



S.M.S.
EL SÍNDROME
SMITH-MAGENIS

En el año 2004, un grupo de familiares y personas afectadas por el síndrome de Smith- Magenis, nos reunimos en Aranjuez (Madrid) para conocernos, cambiar impresiones y aprender todos de cada una de nuestras experiencias vividas hasta ese momento, forjando como objetivo principal de ese encuentro el deseo de asociarnos y de dar a conocer el síndrome.

Fruto de ese encuentro nació **ASME, ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DEL SÍNDROME SMITH-MAGENIS**, constituida como entidad de carácter benéfico- asistencial sin ánimo de lucro el 22 de octubre de 2004 y cuyo primer documento escrito ve hoy la luz con esta guía.

La existencia de esta asociación tiene como objetivo prioritario mejorar la calidad de vida de las personas con Síndrome de Smith- Magenis y todo tipo de cromosopatías afines que cursen con retraso, promoviendo todo tipo de iniciativas que contribuyan a la divulgación e investigación del síndrome.

Con este espíritu nace esta publicación con la que pretendemos proporcionar un instrumento orientativo para los profesionales médicos, unidades especiales, atención primaria y para los centros hospitalarios, que han de estar preparados para responder en cada edad a las necesidades y seguimientos preventivos que las personas con el síndrome de Smith- Magenis requieren.

ASME pone en sus manos un instrumento útil suficientemente contrastado con la única intención de mejorar la atención médica y la calidad de vida de las personas con este síndrome en un modesto intento de unificar los contenidos específicos de los controles de salud de estas personas, sin olvidarnos de los principales protagonistas, sus familias, padres, abuelos y cuidadores con el deseo de que esta guía alcance la misma talla que su inmensa capacidad de cariño, comprensión y perseverancia.

Porque sabemos que nos queda mucho que aprender de vosotros, nuestra intención es que esta guía sea un punto de partida, abierto a vuestro testimonio de vida y a vuestro amplio bagaje con este síndrome, tanto humano como profesional, y abierto, ójala, a próximas publicaciones.

I. INDICE

- A. Prologo.
- B. Características del Síndrome Smith -Magenis.
- C. Diagnostico.
- D. Diagnostico Diferencial.

II. GUIA DEL MANEJO DEL SMITH- MAGENIS

- A. Guía Médica.
- B. Guía de Hábitos y comportamiento.
 - a. El sueño en el SMS.
 - b. La Alimentación.
 - c. Aprender a controlar sus necesidades fisiológicas.
 - d. Un ejemplo de conducta autónoma: el vestirse.
 - e. Rabietas, comportamiento agresivo y auto agresiones.
 - f. Atención e Hiperactividad.
 - g. Preocupaciones, comportamiento estereotipado y ansiedad.
 - h. Relaciones sociales.

III. LA EDUCACION - PREOCUPACIONES RELACIONADAS CON LA ESCUELA

- A. Atributos del SMS que afectan negativamente al aprendizaje.
- B. Atributos positivos en los niños con SMS.
- C. Características positivas que pueden convertirse en negativas.
- D. Padres y profesores trabajando juntos.

IV. REPERCUSIONES E IMPLICACIONES PARA LA FAMILIA Y PARA LOS HERMANOS

V. AGRADECIMIENTOS

NOTAS PERSONALES

A. PRÓLOGO

Al quedarme embarazada y saber que tenía dentro una niña no tenía ninguna duda de cuál sería su nombre, Malena.

Me parecía que sería una personita con mucha personalidad y mucha fuerza, con un futuro brillante y una familia que la querría muchísimo. En algo no me confundí porque su familia la quiere a rabiar y cada día que pasa nos cala de forma más profunda, pero en lo referente a su futuro...

Cuando Malena nació nos comunicaron que tenía "algo"; pasaron 2 años hasta que después de dar muchas vueltas, hacer pruebas, vivir horas de angustia se nos comunicó que ese "algo" se llamaba Síndrome de Smith-Magenis.

En un principio todo tu esfuerzo está volcado en saber qué enfermedad sufre tu hijo, pero cuando le ponen nombre a lo que padece, todo cambia. Buscas como loca toda la información posible al respecto, que en este caso es muy escasa, ya que el SMS está considerado como una enfermedad rara (de baja frecuencia), quieres que algún médico te cuente cosas sobre ello, que te digan cómo será su vida a partir de ese momento, pero tienes la mala suerte de que nadie sabe decirte nada, no hay casos sobre los que basarse, nadie sabe de lo que estás hablando, SMS ¿Qué es eso?, y tienes que armarte de valor e ir explicando a los médicos, a tu familia, amigos..., que tu hija sufre una enfermedad genética debida "a la falta de un pequeño fragmento en el cromosoma 17" y que eso lleva a que Malena sufra continuas rabietas, cambios de comportamientos muy bruscos, lo mismo te come a besos que te pega tortas y mordiscos, que tenga un sueño totalmente irregular, para ella el día comienza a las 5 de la madrugada, y la noche es intranquila con sueños cortos y muchos despertares, que se autoagreda hasta el punto de sangrar al morderse los dedos, que tengas que escuchar a sus compañeros de clase decir "Malena no habla", que veas que sus manos y pies son más cortos y anchos de lo normal, y que su físico poco a poco va cambiando y denotando que es diferente.

