

¿QUÉ ES SMITH-MAGENIS?



ÍNDICE

1 ¿QUÉ ES UN SÍNDROME?

2 ¿QUÉ ES SMITH-MAGENIS?

3 CARACTERÍSTICAS

3.1. Clínicas y aspectos cognitivos

3.2. Del desarrollo y comportamiento

3.3. Sociales

3.4. Físicas

4 DIAGNÓSTICO POR DIFERENCIACIÓN Y PRUEBAS SIMULTÁNEAS

4.1. Exámenes médicos

4.2. Pruebas psicológicas

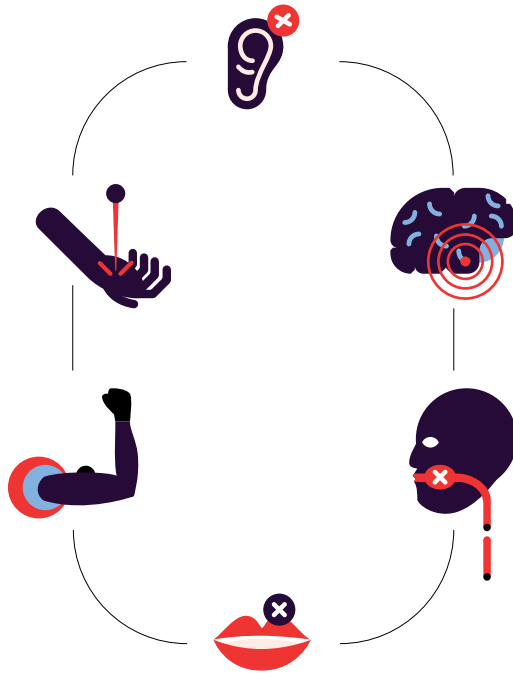
4.3. Pruebas complementarias

5 TRATAMIENTO

6 PREOCUPACIONES RELACIONADAS CON LA ESCUELA

6.1. Atributos relacionados al síndrome Smith-Magenis

6.2. Padres y profesores trabajando juntos



2. ¿QUÉ ES SMITH MAGENIS?

El SSM es un trastorno del neurodesarrollo provocado por la pérdida de material genético, específicamente en el cromosoma 17, en la región crítica p11.2. Alteración que da como resultado un conjunto de características fenotípicas inusitadas asociadas a la enfermedad. Hasta ahora se sabe que la pérdida de material genético parece implicar 25 genes, pero no todos los genes están ausentes en todos los afectados, lo cual podría explicar las diferencias interindividuales entre los pacientes que padecen Smith Magenis. Es importante aclarar que el SSM no es hereditario y se produce de forma circunstancial en el momento de la concepción.

Es considerada una enfermedad genética inusual debido a que su incidencia es baja, afectando a una de cada 25,000 personas. Pero lo que es preocupante en nuestro país, es el bajo número de diagnósticos conocidos y la gran cantidad de diagnósticos equivocados. Actualmente, tenemos contacto con 9 familias de personas con SSM, lo que indica que un gran número de afectados aún no tienen un diagnóstico y es probable que se encuentren lejos de tenerlo ya que pocos profesionales están familiarizados con los signos y síntomas e incluso con la existencia del Síndrome Smith Magenis.

1. ¿QUÉ ES UN SÍNDROME?

Un síndrome es una serie de características que aparecen juntas, aunque la causa sea desconocida, existen características comunes en las personas afectadas por el síndrome. Algunas tienen un origen conocido y forman parte de la enfermedad, otras siguen siendo desconocidas y constituyen parte del síndrome.

Un síndrome causado por una microdeleción, se explica como un conjunto de alteraciones que son clínicamente identificadas y causadas por una pérdida muy pequeña de fragmentos de ADN.

En su generalidad, los síndromes no tienen cura pero sí es posible intervenir sobre su sintomatología, mejorando la calidad de vida de los pacientes y sus familias.



3. CARACTERÍSTICAS

3.1. Clínicas y aspectos cognitivos

Actualmente hay pocos estudios relacionados con la descripción de las funciones del cerebro en personas diagnosticadas con SSM, pero los estudios que se han realizado utilizan diferentes técnicas y han proporcionado ciertas evidencias de anomalías en el cerebro del SSM. Asimismo se ha encontrado que la capacidad cognitiva se ve comprometida y esto repercute en desórdenes conductuales. Ver cuadro 1.1.

