales de alimentación, puede volverse estresante, y algunos niños que han superado problemas de deglución, reflujo o masticación pueden volverse adversos a la comida. Consulte con su médico de cabecera, enfermera, logopeda o pediatra sobre clínicas especializadas en alimentación donde puedan evaluar la situación y ofrecer recomendaciones para tratar cualquier dificultad con la alimentación y la bebida.

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

“Con persistencia, disfruta de una variedad de alimentos blandos. Tiene riesgo de atragantamiento, por lo que necesita supervisión, asistencia y preparación especial de la comida. Aunque la alimentan, puede comer por sí misma (comida con los dedos), pero tarda mucho... hasta tres horas en una sola comida.”

“Tuvo que ser alimentada con biberón, usa tazas especiales y solo come alimentos triturados.”

■ Estreñimiento

El estreñimiento, en el que las evacuaciones intestinales se vuelven menos frecuentes y es más difícil expulsar las heces, es común en los niños con síndrome de ReNU. Puede estar relacionado con el tono muscular bajo, poca actividad física, una dieta baja en fibra y una ingesta reducida de líquidos, entre otras causas que no se comprenden completamente. Es importante que consulte con un médico para analizar las posibles causas, quien podría recomendar cambios en la dieta o el uso de ablandadores de heces o laxantes. Algunos niños han encontrado alivio con enemas cuando los síntomas han sido particularmente severos.

“De repente desarrolló estreñimiento a los 15 años... ¿Crecimiento acelerado? ¿Hormonas?”

■ Crecimiento y estatura

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

“Siempre ha sido baja para su edad desde el nacimiento.”

■ Personalidad

Los niños con síndrome de ReNU suelen presentar comportamientos acordes con su grado general de retraso en el desarrollo y son descritos por los padres como muy afectuosos, con muchas muestras de abrazos, caricias y besos.

Les gustan especialmente las actividades sensoriales relacionadas con la música, los juguetes musicales y los sonidos de coches y aviones. Disfrutan salpicando en el agua y la sensación del viento. Muchos disfrutaban de diversas actividades como columpios y paseos.

“En general, tiene un carácter feliz, es una persona muy pasiva, tranquila y contenta. Puede mostrar frustración o molestia poniéndose rígida, gruñendo, agitando las manos o mordiéndose la mano. Se enfada y, a veces, llora si se reproduce el ‘género de música equivocado’.”

“Le encanta estar al aire libre, columpiarse, pasear, nadar, salpicar, jugar con juguetes que se iluminan, cantar, abrazar y reírse a carcajadas – ¡una alegría contagiosa!”

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

“Es una niña feliz. Cuando sonrío, no puedes evitar sonreír también. Le encanta la música y el canto. Le gusta pasar tiempo con las personas que quiere, pero también valora su tiempo a solas para jugar en su habitación. Le fascinan los animales, especialmente los de granja.”

“Muy cariñosa y afectuosa. Le encantan el agua, las luces y los juguetes giratorios. Ama la música y balancearse de un lado a otro – bailar. Tiene sentido del humor y se ríe de cosas aleatorias. Es muy sociable – no tiene conciencia de extraños ni de peligro.”



15 años



10 años

■ Diferencias en el 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 fácilmente. Estas conductas pueden estar basadas en la ansiedad debido a otras dificultades en áreas como la comprensión y la comunicación. Los niños suelen beneficiarse de rutinas consistentes, límites, recompensas y otras técnicas de manejo conductual. También pueden ser útiles los esfuerzos por abordar las dificultades de comunicación y otros desafíos.

La mitad de los niños con síndrome de ReNU tienen un diagnóstico o rasgos de trastorno del espectro autista (TEA). No existe una "prueba médica" que diagnostique el TEA, pero los niños pueden someterse a una evaluación conductual específica para el autismo, generalmente realizada por un médico y un psicólogo especialmente capacitados. Esta evaluación puede ser multidisciplinaria e incluir a un terapeuta del habla y lenguaje, así como a un terapeuta ocupacional, y se adapta a la edad del niño. Dependiendo del resultado, puede recomendarse 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 [Comportamiento desafiante](#).

"Diagnosticado con autismo alrededor de los 3 años."

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

"Solo muestra diferencias en el comportamiento debido a las hormonas y la adolescencia, además de la frustración por la comunicación."

■ Sueño

Aproximadamente la mitad de los bebés y niños con síndrome de ReNU han experimentado problemas con el sueño. Las razones de las dificultades para dormir no siempre son bien comprendidas y también pueden presentarse en muchos niños con desarrollo típico. Puede ser un desafío para toda la familia cuando un niño no concilia el sueño fácilmente o no duerme lo suficiente con buena calidad. Las rutinas del sueño o ayudas para dormir pueden ser útiles, aunque no se ha evaluado su efectividad en el síndrome de ReNU. Se recomienda discutir esto con el pediatra.

