

¿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

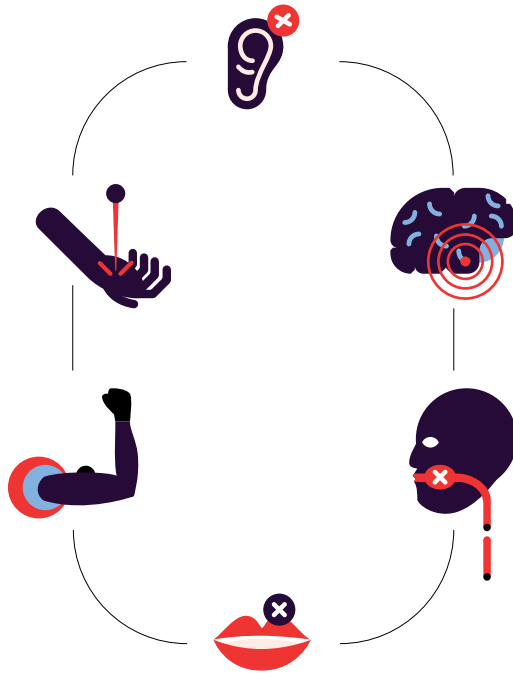
4.3. Pruebas complementarias

5 TRATAMIENTO

6 TIPS PARA PADRES

**6.1. Repercusiones e implicaciones para la familia
y los hermanos**

6.2. Padres y profesores trabajando juntos



2. ¿QUÉ ES SMITH MAGENIS?

El Síndrome Smith Magenis (SSM) fue descrito por primera vez en 1982 por Smith, McGavran y Waldestein a partir del estudio de dos niños que presentaban una deleción en el cromosoma 17 en la región p11.2, fisura palatina y cardiopatía. En 1986 se describen 9 casos con la misma micro deleción, dando origen a un nuevo fenómeno clínico al que se le denominó Síndrome 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 han proporcionado algunas evidencias de anomalías en el cerebro del SSM. Asimismo se ha encontrado que la capacidad cognitiva se ve comprometida y esto repercute en desordenes conductuales. Ver cuadro 1.1.

CUADRO 1.1. Características Clínicas del SSM (adaptado de Garayábal, 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 del comportamiento en SSM (adaptado de Garayábal, 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.

Deben diferenciarse especialmente de otros trastornos que 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 sospecha 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 (Fluorescente in situ hibridation) específico para SSM y así se puede detectar el 95%-100% de las deleciones 17p11.2.

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 médicas, sociales y emocionales así como también posibilita la intervención cognitiva y conductual en momentos de mayor plasticidad cerebral.

Es importante reiterar que el SSM es un síndrome congénito pero no hereditario. Éste 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 que el labio superior esté elevado, vertido y suele haber pragmatismo mandibular. La inclinación palpebral es característica del síndrome de Down, es por esto que muchos niños reciben diagnósticos erróneos al nacer. También en algunos casos la implantación del pabellón auricular suele ser mas baja de lo normal, lo que podría causar los problemas auditivos.

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.

SÍNDROME	CARACTERÍSTICAS	
Delección Ip36	<ul style="list-style-type: none"> · Discapacidad intelectual · Hipoplasia facial media · Problemas de conducta · Dificultades de sueño 	<ul style="list-style-type: none"> · Conductas autolesivas · 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
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. TIPS PARA PADRES



SUEÑO

Los niños con SSM sufren importantes problemas con el sueño y el hábito de dormir. Cuando son bebés suelen dormir bien pero conforme van creciendo estos problemas comienzan a acentuarse.

Como consecuencia tienen constantes despertares nocturnos. Durante los primeros años suelen ser necesarias las siestas durante la mañana y tarde. Es importante mantener rutinas a la hora de dormir y es recomendable que la cama sea de materiales suaves que eviten que se golpeen o lastimen.



LA ALIMENTACIÓN

Si tu hijo está presentando problemas de alimentación es posible que sea debido a su hipotonía muscular, lo cual le impide realizar los movimientos secuenciados adecuados necesarios para masticar ciertos alimentos.

Intenta dándole alimentos blandos y gradualmente aumentando la consistencia de estos y si los tolera ir aumentando la porción y la consistencia de los alimentos.

Haz de las horas y rutinas de comida un momento divertido, acomoda su platillo en forma de caritas o animales, permítele experimentar y sentir la textura con las manos si le es necesario. Recuerda que no es que no quiera alimentarse sino que su tono muscular afecta en los movimientos que requiere hacer y puede ser muy incomodo y cansado para el/ella.

También puedes estimular su área oromotora con masajes alrededor de la boca con cepillos dentales vibratorios o con juegos de imitación que impliquen realizar gestos con la boca y mover la lengua.



CONROL DE ESFÍNTERES

Los niños con dificultades de aprendizaje pueden tener problemas con el control de esfínteres. La mayoría de los niños consiguen dejar los pañales con una combinación de imitación y apoyo de los padres.

Si tu niño no está progresando de la manera usual, y mentalmente está preparado, puedes intentar una manera más sistemática. Puedes empezar por llevarlo al baño al despertarse ya sea por las mañanas o después de una siesta. Llévalo al baño con intervalos regulares (por ejemplo, cada media hora) y anímalo a sentarse en el escusado durante unos minutos. Celebra los pequeños logros con palabras de ánimo. Si tiene un “accidente” es importante que no lo regañes, al contrario, explícale de una manera tranquila.