Que tengas que mentalizarte a que tarde o temprano tendrás que sacarla de su escuela y llevarla a un colegio de educación especial, y que los estudios en el colegio inglés y todas las expectativas de futuro para tu hija se tendrán que quedar en sueños o vivirlas en un posible segundo hijo.

A pesar de todas estas contrariedades, mi hija es lo mejor del mundo y aunque hay veces que la mandaría de vacaciones a un lugar remoto, o que le taparía la boca porque me llama constantemente y me vuelve loca, y que no me quedan fuerzas para llevarla adelante, voy a hacer todo lo posible para que desarrolle al máximo sus capacidades (conocimientos, habilidades, aptitudes, etc.) para que sea la personita más feliz, y sobre todo, para que su futuro y el de los demás niños como ella, (que son los niños con más encanto que conozco) puedan disfrutar de una niñez, juventud y de una vida adulta lo más "normal posible", sin tener que depender de nadie y sin tener que sentirse aislados del mundo en el que nos ha tocado vivir.

EL SÍNDROME DE SMITH- MAGENIS

Un síndrome es un conjunto de síntomas o características físicas, de conducta y desarrollo que ocurren en una misma persona debido a una sola y fundamental causa.

El síndrome de Smith Magenis (SMS) es un defecto genético originado por la pérdida de un pequeño fragmento (microdelección) del cromosoma 17, exactamente en la banda G11.2P, la pérdida de esta "región crítica", es la responsable de los síntomas que presentan y ocurre en la mayoría de los casos durante la concepción, sin que existan antecedentes familiares conocidos.

El primer grupo de niños se describió en 1980 en Estados Unidos por Ann Smith, consejera de genética, investigadora del Instituto Nacional del Genoma Humano y Ellen Magenis, profesora de genética molecular, de ellas procede su nombre Síndrome de Smith-Magenis.

Afecta por igual a ambos sexos, con una incidencia de entre 1/15.000 a 1/25.000 nacimientos, por esta frecuencia de casos ha sido catalogada como una "enfermedad Rara" o de baja incidencia.

Aparece descrita en todo el mundo y en todos los grupos étnicos.

La mayoría de los casos han sido diagnosticados en los cinco últimos años como resultado del avance de las técnicas citogenéticas, siendo un síndrome aún muy poco conocido tanto en el ámbito sanitario, hospitalario y atención primaria, así como en el ámbito educativo y en la población en general.

B. CARACTERÍSTICAS DEL SÍNDROME SMITH-MAGENIS

Las personas con SMS presentan una variedad de signos y síntomas que se van haciendo más evidentes con la edad, un 50% de las madres de niños SMS refieren menos movimientos fetales en la historia prenatal, sin que durante el embarazo se observen otras anomalías, excepto en los niños (menos del 25%) que asocian labio leporino, fisura palatina, malformación cardíaca o renal detectable mediante ecografía.

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, el retraso en el área del lenguaje y en el desarrollo de las habilidades motoras, 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.

En cuanto a la esperanza y a la calidad de vida de los hombres y mujeres con SMS, aún no existen suficientes datos de carácter longitudinal dado su relativo reciente diagnóstico.

Una persona con SMS puede tener las siguientes características en número e intensidad variables:

Pies y manos características del SMS

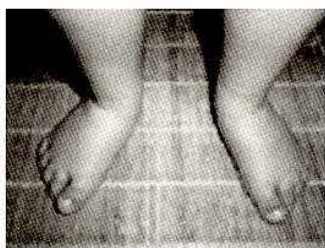


Foto N°1

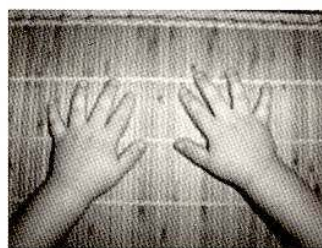


Foto N°2

FRECUENCIA	SISTEMA	CARACTERÍSTICAS
Muy frecuentes > 75% de los SMS	Craneofacial/ Esqueleto	Braquicefalia Hipoplasia de la zona media facial Relativo prognatismo con la edad (barbilla pronunciada) Labio superior revertido Manos y pies cortos y anchos Anomalías dentales
	Otorrinolaringológico	Anomalías de laringe y oído medio (Otitis media aguda tres o más episodios/año, tubos de timpanostomía) Voz ronca y profunda
	Neurológico	Hipotonía, trastornos del sueño Estereotipias: movimientos mano-boca, auto abrazo, etc. Comportamiento auto agresivo, impulsividad. Retraso del lenguaje, retraso de desarrollo cognitivo, déficit de atención. Hiporeflexia, disfunción oral-sensorial-motora.
Frecuentes 50-75% de los SMS		Hipoacusia, talla corta, escoliosis leve a moderada, ventriculomegalia cerebral leve, problemas traqueobronquiales, insuficiencia velopalatina, anomalías oculares (microcórnea, alteraciones del iris, miopía), alteraciones de la fase REM del sueño, hipercolesterolemia/ hipertrigliceridemia, estreñimiento, alteraciones del EEG.
Menos frecuentes 25-50% de los SMS		Alteraciones cardíacas Alteraciones de función tiroidea Convulsiones Alteraciones de la función inmunológica (déficit de IgA) Inserción de cuerpos extraños en orificios (poliembolocomanía). Arrancamiento de las uñas de manos y pies (onicotilomanía)
Raras < 25% de SMS		Alteraciones renales o urinarias Labio leporino y/o fisura palatina Alteraciones de la retina