Unique ofrece una guía adicional sobre el [sueño](#).

"Necesita un cóctel de sedantes; de lo contrario, se despierta varias veces por noche."

"Cuando aumentaron las crisis epilépticas y se incrementaron los medicamentos, también lo hicieron las alteraciones del sueño."

■ Vida adulta

Las experiencias en la adultez pueden variar considerablemente y dependerán de muchos factores, incluyendo el nivel de discapacidad intelectual y dificultades de aprendizaje, problemas médicos persistentes y las mejoras en las intervenciones tempranas, terapias y tratamientos.

Unique publica una guía aparte sobre la transición a la [vida adulta](#).

"A nuestra hija LE ENCANTA chapotear cada semana en centros acuáticos locales, ya sea en el spa o, en días tranquilos, en la piscina climatizada con su cuidador 1:1, pues a menudo le molesta mucho el ruido. Le gusta hacerse notar cuando otros hablan cerca de ella y, muchas veces, supera en volumen a quienes la rodean..."

"La equitación es una actividad regular que disfruta. 'Riding for the Disabled' (Equitación para personas con discapacidad) fue una gran oportunidad tanto en su etapa escolar como en los primeros años de los programas diurnos para adultos. Recientemente, ha cambiado a un centro ecuestre local, donde, después de 12 meses sin montar, se ha adaptado rápidamente a sus sesiones a caballo."

"Disfruta pasar tiempo con sus compañeros en los programas diurnos a los que asiste cuatro días a la semana, aunque suele empezar tarde porque le gusta dormir hasta tarde. Sus cuidadores la recogen después de las sesiones y realizan actividades en la comunidad como masajes, caminatas (en su silla), compras o la llevan a casa."

"Una noche a la semana, el cuidador la alimenta y la prepara para dormir, lo que le da a mamá una noche libre."

"Un par de veces al mes, los fines de semana, sale a la comunidad con su cuidador por el día; le encantan los caminos con baches y las luces brillantes del tráfico en sentido contrario."

"Tres noches al mes, accede a servicios de Respiro, lo que nos da un descanso del trabajo a tiempo completo que implica su cuidado, y ella también tiene un cambio de ambiente. A menudo, su amiga de la escuela asiste al mismo servicio de respiro en los mismos fines de semana: ¡es genial que puedan compartir ese tiempo juntas!"

Cuestiones médicas

■ Convulsiones

Muchos niños con el síndrome de ReNU experimentan algún tipo de convulsión (un cambio repentino e inesperado en la actividad eléctrica del cerebro). La edad de inicio 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 conocimiento.

El electroencefalograma (EEG) y la telemetría con video (EEG con video) son pruebas médicas que pueden usarse para medir y registrar la actividad eléctrica del cerebro y son herramientas que, cuando se usan junto con otras pruebas, pueden ayudar a diagnosticar el tipo de convulsión experimentada. Más de un tipo de convulsión puede estar presente en la misma persona. Hasta la fecha, se han informado varios tipos de convulsiones, incluyendo:

Convulsiones focales Este tipo de convulsión comienza en un lado del cerebro y anteriormente se llamaba convulsión parcial. Las convulsiones de inicio focal son el tipo más común de convulsiones experimentadas por personas con epilepsia.

Espasmos infantiles Tipo de convulsión que suele ocurrir en grupos en bebés de entre 3 y 10 meses. Se observa con mayor frecuencia cuando el bebé despierta y puede ser evidente o sutil.

Convulsiones febriles Estos episodios solo ocurren cuando el niño tiene fiebre alta.

Tónico-clónica generalizada Es el tipo de convulsión que la mayoría de la gente asocia con la epilepsia. Al inicio de la convulsión, la actividad eléctrica anormal involucra ambos lados del cerebro. La convulsión involucra una fase de rigidez seguida de sacudidas.

Estado epiléptico Ocurre cuando una convulsión dura más de 5 minutos o cuando las convulsiones ocurren muy seguidas y la persona no recupera la conciencia entre ellas. Para más información visita www.epilepsysociety.org.uk.

Las convulsiones pueden causar mucha preocupación a las familias y pueden ser aterradoras de presenciar, pero en la mayoría de los casos se resuelven por sí solas o con tratamiento médico. Keppra (Levetiracetam) es con frecuencia efectivo para el control de convulsiones. Si tu hijo tiene una convulsión por primera vez, es importante retirar peligros cercanos para que no pueda lastimarse y contactar a un profesional médico.

“Cuando era niño (a los 3 y 4 años) - dos convulsiones febriles y más tarde otra por acidosis metabólica (a los 6 años).”

“Tuvo una convulsión severa poco después de su cuarto cumpleaños. Requirió intubación por un corto tiempo mientras estuvo hospitalizada. El EEG durante la hospitalización no mostró más actividad convulsiva. Durante esta hospitalización también se encontró que tenía fiebre alta y un virus (adenovirus).”

