



SABER MÁS SOBRE CARACTERÍSTICAS DEL SÍNDROME

El síndrome de Phelan-McDermid se caracteriza por la presencia de las siguientes manifestaciones en la mayoría de las personas afectadas:

- Más del 95% de los pacientes pueden presentar: hipotonía neonatal, retraso global del desarrollo y/o retraso o ausencia del lenguaje.
- Más del 75% de los pacientes presentan: Crecimiento normal o acelerado, manos grandes y carnosas, uñas de los pies displásicas, pestañas largas, percepción del dolor reducida, movimientos bucales frecuentes, y/o características propias del autismo.
- Presentes en menos del 50%: dolicocefalia, orejas grandes o prominentes, mejillas y párpados hinchados, ojos hundidos, aplanamiento de la parte media facial, puente nasal amplio, nariz bulbosa, barbilla afilada, hoyuelo sacro, sudoración reducida con tendencia al acaloramiento, y dificultades de alimentación.
- Otros problemas menos frecuentes: estrabismo, maloclusión dental, paladar ojival, reflujo gastroesofágico, problemas renales y convulsiones.

PROBLEMAS MÉDICOS COMUNES

Esta lista debe considerarse como una introducción a las características comunes del Síndrome de Phelan-McDermid. No todos los problemas presentados surgen en todos los casos ni tampoco se encuentran todos los problemas que podrían surgir. Su Médico especialista es a quien debe dirigirse para considerar que pruebas o tratamientos que son necesarios en cada caso individual.

Los Quistes Aracnoides: Son sacos de fluido que se presentan en la superficie del cerebro. Aparecen en más del 15% de individuos con supresión del 22q13 comparado con alrededor del 1% en la población general. Muchos quistes aracnoides se presentan tempranamente y pueden permanecer asintómicamente por varios años. El crecimiento del quiste puede causar aumento de la presión en el cerebro y conducir a síntomas como ataques incesantes de llanto, irritabilidad, dolores de cabeza severos, vómitos cíclicos, y convulsiones. Estudios de imágenes del cerebro, como una resonancia magnética, deben ser realizados si se sospecha un quiste.

Disfagia de líquidos: Problema asociado a bajo tono muscular y que presenta la dificultad para tragar líquidos de forma correcta provocando la aspiración de estos en las vías respiratorias. La aspiración puede conducir a una neumonía por aspiración y causar daño pulmonar. Si las personas están presentando tos mientras tragan líquidos o tienen frecuentes infecciones respiratorias menores, deben estar bajo el cuidado de un gastroenterólogo o neumólogo para determinar qué tratamiento es necesario.
Diarrea crónica: Diarrea que persiste por un periodo largo. Esto puede ser controlable con una dieta especial; sin embargo, si la diarrea es crónica, la persona puede requerir tratamiento por un gastroenterólogo.

Retrasos en el desarrollo: Con el Síndrome de Phelan McDermid, su hijo suele presentar retrasos en la consecución de los hitos del desarrollo. Es importante que cuenten con Fisioterapeutas, Terapeutas Ocupacionales, Logopedas y/o Orientación Psicológica. Además de las terapias comunes en los servicios de atención temprana, suelen mostrar grandes beneficios otras terapias como la Hipoterapia, la Musicoterapia y la Hidroterapia.

Reflujo Gastroesofágico: Es una afección en los contenidos estomacales (alimento o líquido) en los que se devuelven desde el estómago hacia el esófago por problemas con el músculo. Esta acción puede irritar el esófago, causando acidez, vómitos severos y daño en el esófago si no es tratado. Las personas deben ser tratadas por un gastroenterólogo y pueden requerir medicación u otros procedimientos para controlar el reflujo.



Crecimiento: El peso, talla y tamaño de la cabeza al nacer son usualmente apropiados para la edad gestacional. En general el crecimiento es normal. A medida que los niños van creciendo, su altura es usualmente normal o son considerados altos para su edad. El peso puede no incrementarse, entonces el niño puede ser descrito como “Alto y delgado”. El tamaño de la cabeza es variable y puede ser normal, grande o pequeño.

Hipotonía: Esta es una característica distintiva y es usualmente la primera en presentarse, percibida en el nacimiento. La disminución del tono en los músculos esqueléticos está caracterizada por debilidad/Flacidez. A menudo se asocia con dificultad para alimentarse y tragar, llanto débil, y bajo control de la cabeza. La hipotonía debe ser evaluada por un Neurólogo.

Linfedema: La inflamación de partes del cuerpo es causada por la acumulación anormal de fluido linfático en los miembros. A menudo ocurre en la adolescencia, y si es grave, puede requerir de la evaluación de un cirujano vascular.

