

## Guía de manejo del síndrome smith-magenis:

### AL DIAGNOSTICO:

1. Examen físico y neurológico.
2. Evaluación oftalmológica para descartar estrabismo, micro córnea, anomalías del iris y alteraciones de refracción.
3. Evaluación del área de lenguaje.
4. Evaluación ORL para descartar insuficiencia velo palatina, otitis media recurrente, hipoacusia.
5. Evaluación del desarrollo psicomotor. Evaluación psicopedagógica. Evaluación del sueño.
6. Analítica: hemograma, orina, inmunoglobulinas, perfil lipídico, y función tiroidea.
7. Ecografía renal para evaluar posibles anomalías nefrourológicas.
8. Eco cardiograma para evaluar posibles anomalías cardíacas.
9. Rx de columna para evaluar anomalías vertebrales y escoliosis.
10. Asesoramiento familiar. Estudio cromosómico de los padres.
11. Derivación a Atención Especializada cuando la patología lo requiera.

### RECOMENDADO ANUALMENTE:

Evaluación multidisciplinar de los aspectos físicos (oftalmológicos, ORL, ortopédicos, etc.), psíquicos y educativos.

Función tiroidea. Perfil lipídico.

### RECOMENDADO SI ESTA CLINICAMENTE INDICADO:

EEG, otras exploraciones de neuro-imagen si el paciente ha convulsionado, GH si presenta talla corta. Estudio del estreñimiento.

### TRATAMIENTO:

Programa de educación especial, integración sensorial.

La hiperactividad, atención y agresividad, pueden mejorar con medicación y con programas específicos de modificación de conducta.

## Conclusiones:

1. El Síndrome Smith Magenis es aún muy desconocido tanto en el ámbito hospitalario como en atención primaria.
2. El diagnóstico se realiza de forma tardía, cuando las características faciales y de comportamiento son más evidentes.
3. Algunas patologías presentes en el nacimiento (fisura palatina, malformaciones cardíacas o genito urinarias) junto a la hipotonía pueden sugerir el diagnóstico precoz. Posteriormente el fenotipo característico junto al retraso mental, las estereotipias y los trastornos de conductas ya deben indicar esta posibilidad de diagnóstico.
4. El trastorno del ritmo del sueño, característico en estos pacientes y causa del deterioro de la calidad de vida de pacientes y familiares, está insuficientemente estudiado y tratado.
5. Es deseable un seguimiento protocolizado que incluya el tratamiento de alteraciones frecuentes como las hipercolesterolemia, escoliosis, alteración de la función inmune, talla baja.
6. Del apoyo que reciba el niño en todos estos ámbitos desde una edad temprana dependerá su desarrollo integral, que necesariamente incluye la educación escolar y la posterior inclusión en el mundo laboral.



"la Caixa"

 **ASME**  
ASOCIACIÓN SMITH-MAGENIS ESPAÑA

Calle Gorisibai nº 33, 3º dcha.  
48960 Galdakao (Bizkaia)

Tlfnos.: +34 946 00 29 19 / +34 676 07 07 03

Fax: +34 944 40 36 57 / +34942 60 54 64

gorosibai@euskalnet.net

www.asociacionsmithmagenis.org

 **ASME**  
ASOCIACIÓN SMITH-MAGENIS ESPAÑA



**CONOCER SUS  
CARACTERÍSTICAS  
PARA PROMOVER  
SU ATENCIÓN  
PRIMARIA**

## Introducción:

El síndrome Smith-Magenis fue descrito por primera vez en 1982, tiene una prevalencia estimada de 1/15000 a 1/25.000 nacimientos. Afecta por igual a ambos sexos, se ha descrito en todo el mundo y en todos los grupos étnicos.

Consiste en un cuadro que cursa con retraso mental de gravedad variable junto con una serie de anomalías congénitas que configuran en conjunto un patrón reconocible de rasgos físicos, de desarrollo y de conducta.

En la mayoría de los casos el síndrome de Smith Magenis (SMS) es un defecto genético originado por la pérdida de un pequeño fragmento (micro-delección) del brazo corto del cromosoma 17, exactamente en la banda G11.2P y, la pérdida de esta "región crítica", es la responsable de los síntomas que presentan. Ocurre salvo excepciones durante la concepción, sin que existan antecedentes familiares conocidos.

Recientemente se ha comprobado que mutaciones puntuales en el gen RAI1 situado en la misma región cromosómica pueden causar este síndrome.