C. DIAGNOSTICO

El diagnóstico de SMS se sospecha por las características anteriormente descritas y es confirmado por un cariotipo o análisis citogenético 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 la detecta y sería informado como normal.

Si este estudio es normal y persiste la sospecha de SMS debe realizarse un estudio de genética molecular FISH (Fluorescence in situ hybridation) específico para SMS (D17S258 o que contenga RAI1) y así se puede detectar el 95-100% de las delecciones 17p11.2, finalmente si el estudio FISH no revela la delección puede considerarse un análisis de la secuencia de RAI1.

En la actualidad, no se ha encontrado una solución médica para el SMS. Mientras no exista un tratamiento preventivo o curativo de este síndrome, el diagnóstico precoz significa para los padres ganar tiempo para aprender acerca del SMS y prepararse para los desafíos que enfrentarán.

Aunque el SMS sea causado por una supresión de material genético, **no se hereda entre familiares**, en la mayoría de los casos la supresión ocurre accidentalmente.

Podemos hablar, pues, de un síndrome congénito (de nacimiento) pero NO hereditario.

D. DIAGNOSTICO DIFERENCIAL

El SMS debe diferenciarse de otros síndromes que presentan algunas características similares como el Síndrome de Prader-Willi, Síndrome de Williams, Síndrome de Down, Síndrome X-frágil, Síndrome DiGeorge, autismo, trastorno por déficit de atención con hiperactividad, trastorno obsesivo-compulsivo, entre otros.

II. GUIA DEL MANEJO DEL SMITH- MAGENIS

A. GUÍA MÉDICA

A continuación se describen las actuaciones a realizar con los niños y niñas con SMS según el consenso de profesionales expertos:

Desde el punto de vista Médico.

CON EL DIAGNOSTICO:

Examen físico y neurológico.
Evaluación oftalmológica para descartar estrabismo, micro córnea, anomalías del iris y alteraciones de refracción.
Evaluación del área de lenguaje.
Evaluación ORL para descartar insuficiencia veló palatina, otitis media recurrente, hipoacusia.
Evaluación del desarrollo psicomotor. Evaluación del sueño.
Analítica: hemograma, Inmunoglobulinas, perfil lipídico y función tiroidea.
Ecografía renal para evaluar posibles anomalías nefrourológicas (30% de pacientes).
Ecocardiograma para evaluar posibles anomalías cardíacas (<30% de pacientes).
Radiografía X de columna para evaluar anomalías vertebrales y escoliosis.
Asesoramiento familiar. Estudio cromosómico de los padres.
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 ESTÁ CLÍNICAMENTE INDICADO:

EEG, 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

TRATAMIENTO:

Como ocurre siempre en este tipo de Síndromes, no podemos hablar de un tratamiento único. El tratamiento debe realizarse por un equipo multidisciplinar de profesionales para así dar respuesta integral a los problemas de la persona con SSM.

Programa de educación especial, integración sensorial. La hiperactividad, atención, agresividad, pueden mejorar con medicación (Metilfenidato, Risperidona) además de programas específicos de modificación de conducta. El trastorno del sueño puede mejorar con hábitos correctos y tratamientos combinados de melatonina y acebutolol. Apoyo psicosocial a la familia.

Desde el punto de vista de los hábitos y del comportamiento.

A. GUÍA DE HÁBITOS Y COMPORTAMIENTO

a. El sueño en el Sms

Los niños con SMS sufren importantes problemas con el sueño y el hábito de dormir. En la mayoría de los casos duermen bien cuando son bebés. Cuando se van haciendo mayores desarrollan problemas severos con el sueño. Su ritmo nictameral está prácticamente invertido. Ello se debe a que la melatonina, hormona segregada por la glándula Pineal, mantiene sus concentraciones alteradas con relación a los cambios oscuridad/iluminación. Si lo normal es que los niveles de melatonina aumenten a partir de las nueve de la noche, llegando a su máximo a medianoche y descendiendo hasta el amanecer, en el SMS la melatonina sube durante la mañana y culmina durante la tarde, con lo cual los afectados tienen que luchar todo el día por no quedarse dormidos.

Los niños con SMS se quedan dormidos rápidamente, despertándose a menudo (puede variar entre 2 a 10 ó más despertares durante la noche) y se levantan muy temprano (normalmente sobre las 5 de la mañana).