“Síndrome de Lennox-Gastaut – principalmente convulsiones tónico-clónicas; sin embargo, tiene ausencias y focales sin conciencia.”

“Focales, tónico-clónicas generalizadas, ausencias y estado epiléptico.”

■ Anomalías cerebrales

La resonancia magnética cerebral (MRI) es una técnica que puede utilizarse para visualizar el cerebro. Bajo MRI, se ha encontrado que la mayoría de los niños con síndrome de ReNU tienen una anomalía estructural cerebral. Los cambios observados varían, pero incluyen una reducción del volumen de sustancia blanca en el cerebro; subdesarrollo (hipoplasia) o ausencia parcial/total (agenesia) de la sustancia blanca que conecta las dos mitades del cerebro (cuerpo calloso);

reducción en el volumen cerebral (atrofia cerebelosa); ventrículos más grandes de lo normal (ventriculomegalia); retraso en la mielinización; y sacos llenos de líquido (quistes) en el cerebro. Estas serían diagnosticadas por un neurólogo y generalmente no tienen tratamiento específico.

“Ventrículos agrandados y cuerpo caloso adelgazado.”

“Tuvo una MRI cerebral a los 2 años que fue normal.”

“Reducción de la sustancia blanca.”

■ Ojos y visión

Los problemas con los ojos y la visión son comunes en niños con el síndrome de ReNU. Se ha informado una amplia variedad de condiciones, y cualquier niño puede tener más de un problema visual o relacionado con los ojos.

La mayoría de los niños tienen problemas con su visión. Pueden ser miopes (mala visión de lejos) o hipermétropes (mala visión de cerca), lo cual normalmente puede corregirse con gafas, pero algunos niños están registrados como legalmente ciegos. Un número similar de niños (aproximadamente 1 de cada 2 (50 por ciento)) tienen estrabismo, donde un ojo o ambos giran hacia adentro, hacia afuera, hacia arriba o hacia abajo, lo cual puede tratarse con parches, gafas, ejercicios o corrección quirúrgica, o presentan movimientos oculares incontrolados (nistagmo). También se ha informado hipoplasia del nervio óptico en una minoría de niños, así como discapacidad visual cortical (CVI), donde la discapacidad visual se debe a un problema del cerebro en lugar del ojo. Algunos niños son sensibles a la luz, lo que puede hacer que sus ojos se eleven hacia arriba.

“Discapacidad visual cortical - en gran parte resuelta; esotropía [tipo de estrabismo] – dos cirugías; atrofia óptica leve; nistagmo pendular horizontal - persistente.”

“Apraxia motora ocular (OMA) [incapacidad de realizar movimientos rápidos de los ojos en sentido horizontal desde el nacimiento]. Estrabismo cuando nació pero se resolvió. Nistagmo - los ojos giran hacia arriba y tienen movimientos sacádicos bruscos.”

“Usa gafas desde que tenía un año.”

■ Columna vertebral y huesos

Se ha informado una mayor incidencia de baja densidad ósea (osteopenia) en niños con el síndrome de ReNU, lo que significa que tienen un mayor riesgo de sufrir fracturas óseas recurrentes.

Algunos niños presentan un grado de displasia de cadera, en el cual las articulaciones de la cadera se luxan con facilidad. Esto puede ser evidente al nacer o desarrollarse más tarde. En cualquiera de los casos, puede tratarse con férulas y, si es necesario, inmovilización con yeso y posiblemente cirugía.

Las anomalías de la columna vertebral son relativamente comunes. Los bebés pueden nacer con una curvatura en la columna o desarrollarla, ya sea una desviación lateral de la columna (escoliosis), una curvatura excesiva en la parte superior de la espalda (cifosis) o una combinación de ambas (cifoescoliosis). La curvatura puede tratarse con fisioterapia y ejercicios, o, cuando sea necesario, con un corsé ortopédico o cirugía.

“Consideramos la cirugía de cadera y el yeso espica durante un par de años y estábamos muy nerviosos por someter a nuestra hija a esto. Pero lo llevó bien y soportó el yeso espica durante cinco semanas sin problemas. Sin embargo, las 8 semanas de rehabilitación hospitalaria y los dos años que tomó recuperar la movilidad que tenía antes de la cirugía fueron realmente difíciles para todos. Pero al final del día, ya no tiene dolor al sentarse y esa fue una gran diferencia que notamos poco después de la cirugía.”

“Displasia de cadera: nunca se luxó - no se ofreció cirugía. Estuvo en la clínica de vigilancia de cadera durante muchos años. Osteoporosis: tuvo una fractura en el pie cuando chocó sobre la rodilla de su hermana (a los 5 años) - se realizó ecografía y prueba de densidad mineral ósea. Diferencia en la longitud de las piernas.”

“Displasia de cadera bilateral leve, sin necesidad de intervención quirúrgica hasta la fecha.”

“Tuvo una fractura ósea aislada.”