Dilatación leve de los ventrículos cerebrales: Los ventrículos del cerebro se agrandan. Esto puede ser causado por la acumulación de fluido cefalorraquídeo. Como precaución, las personas deben estar bajo consejo de un neurólogo, quien puede considerar importante realizar una imagen del cerebro, como una resonancia magnética, para determinar si la dilatación cerebral está presente. Otros problemas neurológicos pueden incluir mielinización reducida, hipoplasia del lóbulo frontal, agenesia del cuerpo caloso, y convulsiones.

Problemas en la regulación de la temperatura corporal: A veces transpiran poco y se sobrecalientan fácilmente. Su piel se vuelve roja cuando se expone a la luz del sol y se deshidratan durante la exposición prolongada al sol.

Otitis media Recurrente: La otitis media es una inflamación o infección del oído que pueden ser recurrentes. Las personas pueden requerir tratamiento médico o la inserción de drenajes en los oídos.

Convulsiones: Puede haber convulsiones leves o crisis de ausencia pero sin espasmo físico. Otras personas pueden experimentar ataques completos que necesitan ser controlados con medicación. En estos casos deben seguir las indicaciones del neurólogo.

Retrasos en el habla o ausencia de habla: Una de las características más comunes de los individuos con el Síndrome Phelan McDermid, es el retraso en la adquisición del habla o su ausencia. Se recomienda la estimulación por parte de Logopedas o especialistas en Trastornos del Lenguaje y proporcionar comunicación alternativa como lengua de signos o dispositivos de comunicación aumentativa dependiendo de sus habilidades cognitivas y de las capacidades de motricidad fina.

Subluxación: Las personas que están inmóviles pueden tener problemas con una dislocación parcial de una articulación de la cadera, donde el hueso del fémur no crece adecuadamente en la articulación de la cadera. Estas personas deben estar bajo el cuidado de un ortopedista y pueden requerir tratamientos adicionales.

Reflujo Vesicoureteral: flujo anormal de la orina que desde la vejiga regresa hacia la uretra, y a los riñones. Se sugiere realizar las pruebas oportunas lo más pronto posible y ser atendido por un urólogo, con ecografías renales como medida de precaución.

Problemas de Ptosis i/o estrabismo (ojo perezoso), además de otros problemas de visión: Caída del párpado superior (ptosis) que hace parecer que la persona estuviera a punto de dormirse. También puede presentarse estrabismo. El estrabismo puede requerir tratamiento por un oftalmólogo. Otras de las dificultades en la visión puede un uso extensivo de la visión periférica y poca percepción de profundidad.



EXÁMENES, TRATAMIENTO Y SEGUIMIENTO A REALIZAR

Exámenes a realizar tras el diagnóstico inicial:

Se recomienda realizar los siguientes estudios para determinar el grado de afectación:

- Búsqueda de consejo, evaluación y control Neuropediatrico que incluya exploración física y neurológica completa, medida del perímetro cefálico, estatura y peso. Además de informar y mantener la Historia familiar, evaluación neurológica de las adquisiciones de los hitos del desarrollo, y de los retrasos secundarios a la hipotonía.
- Evaluación de los problemas de alimentación (normalmente problemas de succión y deglución).
- Ecografía renal para descartar reflujo vesico-ureteral, displasia renal, riñones poliquísticos y otros problemas renales.
- Evaluación de la función hepática.
- EEG para detectar epilepsia subclínica y en pacientes con estudios de neuroimagen (RMN, TAC) en pacientes con microcefalia y en aquéllos con síntomas de incremento de presión intracraneal (incluyendo irritabilidad, llanto incesante, cefalea intensa, vómitos frecuentes), o convulsiones.
- Acudir al centro de atención temprana en el que se realizará una evaluación multidisciplinar del desarrollo motor, cognitivo y social. Evaluación del lenguaje. También se realizará una evaluación especializada de los pacientes con características propias del autismo, para perfilar el programa de intervención temprana más adecuado y minimizar los comportamientos atípicos.
- Evaluación de la función tiroidea en pacientes con cambios comportamentales (incluyendo letargia, hipoactividad, regresión cognitiva y pérdida de coordinación).
- Evaluación auditiva para la detección de déficits en pacientes con retraso importante, especialmente si ha habido infecciones de oídos frecuentes y pérdida del lenguaje expresivo. Es habitual la presencia de otitis crónicas que pueden precisar la aplicación de drenajes en los oídos. Es fundamental que el niño disponga de una buena audición para evitar un mayor aislamiento e introspección del mismo por esta causa.
- Examen oftalmológico de individuos con estrabismo, y posible miopía además de otras indicaciones de alteración visual. Valoración del posible daño de la corteza visual por un equipo que incluya terapia física y ocupacional, especialistas en orientación y movilidad, neurólogo infantil y oftalmólogo pediátrico.
- Estudio del sueño y evaluación de posibles apneas.
- Control de quistes
- Control vascular/corazón
- Control dermatológico
- Control traumatológico. Posibles escoliosis o posible uso de tobilleras para facilitar el caminar