CUADRO 1.1. Características Clínicas del SSM (adaptado de Greenberg, Lewis et al., 1996 en Garayzábal y Lens, 2013)

FRECUENCIA	CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS
75%	<ul style="list-style-type: none"> Trastornos del sueño Hipotonía Babeo, disfagia (dificultad para la deglución), escasa movilidad lingual. Problemas otorrinolaringológicos (otitis media y anomalías laríngeas) Deambulación de base ancha (la base de sustentación al caminar) Debido al tono bajo, caminan con una base mas grande, es decir, abriendo mas las piernas y pies (como pato) de esta manera es más fácil mantener base y tener mejor equilibrio al caminar). Hiporreflexia (disminución de los reflejos). Neuropatía periférica (daño en un nervio o grupo de nervios que afecta la transmisión de estímulos al cerebro). Disminución de la sensibilidad al dolor
50-75%	<ul style="list-style-type: none"> Problemas auditivos Escoliosis Problemas oftalmológicos (estrabismo, miopía, microcórnea) Hipercolesterolemia (altos niveles de colesterol) Hipertrigliceridemia (altos niveles de triglicéridos) Electroencefalogramas anormales en cuadros sin convulsiones

FRECUENCIA	CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS
25-50%	<ul style="list-style-type: none"> Problemas cardiacos congénitos (soplos, estenosis aórtica subvalvular) Función tiroidea anormal Cuadros convulsivos
25%	<ul style="list-style-type: none"> Complicaciones del tracto renal urinario Fisura palatina Desprendimiento de retina

3.2. Del desarrollo y comportamiento

Existen algunas características que se presentan aproximadamente en un poco menos del 75% de las personas diagnosticadas con SSM. Ver cuadro 1.2.

CUADRO 1.2. Características del Desarrollo y comportamiento en SSM. (adaptado de Greenberg, Lewis et al. (1996) en Garayzábal y Lens (2013))

CARACTERÍSTICAS DEL DESARROLLO Y DEL COMPORTAMIENTO
<ul style="list-style-type: none"> Retraso en el desarrollo Discapacidad intelectual Retraso del lenguaje Dificultades de integración sensomotora Retraso de control de esfínteres Conductas repetitivas y estereotipadas Conductas poco adaptativas y disfuncionales (agresividad, hiperactividad, impulsividad, fácil distracción, rabieta, etc.) Morder y chupar objetos y manos mas allá de la primera infancia Actitud letárgica (poca actividad, somnolencia, movimientos torpes) Complacencia generalizada durante la infancia Gran sentido del humor Buena memoria a largo plazo



4. DIAGNÓSTICO

Al ser un síndrome con poca incidencia y por lo tanto considerado dentro de los síndromes "raros", es difícil de diagnosticar. Pocas personas e incluso pocos profesionales de la salud se encuentran familiarizados con SSM y sus características, por lo que es frecuente que esté subdiagnosticado, que se confunda con otros síndromes o con algunos trastornos relacionados con el desarrollo.

Debe diferenciarse especialmente de otros trastornos presentan algunas características similares, tales como Síndrome de Prader-Willi, Síndrome de Williams, trastorno del espectro del autismo, trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH), trastorno generalizado del desarrollo, entre otros. Ver cuadro 1.3.

El diagnóstico de SSM se da a partir de la presentación de una serie de características que se relacionan con el síndrome, éstas indican únicamente una sospecha y deben ser tomadas como focos rojos, pero es importante realizar más estudios. La sospecha de diagnóstico se confirma por medio de un cariotipo con una resolución igual o superior a 550 bandas; esta precisión es necesaria ya que al ser la microdelección tan pequeña, un cariotipo de menor resolución no lo detecta y sería dado como normal. Si esto ocurre y sigue la sospecha de tratarse de SSM debe realizarse un estudio de genética molecular FISH (Hibridación fluorescente in situ) específico para SSM y así se puede detectar el 95%-100% de las deleciones 17 p11.2.

La identificación y el diagnóstico adecuado del síndrome en edades tempranas, permite potenciar y promover acciones y apoyos terapéuticos adecuados, además de ofrecer posibilidades de intervención y mejorar el pronóstico. Evita la frustración de las familias y de la persona ofreciendo oportunidades posibilita la intervención cognitiva y conductual en momentos de mayor plasticidad cerebral.

Es importante reiterar que el SSM es un síndrome congénito mas no hereditario., por lo que se presenta de manera circunstancial sin importar las características de la familia, ni la manera en la que se desarrolló el embarazo.