“Tuvo displasia de cadera al nacer, pero se corrigió con una férula durante los primeros meses. Baja densidad ósea, pero las infusiones de ácido hialurónico ayudaron.”



27 años

■ Anomalías endocrinas (hormonales)

Los niños con el síndrome de ReNU pueden presentar problemas que afectan a sus hormonas. Estas condiciones incluyen hipotiroidismo (glándula tiroides poco activa), deficiencia de la hormona del crecimiento y problemas con la función general de la glándula pituitaria (panhipopituitarismo). Se debe considerar una evaluación por un endocrinólogo para analizar los niveles hormonales y la necesidad de tratamiento.

■ Pies

Los padres pueden notar que su hijo tiene surcos profundos en las plantas de los pies. También pueden presentar una posición inusual del pie, como pies planos (pes planus) o pie zambo (talipes), donde los pies giran hacia adentro y las plantas se orientan entre sí. Los dedos pueden superponerse y las uñas pueden estar subdesarrolladas (hipoplásicas) o tener formas anormales. Algunos niños presentan solo afectaciones leves, que no requieren tratamiento. Otros pueden beneficiarse de masajes, ortesis y fisioterapia. El tratamiento se adapta a cada niño y, en algunos casos, la corrección quirúrgica puede ser la mejor opción para mejorar la movilidad a largo plazo.

“Pies planos y juanetes. Usó ortesis tobillo-pie (AFOs) durante varios años hasta que dejó de tolerarlas. Actualmente usa separadores de silicona para los dedos/juanetes. Los zapatos se seleccionan para acomodar sus dedos cruzados y se realizan modificaciones en la suela interna del zapato derecho para compensar la diferencia en la longitud de las piernas y la alteración en la posición y el movimiento de su pierna (marcha en flexión con valgo ('rodillas en X')).”

“El dedo medio del pie está doblado debajo de los dedos a ambos lados.”

■ Audición

Algunos niños presentan deterioro auditivo o pérdida de audición, aunque en la mayoría la audición no parece estar afectada. La pérdida de audición puede ser conductiva, donde el sonido no puede viajar eficazmente hasta el oído interno; neurosensorial, donde hay problemas en el oído interno, a veces con la cóclea o el nervio auditivo (el nervio que envía señales al cerebro sobre el sonido); o una combinación de pérdida auditiva conductiva y neurosensorial.

Muchos tipos de pérdida de audición pueden manejarse con el uso de audífonos.

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

“Pérdida auditiva leve, usaba audífonos pero le causaban irritación en la piel. Tiene revisiones cada 12 meses.”

■ Anomalías de los genitales

Se han reportado anomalías menores en los genitales de niños en algunos casos, siendo la más frecuente los testículos no descendidos (criptorquidia). Esto también puede observarse en niños sin síndrome de ReNU, y en la mayoría de los casos puede corregirse con cirugía. No se han reportado anomalías genitales en niñas.

■ Riñones y anomalías del tracto urinario

Algunos bebés nacen con anomalías menores en los riñones y/o el tracto urinario. Las infecciones del tracto urinario (ITU) son relativamente comunes y pueden necesitar tratamiento con antibióticos. Las infecciones urinarias recurrentes pueden requerir tratamiento preventivo con antibióticos.

Las anomalías reportadas incluyen un agrandamiento de uno o ambos riñones (hidronefrosis) debido a una acumulación de orina en su interior, que a veces puede diagnosticarse durante el embarazo mediante ecografías. En casos leves, esto solo requiere monitoreo sin necesidad de tratamiento. Los casos más graves pueden aumentar el riesgo de ITU, que pueden tratarse con antibióticos o, en raras ocasiones, puede ser necesario insertar un catéter para eliminar la acumulación de orina y prevenir daños en el riñón. También se ha reportado reflujo vesicoureteral, en el que la orina fluye desde la vejiga de regreso al riñón, lo que puede dañarlo y causar infecciones urinarias frecuentes.

Otras condiciones descritas incluyen casos de bebés nacidos con cálculos renales (litiasis renal), depósitos generalizados de calcio en el riñón (nefrocalcinosis) y sacos llenos de líquido en los riñones (riñones quísticos), usualmente durante la vida fetal. Un quiste solitario puede no interferir con la función a menos que sea grande, pero múltiples quistes pueden hacer que el riñón afectado deje de funcionar. Un riñón multiquístico puede ser extirpado si causa molestias.

[“Infecciones urinarias recurrentes en la infancia - las tabletas de polvo de jugo de arándano ayudaron. La hipercalciuria provocó cálculos renales y una obstrucción resultante en el uréter izquierdo. Se sometió a cirugía y luego a la colocación temporal de un stent doble J alrededor de los 3 años. Riñones quísticos familiares. Se realiza ecografías renales regulares y pruebas de calcio/creatinina en orina. Bajo el cuidado de un nefrólogo.”](#)

■ Hernias

Algunos 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. Estas incluyen hernias en o cerca del ombligo (umbilical) y en la ingle interna (inguinal). Las hernias pueden curarse de forma natural sin necesidad de tratamiento, pero en la mayoría de los casos se requiere reparación quirúrgica.