El comportamiento del niño durante la noche puede ser muy molesto para los demás miembros de la familia y, a veces, es un peligro para el propio niño, por lo que es muy importante quitar del dormitorio todos los objetos que puedan ser potencialmente peligrosos para éste, también se les puede facilitar juguetes y actividades tranquilas para realizar por la mañana temprano.

Si, por ejemplo, se decide dejar un televisor en su dormitorio se deberá poner en un lugar seguro, quitarle el mando de volumen y suministrarle unos auriculares con un cable largo fijado en el cabecero de la cama (para animarlo a quedarse en la cama). Se pueden instalar cerraduras a la puerta de su dormitorio, o si lo prefiere a las demás puertas de la casa, para evitar que el niño se haga daño al despertarse y se mueva por toda la vivienda.

Para tratar estas dificultades de sueño se necesita un enfoque consistente y firme. Si tu hijo tarda mucho en coger el sueño y te llama continuamente o insiste en tu presencia para dormirse, intenta poner una hora fija para acostarse como rutina. Intenta todas las noches a la misma hora decirle que hay que ir a la cama, ayúdale a arreglarse la cama y acuéstale. El proceso de dormirle puede incluir leer un cuento o cantar una canción, y decirle firmemente que es la hora de dormir y que tú te vas a ir de su cuarto. Puede que el niño se sienta más seguro y tranquilo con su peluche favorito o si se le deja la luz encendida en el dormitorio (preferiblemente con un regulador de luz para poco a poco ir apagándose cuanto tu hijo se acostumbre).

Una vez que hayas dejado a tu hijo en su cuarto no deberías contestar a sus gritos/llantos y no deberías volver a su dormitorio. Al principio, el tiempo que tienes que ignorar los gritos de tu hijo te parecerá interminable, pero se reducirá con el tiempo. Si tu hijo se levanta de la cama y se te acerca, sé firme y acompáñale a la cama las veces que sean necesarias, con una mínima reacción y repite el proceso antes descrito. Ignora si te llama otra vez.

Es importante darle ánimos y felicitarle cuando ha tenido un buen comportamiento. Si tiene edad suficiente se podría poner una tabla en la pared y cada mañana le entregas una estrella en pegatina para añadir a la tabla si se ha acostado sin problemas o no se ha levantado o gritado durante la noche. La tabla también te permite registrar el progreso.

Los niños con SMS que tienen problemas con el sueño imponen un estrés añadido a la familia. Sin embargo, implantando un método firme y consistente y no resignándose a las demandas del niño, su ciclo de sueño debería mejorar. Cuando el niño crece, su comportamiento nocturno, seguramente, se vuelve menos molesto y se podrá entretener sólo cuando no pueda dormir.

Tenemos constancia de que según se van haciendo mayores el

sueño llega a regularse y aunque siguen madrugando mucho, pueden dormir de 8 a 10 horas sin interrupciones. Evita si es posible (y aunque te cueste mucho) el acostarle en tu cama o al revés, tú en la suya, ya que es una costumbre muy difícil de quitar.

Es importante reconocer que los métodos descritos no funcionan con todos los niños con SMS y, si los problemas de sueño no mejoran, hay que considerar usar alguna medicación. La medicación en algunos casos resulta útil y en otros no, pero siempre el tratamiento que se escoja tiene que estar supervisado de cerca por un médico con experiencia en este campo y con experiencia trabajando con personas con dificultades del aprendizaje. Los medicamentos más utilizados para la regulación del sueño son: Melatonina combinada con la toma de Acebutolol y Variargil.

b. La alimentación

Muchos niños con SMS tienen **problemas con la alimentación**, debido en gran parte a una hipotonía de su musculatura que condiciona dificultades al chupar y tragar. La terapia ocasional y la logopedia se recomiendan para atender a la función oral-motora, que muchas veces dificulta la alimentación. Hay que poner énfasis en mejorar y aumentar los movimientos de los labios y la lengua para poder tragar y hay que variar las texturas de las comidas.

Puede ser difícil alimentar a tu hijo con algo que no sea comida blanda. Pero un niño que sólo toma alimentos blandos nunca aprenderá a masticar. Hay formas en las que puedes ayudar a mejorar las dificultades que tiene tu hijo para tragar y masticar. Puedes intentar introducir al principio trozos pequeños y después más grandes en la comida pasada o gradualmente hacer la comida más espesa. Después, introduce unos pequeños pedazos de carne picada, por ejemplo, en la comida blanda y, luego, puedes empezar a darle cosas fáciles de masticar, como el pescado. Para animar al niño a comer una dieta más variada, un método puede ser insistir siempre, en las horas de la comida, que el niño pruebe sólo unas cucharadas de la comida que él normalmente no come, e inmediatamente alabarle y como recompensa darle su alimento o juguete preferido. Esta técnica incorpora la noción de recompensa por comportamiento deseado. Haciendo esto estás intentando incrementar la probabilidad de que el comportamiento deseado ocurra otra vez. Con el tiempo, deberás exigirle al niño que coma cantidades más grandes de la comida no-preferida antes de darle la comida favorita o cualquier otra recompensa. Muchas veces a los niños empiezan a gustarle de verdad las otras comidas y se les olvida su adversidad.