**El diagnóstico se realiza por el reconocimiento del fenotipo característico y se confirma mediante estudio cito-genético (Bandas G con nivel de resolución de 550 bandas), técnicas de hibridación in situ fluorescente (FISH), otros estudios genéticos a nivel molecular (RAI1) que evidencian la delección intersticial en el cromosoma 17 banda p11.2 (17p11.2).**



Fre-cuencia	Características
+75%	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <u>Craneofacial / esqueleto.</u></li> <li>• Braquicefalia.</li> <li>• Hipoplasia o aplanamiento medio facial cerebral.</li> <li>• Prognatismo relativo acentuado con la edad (barbilla pronunciada).</li> <li>• Cara ancha o cuadrada.</li> <li>• Ojos hundidos.</li> <li>• Labio superior evertido en "tienda de campaña"</li> <li>• Manos y pies cortos y anchos. Anomalías dentales.</li> </ul> <p><u>Otorrinolaringológicas.</u></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Anomalías del oído medio. Voz ronca y profunda</li> </ul> <p><u>Neurológicas</u></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Hipotonía. Disfunción oro motora.</li> <li>• Trastornos del sueño (ritmo circadiano de la melatonina invertida).</li> <li>• Estereotipias. Conductas autoagresivas.</li> <li>• Retraso del lenguaje. Hiporreflexia.</li> <li>• Retraso psicomotor / retraso mental.</li> </ul>
50-75%	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Talla baja. Escoliosis leve a moderada.</li> <li>• Ventriculomegalia cerebral.</li> <li>• Insuficiencia velopalatina. Anomalías oculares.</li> <li>• Hipercolesterolemia / hipertrigliceridemia.- Estreñimiento.</li> </ul>
25-50%	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Anomalías cardíacas.</li> <li>• Trastornos tiroideos. Convulsiones.</li> <li>• Déficit inmunológico (descenso IgA).</li> <li>• Inserción de cuerpos extraños en orificios (poliembolocomanía).</li> <li>• Arrancamiento de las uñas de manos y pies (onicotilomanía).</li> </ul>
0%-25%	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Anomalías renales/tracto urinario.</li> <li>• Fisura labial / palatina. Desprendimiento de retina.</li> </ul>

## ETAPAS DEL DIAGNOSTICO CLINICO

Se basa en el reconocimiento clínico de una constelación de rasgos físicos, anomalías asociadas y un patrón conductual característico que evoluciona con la edad.

La historia prenatal pone de manifiesto una disminución de los movimientos fetales.

### LACTANTES (HASTA LOS 2 AÑOS)

El niño o la niña con SMS suele nacer a término con un peso y talla normales y sin rasgos físicos demasiado llamativos o específicos, posteriormente empieza a apreciarse la hipotonía, las dificultades para la alimentación, la letargia generalizada y la disfunción oromotora, el sueño fragmentado con muchos despertares nocturnos y la necesidad de hacer siestas durante el día. Con el paso del tiempo las características faciales se reconocen mejor persistiendo la hipoplasia del centro de la cara y haciéndose más prominente la barbilla.

### INFANCIA (DE LOS 2 hasta los 12 años)

Hacia los dos años algunos rasgos físicos se hacen más evidentes y comienzan los trastornos del comportamiento.

Existe un retraso importante en la adquisición del lenguaje con un mayor retraso en el lenguaje expresivo que en el receptivo. Cuando se alcanza el desarrollo del lenguaje se convierten en habladores incesantes, tienden a hacer preguntas repetitivas y a mostrar la necesidad de acaparar la atención sobre todo de los adultos.

Realización de movimientos estereotipados y pobreza del lenguaje. Son frecuentes las rabietas y toleran mal los cambios inesperados de rutinas. Aparecen también las conductas autoagresivas.

Se hace patente el trastorno del sueño con la edad. El sueño nocturno fragmentado y la tendencia a despertarse muy pronto contribuyen a un aumento de la somnolencia diurna y la necesidad de dormir pequeños periodos o siestas durante el día.

### ADOLESCENCIA Y EDAD ADULTA

Los rasgos faciales se hacen más toscos. Los trastornos del comportamiento son muy llamativos. Persisten las estereotipias, los repentinos cambios de humor, los problemas de atención y la ansiedad.

El coeficiente intelectual en el SMS puede variar desde el límite hasta el retraso mental profundo.

Otras características:

Marcada labilidad del humor.

Buena memoria visual, excelentes habilidades informáticas.

Evitan tareas que impliquen esfuerzo mental.

Dificultades para ajustarse a cambios en sus rutinas.

Son muy sensibles a las emociones de los demás.