[“Tuvo una hernia umbilical al nacer, no requirió tratamiento.”](#)

[“Dos cirugías de hernia.”](#)

■ Corazón

Se han encontrado afecciones cardíacas en algunas personas con síndrome ReNU reportadas hasta ahora, las cuales pueden estar presentes al nacer (congénitas) o desarrollarse más adelante en la vida. En los niños en los que se sospechan problemas cardíacos, estos pueden diagnosticarse mediante pruebas como un electrocardiograma (ECG) (registro de la actividad eléctrica del corazón), ecocardiograma (ecografía del corazón) o radiografía de tórax.

Los tipos de afecciones cardíacas son variables, pero incluyen anomalías que afectan el tamaño y la estructura del músculo y las válvulas del corazón. Estas pueden incluir un orificio entre las dos cavidades inferiores del corazón (defecto del tabique interventricular (DTV)); un cambio en una de las válvulas del corazón, como un defecto de la válvula mitral o una válvula aórtica bicúspide; el

fallo del cierre de una pequeña abertura en el corazón después del nacimiento (foramen oval permeable); y latidos cardíacos rápidos (taquicardia supraventricular). Algunas de estas afecciones son relativamente menores y se resuelven con el tiempo de forma natural. Otras pueden requerir tratamiento médico y algunas pueden necesitar cirugía.

“Tiene una miocardiopatía hipertrófica septal focal subaórtica. Me han dicho que no ha aumentado de tamaño con los años ni obstruye el flujo sanguíneo a través del corazón. Ya no está en seguimiento con el cardiólogo, ahora la controla el médico de cabecera.”

“Tuvo un ecocardiograma normal este año como parte del cribado rutinario.”

“No tiene afecciones cardíacas, aunque su frecuencia cardíaca en reposo es muy alta y está en el rango elevado.”

■ Problemas en la piel

Algunos niños con síndrome ReNU tienen una afección en la piel, como eccema, que provoca enrojecimiento, picazón e inflamación. El médico puede recomendar técnicas de autocuidado, emolientes y otros tratamientos para aliviar los síntomas.

Otras afecciones cutáneas reportadas incluyen manchas café con leche (máculas hiperpigmentadas); pérdida de pigmentación en la piel (vitíligo); decoloración azulada o rojiza de la piel con un patrón en forma de red (erupciones reticuladas); pequeñas protuberancias ásperas o parches en la piel (queratosis pilaris); crecimiento excesivo de vello en el cuerpo (hipertrichosis); y acumulación anormal de vasos sanguíneos en o debajo de la superficie de la piel que puede parecer una marca de nacimiento rojiza (hemangioma cutáneo).

“Rosácea facial. Dermatitis salival severa en las manos en ocasiones, tanto en la infancia como en la adultez.”

“Eccema en las piernas, a veces en la cara, piel sensible.”

■ Dientes

Los problemas dentales se han reportado en menos de la mitad de los niños con síndrome ReNU. Los padres han descrito varias alteraciones, como un tamaño inusual de la mandíbula que provoca apiñamiento o separación excesiva de los dientes; esmalte dental inusualmente delgado y débil (hipoplasia del esmalte); y erupción temprana de los dientes de leche y/o definitivos. Un alto nivel de cuidado dental es importante para minimizar el daño por caries. Los niños y adultos pueden beneficiarse de servicios dentales especializados en hospitales y, en algunos casos, pueden requerir tratamiento bajo anestesia general.

Unique publica guías específicas sobre el [cuidado de los dientes](#) y [problemas dentales comunes](#).

“Problema en el esmalte de los dientes frontales superiores; no hay caries presentes - me permite limpiarle y usar hilo dental, aunque una vez me mordió fuerte ... ahora uso un agarre modificado de cabeza/mandíbula.”

“Dientes débiles y raíces cortas en los dientes frontales.”

■ Hipersalivación y babeo

Varios padres han mencionado que sus hijos han experimentado una producción excesiva de saliva (hipersalivación) y/o babeo (sialorrea) en mayor o menor grado. El babeo puede ocurrir sin una producción excesiva de saliva si hay dificultad para mantener la boca cerrada o un mecanismo o ritmo de deglución inadecuado, como sucede en algunas afecciones neurológicas como la parálisis cerebral y la discapacidad intelectual. Existen diversas opciones de tratamiento, y en algunos casos se pueden prescribir medicamentos, como parches de hioscina, aunque pueden tener efectos secundarios. Los padres también informaron que sus hijos disfrutaban al morder o llevarse objetos a la boca, por lo que recomendaron el uso de tubos o collares para masticar.