Comer más de lo necesario puede ser también un problema. Si esto pasa, los muebles donde se guarda la comida deben cerrarse con llave, y se deben quitar los platos de la comida directamente después de comer. Es importante ser firme en no darle comida siempre que lo pide y animarle a hacer ejercicio.

c. Aprender a controlar sus necesidades fisiológicas.

Los niños con dificultades de aprendizaje pueden tener problemas para aprender a hacer sus necesidades (**controlar esfínteres**), sin tener que usar pañales por el retraso de madurez en la edad escolar.

La mayoría de los niños consiguen dejar los pañales con una combinación de imitación y apoyo de los padres. Si el niño no está progresando de la manera usual, si mentalmente está preparado, puedes intentar una manera más sistemática. Empieza a enseñar a tu hijo a utilizar el aseo al despertarse por la mañana o al levantarse de las siestas. Para empezar, llévale al servicio con intervalos regulares (cada media hora) y anímale a sentarse en el retrete u orinal durante unos minutos. Dale una recompensa por su buena actuación con alabanzas. Si el niño tiene un "accidente" es importante no regañarle. En cambio, explícale de una manera tranquila que no se puede hacer eso, pero sin castigarle. Si este método tiene éxito y no se orina o defeca encima, deberías gradualmente alargar 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 varias semanas o meses no obtienes resultados, serán necesarias otras técnicas.

Es común que los niños con SMS mojen su cama por la noche. Cuando empieces cualquier tipo de instrucción, primero deberías de introducir una "tabla de estrellas", por la cual recompensas al niño con una estrella y toda clase de alabanzas si no ha mojado su cama la noche anterior. 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, gradualmente aumenta el tiempo antes de levantarlo hasta que coincida con las horas de acostarse y levantarse. Probablemente ninguno de los métodos funcione inmediatamente, y puedes tardar semanas o meses para que la estrategia empiece a hacer efecto.

d. Un ejemplo de conducta autónoma: vestirse

La tarea de vestirse y desnudarse requiere coordinación muscular y planificación. Tu hijo puede necesitar ayuda para vestirse, abrochar botones, atar cordones, etc. Como normalmente por la mañana hay tan poco tiempo, muchas veces los padres visten a los niños porque es más cómodo y rápido. De todos modos, los niños necesitan que se les anime para hacer estas cosas por sí mismos. Así, poco a poco, les debes empujar a vestirse solos.

Aprender a vestirse también se puede practicar en otros momentos del día, y no sólo por la mañana, cuando hay más prisa. Suele ser útil dividir las tareas como vestirse, en pasos más pequeños y enseñarle poco a poco. Para enseñar al niño a abrocharse los botones es más fácil enseñarle a abrochar los botones de una prenda que no lleve puesta. De la misma manera, atarse los cordones, primero puede practicarse en zapatos que no lleve puestos. Suele ser útil darle pistas verbales y visuales. Como los niños con SMS responden bien al estímulo visual, muéstrale dibujos o fotos de cada paso de atarse los cordones.

e. Rabietas, comportamiento agresivo y auto agresiones.

Los niños con SMS pueden presentar algunos **problemas graves de comportamiento** que dificulta el trabajo de sus cuidadores. Pueden ser muchas las razones por las que tienen este comportamiento indeseable: el trastorno del sueño, la incapacidad de comunicarse, la frustración, la ruptura de las rutinas preestablecidas, el desequilibrio químico, el estreñimiento, pueden singularmente o en combinación afectar al humor y al temperamento. Se han observado auto agresiones en niños de tan sólo 18 meses. Estas son muchas veces una contestación a la frustración o enojo y pueden ser extremas, posiblemente se debe a la relativa insensibilidad al dolor, que es una de las características de las personas con SMS. También se pueden tomar como justificante de las rabietas el aburrimiento o hábito. Las más comunes incluyen morderse las manos, rascarse hasta hacerse heridas, darse cabezazos y golpes, comerse la piel de alrededor de las uñas y tirarse de las uñas hasta arrancárselas.

Aunque a menudo sea difícil establecer cuál puede ser el disparador de la agresividad y las auto agresiones, se debería estudiar al niño cuidadosamente cuando tiene una rabieta o se autoagrede e intentar identificar las situaciones y eventos que pueden causar este comportamiento. Haz un gráfico, anota qué ha pasado justo antes del

comportamiento. Haz un gráfico, anota qué ha pasado justo antes del comportamiento y qué comportamiento es. Las consecuencias tienen que ser inmediatas. Es muy importante ser consistente en tu acercamiento, ofrecer recompensas y permitir que el niño ayude cuando es posible. Intenta no dejarle que manipule la situación. Intenta ver la situación desde su punto de vista.

Alaba el comportamiento positivo y presta la mínima atención posible al comportamiento difícil. Intenta expresar lo que crees que él está sintiendo o, incluso, actúa como él para que él vea que tú lo entiendes.