3.3. Sociales

Tienen personalidades atractivas y son simpáticos, cuentan con buen sentido del humor y son extrovertidos y amigables. Les gusta relacionarse con adultos ya que su comportamiento impredecible dificulta las relaciones con sus pares. Suelen desarrollar conversaciones sobre temas concretos que tienden a ser recurrentes.

3.4. Físicas

Los pacientes se distinguen por una serie de características físicas compartidas las cuales afectan generalmente la cara, brazos y piernas. Algunas de estas son:



Braquicefalia, cráneo aplanado, ancho y alargado en una perspectiva lateral y corto en la base del cráneo en la zona occipital. Puede producir alteraciones oculares, ortodóncicas y del aparato oromotor así como un retraso cognitivo y psicomotor.



Hipoplasia, secuencia malformativa de la línea media facial, la cual produce una serie de malformaciones secundarias como labio superior elevado o evertido y tiende a presentarse pragmatismo mandibular.



Dichas características pueden repetirse en la implantación del pabellón auricular, por lo que pueden presentarse **problemas auditivos**.

Estas características suelen producir facciones peculiares, como la inclinación palpebral, que pueden llegar a confundirse con otros síndromes o trastornos y recibir un diagnóstico erróneo.

Algunos niños presentan anomalías físicas características del síndrome, pero otros nacen sin rasgos físicos visibles, lo cual dificulta el diagnóstico temprano.



CUADRO 1.3.

Características de diferenciación con otros síndromes. (adaptado de Garayzábal y Lens, 2013)

SÍNDROME	CARACTERÍSTICAS	
Deleción Ip36	<ul style="list-style-type: none"> · Discapacidad intelectual · Hipoplasia facial media · Dificultades de sueño · Conductas autolesivas 	<ul style="list-style-type: none"> · Hipotonía · Braquidactilia · Prognatismo mandibular
Di George	<ul style="list-style-type: none"> · Discapacidad intelectual · Cardiopatías · Dificultades de audición 	<ul style="list-style-type: none"> · Dificultades nefrológicas · Anomalías en el paladar
Down	<ul style="list-style-type: none"> · Discapacidad intelectual · Cardiopatías · Retraso de lenguaje · Problemas de articulación del habla 	<ul style="list-style-type: none"> · Problemas de atención e hiperactividad · Braquicefalia · Prognatismo mandibular · Hipotonía
X frágil	<ul style="list-style-type: none"> · Discapacidad intelectual variable intersujetos · Impulsividad · Retraso en el lenguaje · Irritabilidad · Estereotipias 	<ul style="list-style-type: none"> · Problemas de atención e hiperactividad · Problemas de articulación del habla · Memoria a largo plazo relativamente preservada · Resistencia al cambio · Relaciones sociales preferentes con el adulto
Williams	<ul style="list-style-type: none"> · Discapacidad intelectual variable intersujetos · Cardiopatías · Problemas de sueño · Resistencia al cambio · Relaciones sociales preferentes con adultos 	<ul style="list-style-type: none"> · Problemas de atención · Problemas renales · Estereotipias · Buena memoria a largo plazo
Prader Will	<ul style="list-style-type: none"> · Rasgos faciales característicos: boca pequeña con el labio superior girado hacia arriba en el ángulo de la boca (muy similar al SSM) · Discapacidad intelectual variable intersujetos · Rabietas · Letargia y llanto débil en el periodo lactante 	<ul style="list-style-type: none"> · Relaciones sociales preferentes con el adulto · Resistencia al cambio · Hipotonía · TOC (Trastorno Obsesivo Compulsivo) · Trastorno del sueño · Conductas autolesivas · Trastornos de articulación del habla
Potoki-Lupski	<ul style="list-style-type: none"> · Hipotonía · Anomalías dentales · Apnea del sueño · Retraso del desarrollo psicomotor · Déficit de la atención e hiperactividad 	<ul style="list-style-type: none"> · Dificultades en la alimentación · Rasgos autistas · Anomalías cardiovasculares · Déficit cognitivo y de lenguaje · Talla baja
Trastorno del Espectro del Autismo	<ul style="list-style-type: none"> · Conductas estereotipadas · Intereses restringidos · Interacción social inadecuada · Baja tolerancia a la frustración · Normas provocan gran ansiedad · Problemas de comunicación verbal y no verbal 	<ul style="list-style-type: none"> · Conductas autolesivas · Discapacidad intelectual en un 75% de los casos · Relaciones preferentes con el adulto · Conductas hiperactivas