“La lengua es su ‘juguete’ favorito, se la agarra con frecuencia. Esto le provocó una maceración severa en la piel de las manos, que se trató con éxito con spray Cavilon, cremas barrera y guantes de neopreno sin punta en los dedos. Los dispositivos oromotores, ‘Chewy T’s’ y similares también han ayudado a la piel de sus manos, ya que en su lugar mastica los juguetes, se mete el dedo en la garganta o se agarra la lengua.”

“Disfruta morder cosas como los tubos para masticar.”

¿Qué tan común es el **syndrome ReNU syndrome**?

Es difícil decirlo. Actualmente [enero de 2025], se han reportado en la literatura médica más de 250 personas con síndrome ReNU. Un estudio de Chen et al en 2024 estimó que las variantes patogénicas en el gen *RNU4-2* podrían explicar 1 de cada 250 casos de trastornos del neurodesarrollo (NDD) a nivel mundial (0,4 %), con un impacto potencial en decenas de miles de familias en todo el mundo.

¿Por qué ha ocurrido esto?

Cuando se conciben los niños, el material genético (ADN) de sus padres se copia en el óvulo y el espermatozoide que forman un nuevo individuo. Este proceso biológico de copia no es perfecto y ocurren cambios aleatorios en el código genético de todos los niños que no están presentes en el ADN de sus padres. Esto sucede 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 un efecto evidente. Sin embargo, en casos raros, estos cambios aleatorios pueden provocar problemas de salud o afectar el desarrollo.

Cuando uno de estos cambios aleatorios interrumpe la función del gen *RNU4-2*, el niño desarrollará el síndrome ReNU. En la gran mayoría de las personas identificadas hasta ahora [2025] con el síndrome ReNU, el cambio genético ha sido aleatorio (o “de novo” (dn)), lo que significa que ocurrió por primera vez en esa familia en el individuo afectado. En casos raros, uno de los padres puede tener la misma variante en algunas de sus células reproductoras (óvulos o espermatozoides) y transmitirla a su hijo; esto se conoce como mosaicismo germinal.

Es importante reconocer que nadie tiene la culpa de las variantes en su ADN, y ningún padre es responsable de que ocurra un nuevo cambio genético en su hijo. Todos tenemos nuestro propio conjunto único de variantes genéticas, y la mayoría de estos cambios en el ADN no tienen un efecto evidente.

¿Puede volver a ocurrir?

La posibilidad de tener otro hijo afectado por un trastorno genético raro depende del código genético de los padres. En casi todas las personas diagnosticadas con síndrome ReNU hasta ahora [2025], la alteración genética ha sido de novo (dn), lo que significa que ninguno de los padres tenía el mismo cambio en el gen *RNU4-2* que su hijo. Por lo tanto, la probabilidad de que los padres tengan otro hijo con síndrome ReNU suele ser inferior al 1%.

Una de las razones por las que existe una pequeña posibilidad residual de recurrencia es un fenómeno raro llamado mosaicismo germinal, mencionado anteriormente, aunque hasta la fecha no se ha documentado en el síndrome ReNU. Esto ocurre cuando uno de los padres porta un cambio genético, pero este se encuentra solo en algunas de sus células reproductoras (óvulos o espermatozoides). En estos casos, la alteración genética no se detectaría en análisis de sangre de los padres. Unique publica una guía general sobre el [mosaicismo](#) que cubre este fenómeno.

Un genetista clínico o un asesor genético puede proporcionar información específica a cada familia sobre el riesgo de tener más hijos con el síndrome ReNU. Unique también publica guías

sobre temas como [Planificación del próximo hijo](#), [Pruebas genéticas prenatales y diagnóstico](#), [Citas en genética clínica](#) y [Apoyo a los hermanos de niños con enfermedades genéticas raras](#).

¿Puede curarse el síndrome ReNU?

Actualmente, no hay una cura para el síndrome ReNU. Sin embargo, conocer el diagnóstico permite establecer un seguimiento, manejo y apoyo adecuados tanto para las personas afectadas como para sus familias.

Recomendaciones para el manejo

■ Inmediatamente después del diagnóstico

Cuando no se haya realizado como parte del proceso diagnóstico, debe llevarse a cabo una evaluación de las características del síndrome de ReNU presentes en la persona diagnosticada. Esto puede determinar qué características están presentes y cuál es su gravedad.

■ Cuidados de apoyo

El cuidado de una persona con síndrome de ReNU probablemente requerirá la atención coordinada de un equipo multidisciplinario de especialistas, que puede incluir:

Pediatras: médicos especializados en la salud física, mental y social de los niños desde el nacimiento hasta el adulto joven.

Gastroenterólogos: médicos que tratan enfermedades del estómago e intestinos.

Neurólogos: médicos especializados en trastornos del cerebro, la médula espinal y el sistema nervioso, incluyendo convulsiones y algunas afecciones musculoesqueléticas.

Ortopediatras: médicos especializados en huesos y músculos en niños.