Si este método tiene éxito y no se orina o defeca encima, es recomendable alargar gradualmente los intervalos en los que le llevas al baño. Enseña a tu hijo a decir “baño” o una palabra relacionada o un gesto que indique sus necesidades de ir al baño. Este método de entrenamiento puede que no funcione para todos los niños, si observas que después de algún tiempo no tienes resultados, serán necesarias otras técnicas.

Es común que los niños con SSM mojen su cama por la noche. Pueden introducir una “tabla de estrellas”, para motivar a reducir los accidentes nocturnos. Este método puede ser el más eficiente, especialmente si se combina con un programa que consiste en levantar al niño en brazos y llevarlo al baño varias horas después de haberse dormido. Si sigue seco y limpio, aumenta gradualmente el tiempo antes de levantarlo hasta que eventualmente coincida con la hora de acostarse y levantarse. Probablemente ninguno de los métodos funcione inmediatamente, y puede tardar semanas o meses para que la estrategia empiece a hacer efecto. **Pero ten paciencia y sé constante.**



ATENCIÓN E HIERPACTIVIDAD

Dar instrucciones claras y que no requieran de muchos pasos, si es necesario ayudarlos con una agenda visual, en la cual se indique la secuencia de pasos que tiene que realizar para cumplir sus tareas o actividades con éxito.

Recuerda que les es difícil mantener un periodo de atención largo por lo que es importante que le tengas mucha paciencia y le ayudes a terminar sus tareas motivándolos y haciendo de sus momentos de tareas lo más agradable y sencillos posibles.

Realiza juegos que sean de interés y diversión para ellos de esta manera promoverás que los periodos de atención y concentración sean un poco más largos.

Si tu hijo/a es muy inquieto permítele realizar juegos o movimientos entre una actividad o tarea y otra. Puedes crear una “fun corner” en algún espacio de tu casa para que pueda brincar y jugar. Pedirle ayuda para acomodar las sillas, poner la mesa, jalar, cargar o empujar pueden ayudarlo a bajar su nivel de alerta.



RUTINAS, COMPORTAMIENTO ESTEROTIPADO Y ANSIEDAD

Es importante anticipar lo que va a suceder sobre todo si van a ir a un lugar totalmente nuevo, por ejemplo un viaje. Puedes ayudarte con imágenes y agendas visuales para que le sea más fácil comprender que habrá un cambio de planes, una nueva rutina o una situación distinta.

La expectativa e incertidumbre de que va a pasar durante el día puede ser muy amenazante para tu hijo/hija, es por eso que prefieren tener rutinas claras y muy parecidas todos los días de la semana, de esta manera nada es sorpresivo y amenazante para ellos. Sin embargo es imposible que controlemos el mundo de tal manera que nada se salga de una rutina ya programada para ellos, habrá veces que por razones externas la rutina sufra un cambio durante el día. ¡No te preocupes!



RELACIONES SOCIALES

No te preocupes si notas que a tu hijo le cuesta socializar, ayúdalo a acercarse a otros niños.

Encuentra un espacio en el cual tu hijo pueda convivir e interactuar con otros niños, ir al parque o inscribirlo en terapias o talleres de grupo puede ayudar promover su socialización.



BERINCHES Y AUTOAGRESIÓN

Todos los niños son diferentes y es importante detectar qué es lo que detona cada una de estas conductas, si bien no para evitarlas, si para controlarlas. También es importante conocer qué cosas pueden ayudar a calmarlas y buscar posiciones seguras en el caso de autoagresión, donde se lastimen lo menos posible.

Para lograr mejorar en estas conductas es necesario establecer metas pequeñas que eviten la frustración del adulto y del niño; debemos ser rígidos pero a la vez es necesario la flexibilidad (en caso de que el método no esté funcionando debemos saber cuándo modificarlo sin perder de vista el objetivo final).





6.1. Repercusiones e implicaciones para la familia y los hermanos

Tener un hermano o hermana con SSM requiere mucha paciencia, tiempo, y dedicación. Las necesidades de una persona con SSM pueden ser algunas veces abrumadoras y pueden ocupar todo el tiempo, energía y atención familiar. Como consecuencia, los hermanos pueden recibir menos atención de los padres, abuelos y otros familiares y, algunas veces, comprensiblemente, se pueden sentir con tristeza o enojo. Los padres deberán intentar y asegurarse de que sus hijos reciban la atención individual que necesiten. Los hermanos pueden sentirse avergonzados y con resentimiento cuando, por ejemplo, tengan que explicar a sus amigos algo sobre el comportamiento de su hermano o cuando tengan que cuidarlos. En otros momentos, se pueden sentir culpables por las dificultades por las que su hermano está pasando. También tienen un gran sentido de responsabilidad hacia su hermano con SSM y se suelen preocupar por su futuro. Es muy importante que los padres permitan que los hijos hablen de sus sentimientos hacia sus hermanos y sobre sus preocupaciones y ansiedad. Muchos hermanos tienen poca información sobre el síndrome y por eso pueden tener preocupaciones innecesarias sobre las posibilidades de que puedan correr riesgo de desarrollar la condición ellos mismos y/o tener un hijo con SSM. Es vital que los padres hablen con sus hijos y les den información sobre las causas de la enfermedad y sus características. Hacer especial hincapié en que el SSM es genético mas no es hereditario.



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.

A G R A D E C I M I E N T O S

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