Si descubres que le dan miedo algunos eventos, que son el disparador del comportamiento difícil, intenta anticipar esto y desvía la atención del niño a otra cosa antes de empezar la rabieta. Muchas rabietas pueden ser controladas, si se anticipan o se actúa rápido y se desvía la atención pronto. La distracción es un método muy útil. El humor es una forma de distracción muy eficaz, por ejemplo, hacer como que te caes o estornudar con mucha fuerza. Cuanto más "tonta" sea la broma, mejor. Otra alternativa es interesarte por algo que has visto por la ventana o buscar algo "perdido" en tu bolso. Intenta no meterte en una discusión sobre el asunto. Céntrate en intentar cambiar el ambiente y el impulso del niño de confrontarse. Intenta evitar el uso de la palabra "no"; otra alternativa puede ser "quizás" o "¿sabes lo que yo pienso....?".

Ocasionalmente, el impulso de la rabieta puede parecer demasiado fuerte. En este caso lo mejor es dejar que el niño se enfade. Necesita que le mantengas en un sitio seguro y que él entienda que tú te preocupas. La mayoría de los niños con SMS están arrepentidos después.

El comportamiento indeseado muy a menudo se manifiesta en fijaciones y en preguntar lo mismo interminablemente. Tu hijo se puede poner muy ansioso si no sabe lo que va a pasar a continuación. Enséñale una tabla con fotos para las actividades que le esperan. Un reloj para la "cuenta atrás" también es útil. Si parece que necesita un descanso, da un paseo con él o anímale a tomar una siesta.

Hay que estar preparado para vigilar e intervenir entre hermanos y compañeros de clase y actuar con tu hijo para enseñarle como interactuar de una manera más apropiada. También puedes intentar enseñarle a comunicarse con los demás para expresar sus necesidades, en vez de enfadarse o hacerse daño. Si tu hijo muestra un comportamiento inaceptable, debes acordar con sus cuidadores ignorarle un rato, para así hacerle ver que ese tipo de comportamiento no es aceptable y no le servirá para conseguir la atención de los adultos. En cuanto el

comportamiento no deseado cesa, se le debe dar una atención positiva. En estas situaciones, un método útil es quitar al niño del sitio donde esté, y ponerle en la entrada o en su dormitorio, y dejar claro que no puede reunirse con el grupo o con el resto de la familia hasta que no se haya relajado. Lo más importante por parte del adulto es mantenerse tranquilo todo el tiempo e implantar siempre la misma técnica cada vez que muestra el comportamiento indeseado. En el momento que se tranquilice, felicítale por haberse relajado y permítele reunirse con la familia o grupo. Inicialmente puede ser que incremente el comportamiento difícil pero si insistes en que el niño se quede en su cuarto y le ignoras hasta que se tranquilice, pronto entenderá que las rabietas no le dejan que se salga con la suya y su frecuencia y severidad debe disminuir.

Cuando te diriges a problemas de comportamiento, una "silla de pensar" puede ser útil, donde el niño se sienta para pensar sobre lo que ha hecho. Cuando dices al niño que haga algo, las instrucciones escritas enumeradas pueden ayudar, con las palabras claves subrayadas para ayudar al niño a concentrarse y ejecutarlas de una en una. Es importante considerar cómo formular preguntas que no sean confusas. Los niños con SMS son muy sensibles y rápidamente se dan cuenta de si el ambiente está cargado de emociones, se sienten mucho más calmados en un ambiente relajado.

En algunos casos un niño o joven cuando se enfada se puede tumbar en el suelo y negarse a moverse; esto puede pasar en casa, en la escuela o en cualquier sitio público y puede ser particularmente difícil de tratar. Intenta mantener la calma. Espera tranquilamente si el niño no se está haciendo daño.

Es importante considerar que los métodos antes descritos no funcionarán con todos los niños con SMS, y si las rabietas y los enfados son graves, puede ser necesario medicación. La medicación puede ser útil en algunos casos pero no tiene efectos en otros. Es importante que la indicación y uso de medicación para tratar la agresividad esté supervisada de cerca por médicos con experiencia.

Cuando un niño con SMS tiene una rabieta, una de las peores partes la vive el familiar que en esos momentos está con él. Cuando esto ocurre en casa no es tan conflictivo pero la parte difícil viene cuando la rabieta se produce en la calle. Lo primero que hay que hacer es armarse de paciencia y no perder los nervios. No te importe lo que la gente que se encuentra a tu alrededor pueda pensar o decir; ellos no saben el problema de tu hijo y tampoco tienes por qué dar explicaciones a quien no debes. Comprueba que con su actitud el niño no está en

peligro, cuando estés seguro de ello no hagas caso de su enfado y hazle creer que no te importa su rabieta, sigue haciendo tu actividad y de vez en cuando ofrécele tu ayuda para levantarse del suelo, o para acompañarte en lo que tú haces, si se niega sigue sin hacerle caso y que no note que te importa su actitud. Normalmente, después de un tiempo de ver que no se les hace caso y de que no han ganado la batalla se relajan y el enfado se les pasa. Sabemos que por las circunstancias del lugar donde nos encontremos no siempre es posible dejarles patalear hasta que se cansen, pero hay que intentar hacerles ver que no nos afectan sus rabietas y que con ellas no pueden "chantajearnos".

f. Atención e hiperactividad.