Nota: importante estudio genético de los padres para descartar origen heredado del síndrome que se pueda reproducir en otros embarazos

Tratamiento de las manifestaciones:

- Valoración nutricional en pacientes con reflujo gastroesofágico persistente o con vómitos repetidos. El reflujo se puede mejorar mediante espesamiento del alimento, ingestión de pequeñas cantidades y en posición incorporada, aunque en ocasiones puede ser precisa medicación para su control. En los casos más persistentes, puede ser precisa la cirugía. En pacientes mayores debe evitarse la comida especiada, las comidas deben hacerse 2 ó 3 horas antes de ir a la cama.
- Prevenir la deshidratación en pacientes con vómitos recurrentes. En estos casos, debe realizarse evaluación neurológica, particularmente para valorar un posible incremento de la presión intracraneal. Si hubiera quistes aracnoideos, la cirugía puede estar aconsejada.
- Terapia motora oral para mejorar la masticación y problemas de deglución.
- Consulta con ortodoncista pediátrico en relación con posible maloclusión dental y necesidad de tratamiento ortodóncico. Además higiene dental profesional regular, cepillado y tratamiento de fluorización.



- Aplicación de protocolos habituales en relación con posible apnea del sueño. No se conocen estudios controlados sobre el uso de melatonina en pacientes con el síndrome de Phelan-McDermid, pero en algunos niños afectados sí se ha utilizado para mejorar la calidad del sueño.
- En casos con infecciones recurrentes de oído, puede estar indicada la timpanostomía. Si la audición está disminuida, debería considerarse la utilización de audífonos.
- Terapia para mejorar la comunicación verbal y no verbal. El lenguaje expresivo suele ir más retrasado que el perceptivo. El uso de signos, intercambio de imágenes y el uso de pantallas táctiles puede aumentar la comunicación.
- En casos de hiperactividad o ansiedad, como en cualquier otro paciente, puede estar indicado el tratamiento farmacológico.
- Resolución quirúrgica de las uñas encarnadas para prevenir infecciones.
- Uso de medias de compresión y elevación de los pies en la cama para prevenir el linfedema.
- Programas de intervención temprana, terapia física y ocupacional intensivas, y ejercicio adaptado para mejorar la coordinación y la fuerza.
- Uso de andadores o de otros dispositivos que faciliten la deambulación.
- Resolución de los problemas cardíacos, renales, respiratorios, inmunológicos, tiroideos y de otro tipo de acuerdo con protocolos habituales.
- Programa educativo adaptado y dirigido a las discapacidades específicamente identificadas en el paciente.
- Debe establecerse una especial vigilancia por los padres o cuidadores, particularmente en aquellos pacientes que pueden caminar o correr de forma independiente y que tengan conductas más impulsivas o sean menos conscientes de su comportamiento.

Seguimiento:

- Evaluación por neurólogo de cambios en comportamiento o pérdida de adquisiciones.
- Vigilancia de síntomas que puedan indicar presión intracraneal secundaria a quistes aracnoideos (vómitos repetidos, llanto incesante, irritabilidad, cefaleas intensas).
- Controles dentales rutinarios para vigilar maloclusión, malposición dentaria y caries (que puede ser más frecuente por la formación deficiente del esmalte, el reflujo ácido y el uso prolongado de alimentación con biberón).
- Examen oftalmológico periódico por especialista habituado a la evaluación de individuos con retraso del desarrollo.
- Vigilancia de linfedema, que puede aparecer en la adolescencia o edad adulta. En casos más graves, vigilancia por cirujano vascular.
- Monitorización rutinaria si hay problemas cardíacos o de otro tipo no contemplado anteriormente.
- Debería evitarse la exposición a altas temperaturas y la permanencia al sol por períodos prolongados, dado que estos pacientes tienen menor sudoración y tienen mayor riesgo de sufrir hipertermia.

Para unirse a nuestra asociación visite nuestra página web www.22q13.org.es

Para obtener más información puede contactar con

Norma Alhambra
Presidenta España
norma.alhambra@22q13.org.es

Juan Ramón Rodríguez
Vicepresidente España
juanramonrh@22q13.org.es