4.1. Exámenes médicos

- Examen físico y neurológico.
- Evaluación oftalmológica para descartar: estrabismo, microcórnea, anomalías del iris y alteraciones de refracción.
- Evaluación del área de lenguaje.
- Evaluación ORL para descartar: insuficiencia velopalatina, otitis media, hipoacusia.
- Evaluación del desarrollo psicomotor.
- Evaluación del sueño.
- Análisis: hemograma, inmunoglobulinas, perfil lipídico y función tiroidea.
- Ecografía renal para evaluar posibles anomalías nefrourológicas.
- Ecocardiograma para evaluar posibles anomalías cardíacas.
- Radiografía X de columna para evaluar anomalías vertebrales y escoliosis.
- Estudio cromosómico de los padres.

Es recomendable **SOLO SI ESTÁ CLÍNICAMENTE INDICADO:**

- EEG y otras exploraciones de neuroimagen si el paciente ha convulsionado o tiene focalidad neurológica.

Estudio de conducción nerviosa si presenta síntomas de neuropatía periférica.

Estudio del estreñimiento.



5. TRATAMIENTO

En este tipo de síndromes no podemos hablar de un tratamiento único, este tratamiento debe realizarse por medio de un equipo multidisciplinario de profesionales, para así dar una respuesta integral a los problemas de la persona con SSM.

Este tratamiento puede incluir:

- Asesoría médica, por especialidad y pruebas anuales.
- Programa de educación especial
- Terapia de integración sensorial
- Medicación para mejorar las conductas de hiperactividad, atención, agresividad y trastornos del sueño
- Terapia conductual
- Terapia de lenguaje
- Apoyo psicológico
- Apoyo psicosocial

4.2. Pruebas psicológicas

Los pacientes con SSM pueden cumplir con los criterios de los siguientes trastornos:

- Trastorno negativista desafiante.
- Trastorno obsesivo compulsivo.
- Trastorno por déficit de atención e hiperactividad.
- Niveles bajos en el coeficiente intelectual.

4.3. Pruebas complementarias

Es recomendable **ANUALMENTE:**

- Evaluación multidisciplinaria de los aspectos físicos (oftalmológicos, ORL, ortopédicos, etc.), psíquicos y educativos.
- Análisis de función tiroidea.
- Perfil lipídico.



6. PREOCUPACIONES RELACIONADAS CON LA ESCUELA

Para poder apoyar en su educación es necesario entender sus limitaciones y sus fortalezas a nivel cognitivo, a continuación presentamos un cuadro correspondiente al nivel cognitivo de las personas con SSM:

PUNTOS FUERTES	PUNTOS DÉBILES
<ul style="list-style-type: none">• Razonamiento perceptivo• Comprensión verbal• Memoria a largo plazo• Habilidades computacionales• Aritmética y cálculo• Socialización y comunicación	<ul style="list-style-type: none">• Memoria de trabajo• Velocidad de procesamiento• Procesamiento sensorial• Coordinación visomotora• Destrezas motoras

Otras características generales comunes en niños afectados de SMS

Llegan a actuar de manera impulsiva, con escasa planificación del trabajo. Tienen dificultades para comprender las instrucciones expresadas por escrito, precisando y solicitando ayuda del profesor continuamente.

Con frecuencia, pueden propiciar problemas de orden y disciplina en la escuela, aunque con ayuda y esfuerzo por parte de todos se pueden desarrollar estrategias que favorezcan la dinámica del salón. Tienen una gran inclinación hacia los adultos y cuando éstos les niegan su atención pueden reaccionar explosivamente con agresividad.

Presentan dificultades para procesar la información dada de forma secuencial; las tareas matemáticas pueden llegar a ser problemáticas ya que en los casos estudiados parece que tiene una mayor facilidad para multiplicar o dividir que para sumar o restar.

Cuando el tema les resulta interesante pueden mostrarse creativos y atentos, sin embargo hay que tomar en cuenta que los periodos de atención y concentración son breves, cambian continuamente de actividad y se distraen con gran facilidad.

Necesitan, con más frecuencia de la habitual, dirección para sus actividades, por lo que se requiere marcar las pautas concretas y tomar en cuenta que no siempre aceptan de manera positiva la crítica o la ayuda. Es necesario recordar que necesitan más tiempo que sus compañeros para realizar sus tareas y carecen de hábitos de estudio, quizá como consecuencia de sus desajustes de atención y concentración. Para captar y mantener su atención es necesario que las explicaciones sean breves y claras, de preferencia acompañadas de un apoyo visual y tienden a trabajar mejor solos que en grupo.