Mala concentración, distracción, inquietud e hiperactividad

son algunas de las características de los niños con SMS. Necesitan instrucciones claras y fáciles para entender qué se espera de ellos, junto con recordatorios regulares para animarles a seguir con su tarea y recordarles lo que tienen que hacer.

Si el niño se obsesiona con algún tema en particular, se pueden usar libros y juegos relacionados con este tema para animar su concentración, por lo menos inicialmente. Otra alternativa es usar algo que le gusta al niño (como, por ejemplo, el ordenador), como recompensa para jugar sólo después de haber estado un tiempo establecido realizando alguna actividad o trabajo. Es muy útil dividir las tareas en pasos cortos y simples con señales (pueden ser fotos o palabras) que indican lo que hay que completar en cada paso. Muchos niños con SMS son impulsivos, especialmente cuando se trata de respetar turnos y demandar la atención de los mayores, interrumpiendo continuamente las conversaciones de los adultos. Se entienden mejor con los niños mayores que ellos y con los adultos.

g. Rutinas, comportamiento estereotipado y ansiedad

Los niños con SMS pueden tener dificultad a la hora de hacer la transición de una actividad a otra y necesitan mantener una rutina diaria. Los **cambios inesperados** en el quehacer de cada día les pueden provocar crisis en el comportamiento. Vale la pena intentar mantener el programa lo mas parecido posible todos los días. Si la rutina de tu hijo necesita cambiarse, o va a experimentar algo nuevo, es importante explicárselo todo con bastante tiempo de antelación y repetidas veces si es posible.

A menudo, hacen preguntas repetitivas y hablando repiten mucho

el mismo tema. Esto posiblemente se relaciona con problemas de memoria a corto plazo. Puede ser aconsejable responder verbalmente sólo una vez cuando hacen la pregunta, y después hacer una señal visual que pueda hacer referencia a lo mismo. Por ejemplo, si tu hijo repetidamente te pregunta dónde va y a qué hora, la señal visual puede ser una foto del lugar donde irá y una foto del reloj indicando la hora en que se irá. Las personas con SMS suelen tener facilidad para aprender visualmente y por eso es probable que notemos un gran beneficio en el uso de fotos e imágenes en una multitud de situaciones.

Son niños muy sensibles a las emociones de los demás, y el mayor beneficio lo obtienen en un ambiente tranquilo y neutro de emociones. Cualquier disgusto o excitación exhibidas por las personas cercanas, pueden provocar una rabieta incontrolada.

Mover las manos, lamer y rozarse son comportamientos auto-estimulantes típicos del SMS. Si el niño tiene este comportamiento, distráelo y centra su atención en otra actividad; esto suele ser efectivo. Cuando el niño va creciendo hay que animarle a dar la mano a las personas en vez de abrazarlas, porque son muy cariñosos con los demás y este mismo cariño les puede traer problemas de mayores, ya que ellos no son conscientes de lo que pueden significar para los demás sus abrazos y besos en edades adolescentes.

Al sentarse y cuando están alegres, nerviosos o excitados tienden a balancearse, y a auto-abrazarse, así como a mover la cabeza constantemente de un lado para otro. Cuando son bebés y se les coge en brazos, se abrazan a ti de una forma muy especial, moviéndose constantemente de arriba abajo.

h. Relaciones sociales

Algunos niños con SMS encuentran **difícil hacer amigos de su misma edad y prefieren pasar su tiempo con personas mayores**, o niños más jóvenes que puedan dominar. A los niños con SMS les encanta la compañía de adultos, y a menudo les buscan para conversar. Al mismo tiempo muchas veces no entienden las reglas "no escritas" que hay en nuestra sociedad y no se dan cuenta de algunas restricciones sociales que son claras para nosotros. Puede ser que se acerquen a personas extrañas de una manera demasiado amigable. Como es de entender, esto es muchas veces la mayor preocupación de los padres, que temen que su hijo sea demasiado confiado e inocente y puede correr peligro si no es vigilado todo el tiempo. A menudo, los niños se comunican interrumpiendo las conversaciones de los demás y haciendo preguntas repetitivas.

Lo que empezamos a cuestionar los padres es que, sobre todo para las niñas, resulta un problema que los niños con SMS sean, por lo general, tan cariñosos. Cuando son pequeños nos resulta muy satisfactorio que den abrazos y besos a familiares y gente que se encuentra alrededor, pero según van creciendo hay que controlar esta actitud porque al llegar a la adolescencia, algo tan normal como dar un abrazo o un beso a un compañero de clase o a un vecino (por ejemplo), se puede interpretar de forma equivocada para las personas que reciben estos cariños por parte del niño con SMS. Hay que inculcarles que ciertas muestras de afecto sólo se pueden manifestar a los familiares más allegados al niño y que para el resto de las personas vale con realizar, por ejemplo, un saludo o un choque de manos.

Las amistades y familiares adultos no siempre actúan de la manera más apropiada con los niños con SMS y puede que involuntariamente le mimen demasiado y les traten como "bebés". Es importante intentar explicarles cómo actuar correctamente con tu hijo, al mismo tiempo siendo lo más tolerante y paciente posible cuando muestra un comportamiento inesperado.