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

Endocrinólogos: médicos que tratan trastornos hormonales y sus efectos en el cuerpo (por ejemplo, diabetes o hipotiroidismo).

Urólogos: médicos especializados en el diagnóstico y tratamiento de enfermedades del sistema urinario.

Oftalmólogos: médicos especializados en enfermedades de los ojos.

Podólogos: médicos que tratan afecciones del pie, tobillo y miembros inferiores.

Audiólogos: profesionales de la salud que diagnostican, tratan y ayudan a manejar trastornos de la audición y el equilibrio.

Otorrinolaringólogos: médicos especializados en afecciones del oído, nariz y garganta (ENT).

Dermatólogos: médicos que tratan enfermedades de la piel.

Cardiólogos: médicos especializados en trastornos del corazón.

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

Además, dietistas y/u otros profesionales de la salud pueden ser necesarios para planificar de manera sistemática y completa el tratamiento del niño afectado.

■ Tratamientos y terapias

La intervención temprana puede ser especialmente beneficiosa, y se recomienda realizar pruebas formales para evaluar las necesidades individuales de cada persona. Un [Plan de Educación Individualizado \(IEP\)](#) en EEUU, un [Plan de Educación, Salud y Atención \(EHCP\)](#) en Reino Unido, o documentos equivalentes en otros países, pueden ser emitidos tras una evaluación para garantizar que se proporcionen los apoyos educativos, sanitarios y sociales necesarios.

Actualmente, no existen tratamientos específicos para el síndrome de ReNU. En su lugar, los tratamientos y terapias se centran en abordar las manifestaciones y síntomas particulares de cada persona, e incluyen:

- **Fisioterapia (PT):** ayuda a mejorar el movimiento y la funcionalidad a través del ejercicio, la terapia manual, la educación y el asesoramiento. También puede incluir estrategias para el manejo del dolor.
- **Terapia Ocupacional (OT):** los terapeutas ocupacionales promueven la salud y el bienestar mediante actividades específicas que ayudan en la autogestión del trastorno. Pueden ayudar a desarrollar habilidades motoras gruesas y finas y proporcionar equipos de apoyo.
- **Terapia del Habla y Lenguaje:** dirigida a abordar dificultades en la comunicación, el habla y el lenguaje.
- Otras terapias recomendadas por los padres: incluyen **terapia musical, equinoterapia (terapia asistida con caballos) y terapia ABA (Análisis de Conducta Aplicado)**.
- Manejo del estreñimiento: una dieta rica en fibra, ablandadores de heces y/o laxantes pueden ser recomendados. En casos más severos, algunos pacientes pueden beneficiarse del uso de enemas.

■ Vigilancia

Se recomienda realizar las siguientes evaluaciones para monitorear los síntomas existentes del síndrome de ReNU, la respuesta al tratamiento y la posible aparición de nuevos síntomas con el tiempo:

- Seguimiento del crecimiento y la ingesta nutricional adecuada.
- Evaluaciones neuropsiquiátricas y del aprendizaje cada pocos años para optimizar el EHCP/IEP.
- Exámenes oftalmológicos anuales.
- Ecografía renal y de vías urinarias tras el diagnóstico para detectar disfunción. Repetir según indicaciones del equipo médico.
- Monitoreo de la función renal, especialmente en presencia de hallazgos ecográficos anormales o infecciones urinarias recurrentes, según recomendaciones del nefrólogo.
- Evaluación del estreñimiento al menos una vez al año y tratamiento según el proveedor de atención primaria o gastroenterólogo.
- Monitoreo de la audición.
- Evaluación de la función endocrina, con especial atención al hipotiroidismo.
- Control analítico regular (sangre).
- Monitoreo de osteopenia.
- Considerar seguimiento cardiológico.
- 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 de un papel de las variantes patogénicas en el gen no codificante *RNU4-2* como causa de NDD se realizó muy recientemente (descrito por primera vez en abril de 2024). Investigadores de todo el mundo están estudiando la condición para tratar de responder preguntas sobre cuán común es el síndrome de ReNU, comprender completamente cómo y por qué los cambios en el ADN en *RNU4-2* conducen a las características específicas observadas en los individuos con este síndrome y encontrar y desarrollar terapias y tratamientos efectivos para mejorar la vida de las personas afectadas.

Se espera que la inclusión de la detección 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 aún no tienen diagnóstico después de pruebas genéticas estándar, principalmente aquellas enfocadas en genes codificantes de proteínas.

Las familias dicen ...