6.1. Atributos del Síndrome Smith-Magenis

Atributos positivos en los niños con SSM

Los niños con SSM suelen ser bastante apreciados dentro del grupo a pesar de los problemas de comportamiento que lleguen a presentar, esto se debe a su personalidad simpática y el trato agradable que tienen con otros y la rapidez con que aprenden los nombres de compañeros y profesores, todo esto favorece la socialización de los pequeños. Asimismo, muestran interés por la música, juegos de agua, canciones lúdicas y los rompecabezas; su sentido del humor suele ser bastante bueno y tienen gran facilidad para el manejo de por los aparatos electrónicos.



Atributos que afectan negativamente al aprendizaje

Existen ciertas situaciones que pueden llegar a ser complicadas al momento de la clase como las siguientes: demanda de atención excesiva, agresiones y berrinches, conductas autoagresivas, bajo control de los impulsos, reacciones negativas a los cambios de rutina, déficit de atención con o sin hiperactividad y los trastornos del sueño; sin embargo las estrategias y herramientas recomendadas por los padres, así como aquellas encontradas por los profesores, suelen ayudar a disminuir dichos comportamientos para favorecer el desarrollo de la clase y el niño.

Características positivas que pueden convertirse en negativas

Las siguientes características pueden llegar a ser complicadas así como contraproducentes, como la inclinación hacia los adultos, dado que pueden interactuar de manera mucho más fluida que con sus pares, dicha inclinación puede llegar a intentar monopolizar la atención de los profesores y es ahí donde podría verse como un aspecto negativo. Asimismo, tienden a ser muy afectuosos con los otros y les es difícil comprender cuando el contacto es excesivo o si la otra persona no está cómoda, es por esto que se debe aclarar con los compañeros del grupo y con el niño dicho aspecto.



6.2. Padres y profesores trabajando juntos

La mayoría de los profesores no han trabajado nunca con ningún niño con SSM, por lo tanto, tendrán poca información sobre el síndrome. Los profesores normalmente tienen mucho interés por aprender sobre las necesidades y dificultades de cada niño, es por eso que es importante que los padres informen a los maestros de los puntos fuertes y débiles del niño. Éste conocimiento puede ser útil para que los profesores planifiquen programas educativos adaptados a los niños con SSM.

Es necesario recordar que aunque padezcan el mismo síndrome, y al igual que todos los niños, todos los casos de Smith Magenis son diferentes, por lo que los tips, estrategias y comentarios de los padres pueden contribuir a mejorar el proceso de aprendizaje de manera única a cada niño.

Como padres, hay que mantener comunicación continua y constante con los profesores para que juntos se puedan encontrar las estrategias y herramientas que ayuden a lograr un desarrollo óptimo en cada niño.



Bibliografía

Referencias

Garayzábal, E. y Lens, M.(2013) *Guía de intervención logopédica en el síndrome de Smith-Magenis*. España: Síntesis.

Smith, A.C.M, Dykens, E & Greenberg, F. (1998). *Sleep disturbance in Smith-Magenis Syndrome (del 17 p11.2)*. American Journal of Medical Genetics (Neuropsychiatric Genetics).

Enlaces de interés

PRISMS- Parents and Researchers Interested in Smith-Magenis Syndrome:
<http://www.prisms.org/>

SMS Reseach Foundation: <http://www.smsresearchfoundation.org/>

ASME- Asociación Smith-Magenis España; <http://asociacionsmithmagenis.org/>

AGRADECIMIENTOS

En Smith Magenis México, tenemos mucho que agradecer. Empezando por Ceci Medellín, gracias por tu entrega, tu dedicación y el amor que has puesto en este proyecto. Rodrigo, gracias por compartir tus herramientas con nosotros. Sensory, gracias por su alegría y por ayudarnos a hacer esto más comfortable para los lectores. Patricia, gracias por explicarnos paso a paso lo que es una enfermedad genética, por tu paciencia y tus consejos. Ana, por compartir con nosotros tu visión. PROCOM por ser la estructura sin la que esto no funcionaría. Y sobre todo gracias Iñigo, por ser la fortaleza que le dio vida a este proyecto, pero que sobre todo lo mantiene.

A cada uno de ustedes, les pedimos no olvidarnos de eso que nos hace únicos, compartámoslo con los demás y veamos cómo el mundo se vuelve un lugar feliz donde caben todos los mundos.





CONOCE MÁS SOBRE EL SÍNDROME

smithmagenismexico.org

5292-3576