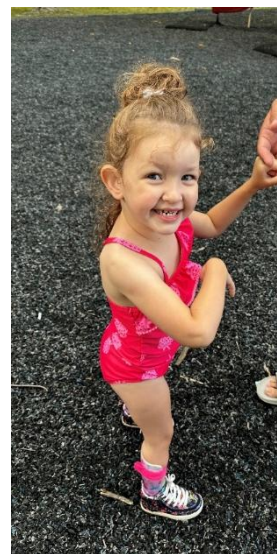
"Todo sobre nuestra hija es especial. Su capacidad para interactuar solo con la mirada y el lenguaje corporal es asombrosa. Su risa y sus abrazos con la cabeza son bien conocidos. Nos ha enseñado tanto sobre nosotros mismos: nuestras fortalezas y debilidades. Sus hermanas han sido inspiradas por sus experiencias, sus vivencias y el amor que comparten con ella al crecer a su lado. A menudo la reconocen cuando salimos en nuestra comunidad: la gente se nos acerca y nos dice que la conocen de natación o de haberla visto en salidas con sus cuidadores."

"Antes incluso de que se eligiera un nombre para esta condición, tanto mi esposo como yo, de manera independiente, vimos la variante identificada en *RNU4-2* y leímos 'renew' (renovar). Para nosotros, siempre fue el síndrome 'renew', en todos los sentidos en que la vida de nuestra hija ha traído renovación a nuestra familia: a través del amor que despierta en nosotros y la esperanza que este diagnóstico nos brinda para su futuro."

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

"Ella trae tanta alegría a nuestra comunidad. Es la favorita en su escuela, 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 personas increíblemente maravillosas gracias a esta experiencia médica tan compleja que hemos vivido. He aprendido a celebrar cada pequeño hito y a ver la vida de otra manera. Después de haber vivido experiencias de vida o muerte como padre, uno aprende a no preocuparse por cosas pequeñas y a relativizar otros factores de estrés."

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



Fuentes

La información de este folleto proviene de la literatura médica publicada y de datos proporcionados por miembros de Unique y familias afectadas por el síndrome ReNU. Se incluyen el nombre del primer autor y la fecha de publicación de los artículos médicos para que puedas buscar los resúmenes o los artículos originales en internet a través de PubMed (<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/>). La mayoría de los artículos pueden obtenerse a través 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 libre” y están disponibles para todos en <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov>

Páginas web, grupos de facebook y otros enlaces

- www.renusyndrome.org – Apoyo e información para familias afectadas por síndrome *RNU4-2*
- [RNU4-2/ ReNU Syndrome Family Connect](#) – Grupo de apoyo de Facebook para los padres y cuidadores de aquellos diagnosticados con syndrome ReNU
- [RNU4-2 / ReNU Syndrome United](#) – Página de Facebook abierta para todos incluyendo familias, amigos, investigadores, clínicos, terapeutas, organizaciones y cualquiera que esté interesada en el syndrome ReNU
- www.sindromerenu.es/ - Asociación española del síndrome ReNU
(email: asociacionsindromerenu@gmail.com)
(WhatsApp: chat.whatsapp.com/HndJbVAoqx1GISkUhPMEvJ)
(Instagram: https://www.instagram.com/renu_asociacion_familias?igsh=NTY0Y3h4OHpiY29r)
- [ReNU Syndrome United LinkedIn](#) – Página de LinkedIn
- www.syndrome-renu.fr – Asociación francesa del síndrome ReNU
(email: syndrome.renu.france@gmail.com)
- www.facebook.com/groups/1671427560388792 - Página de Facebook abierta para todas las familias y contactos australianos: renusyndromeaustralia@gmail.com)

Información sobre la Red de Apoyo



Rare Chromosome Disorder Support Group
(Grupo de Apoyo para Trastornos Cromosómicos Raros)
The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey, RH8, 9EE, UK,
Tel: +44(0)1883 723356
info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

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

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

Unique es una organización benéfica que no recibe financiación gubernamental y depende completamente de donaciones y subvenciones. Si puedes, haz una donación a través de nuestro sitio web: <https://rarechromo.org/donate/> ¡Ayúdanos a ayudarte!

Esta guía informativa no sustituye el consejo médico personalizado. Las familias deben consultar con un médico cualificado en todos los asuntos relacionados con el diagnóstico genético, el manejo y la salud. La información sobre cambios genéticos es un campo en constante evolución y, aunque los datos presentados en esta guía se consideran los mejores disponibles en el momento de su publicación, algunos hechos pueden cambiar con el tiempo.

Esta guía fue elaborada por Unique (CA) y Nicky Whiffin (PhD), Big Data Institute, Universidad de Oxford, Reino Unido; Anne O'Donnell-Luria (MD, PhD), División de Genética y Genómica, Boston Children's Hospital, Boston, EE.UU.; Gabrielle Lemire (MD), Center for Mendelian Genomics, Broad Institute, Cambridge, EE.UU.; 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, Universidad de Oxford. Version 1 (2025).

Este texto fue traducido al español por Dr. Álvaro López Soto (HGU Santa Lucía, Cartagena. (AP)

derechos de autor © Unique 2025

Grupo de Apoyo para Trastornos Cromosómicos Raros
Registrada en Inglaterra y Gales

Número de Caridad 1110661
número de empresa 5460413