Ayudar a los niños con SMS a hacer y conservar amistades de la misma edad es una tarea difícil. Particularmente cuando los niños empiezan a entrar en la adolescencia, pueden ser reacios a socializarse con personas con discapacidad, pero puede que sean incapaces de establecer relaciones con adolescentes "normales" que puede que tengan menos paciencia para tratar con su comportamiento inesperado.

Posiblemente sea necesario organizar el tiempo libre de tu hijo. La escuela te puede informar de actividades deportivas y sociales locales para niños y adultos con discapacidad. Hay asociaciones de distintos tipos que organizan excursiones supervisadas, eventos deportivos y otras actividades donde la persona con SMS puede encontrarse con otras personas regularmente. Existen organizaciones que tienen campamentos especiales para niños y adultos con necesidades especiales y muchas veces es posible conseguir ayuda económica para este tipo de "vacaciones" para tu hijo.

III. LA EDUCACION **PREOCUPACIONES RELACIONADAS CON LA ESCUELA**

CARACTERÍSTICAS GENERALES COMUNES EN NIÑOS AFECTADOS DE SMS:

Actúan de manera impulsiva, con escasa planificación del trabajo.

Les cuesta comprender las instrucciones expresadas por escrito, precisando y solicitando ayuda del profesor continuamente.

Con frecuencia, generan problemas de orden y disciplina en la escuela, aunque con ayuda y esfuerzo por parte de todos se puede conseguir la normalización de sus estudios.

Tienen una gran inclinación hacia los adultos y cuando éstos les niegan su atención pueden reaccionar explosivamente con agresividad.

Tienen dificultades para procesar la información dada de forma secuencial. El contar y otras tareas matemáticas pueden plantear problemas. En los casos estudiados parece que tienen una mayor facilidad para multiplicar o dividir que para sumar o restar.

Intervienen con mucha frecuencia en la clase, a veces, con la intención de llamar la atención, pudiendo en ocasiones perturbar el desarrollo normal de las mismas. Cuando el tema les resulta interesante se muestran originales y creativos.

Los periodos de atención y concentración son breves y cambian continuamente de actividad; cuando la actividad no les interesa se distraen con gran facilidad.

Necesitan con más frecuencia de la habitual, dirección para sus actividades, teniéndoles que marcar las pautas concretas aunque no siempre aceptan de buen grado las críticas y ayudas.

Necesitan más tiempo que sus compañeros para realizar sus tareas.

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.

Trabajan mejor solos o en grupo reducido.

A. ATRIBUTOS DEL SMS QUE AFECTAN NEGATIVAMENTE AL APRENDIZAJE:

La demanda de atención excesiva, las agresiones y rabietas, las conductas auto lesivas, el mal control de los impulsos, las reacciones negativas a los cambios de rutina, el déficit de atención con o sin hiperactividad, y los trastornos del sueño dificultan con gran frecuencia

el desarrollo normal de sus clases.

B. ATRIBUTOS POSITIVOS EN LOS NIÑOS CON SMS:

Al contrario de lo anterior, los niños con SMS suelen estar entre los más queridos y populares de la clase, a pesar de los importantes problemas de trato que puedan presentar. La personalidad simpática y atrayente, los rasgos faciales, la sonrisa traviesa que les alegra la cara, el trato particularmente agradable que utilizan, aprenden y utilizan con rapidez los nombres de los profesores y de los compañeros de clase, muestran afición por la música, las canciones, juegos de agua y puzzles, tienen muy desarrollado el sentido del humor y presentan gran fascinación y dominio por los aparatos electrónicos como son los ordenadores, teléfonos, calculadoras, etc.

C. CARACTERÍSTICAS POSITIVAS QUE PUEDEN CONVERTIRSE EN NEGATIVAS:

La inclinación hacia los adultos, puede volverse negativa si el alumno trata de monopolizar la atención del profesor; procurar que tenga interés en la interacción con los compañeros. También el cariño manifestado puede volverse negativo si los abrazos a los demás son excesivos. El arrepentimiento prolongado de sus actos puede volverse negativo si el alumno lo prolonga para ganar o mantener la atención.

D. PADRES Y PROFESORES TRABAJANDO JUNTOS:

La mayoría de los profesores no habrán trabajado nunca con ningún niño con SMS antes, y, por lo tanto, tendrán poca información sobre el síndrome. Los profesores normalmente tienen mucho interés por aprender sobre necesidades y dificultades con niños. Es importante que los profesores sean conscientes de los puntos fuertes del niño, igual que sus puntos débiles. Este conocimiento puede ayudar para que los profesores planifiquen programas educativos adaptados a los niños con SMS.

IV. REPERCUSIONES E IMPLICACIONES PARA LA FAMILIA Y PARA LOS HERMANOS

Tener un **hermano o hermana con SMS** puede ser divertido y gratificante, pero también confuso y estresante. Las necesidades de una persona con SMS pueden ser algunas veces abrumadoras y pueden ocupar mucho tiempo, energía y atención de la familia. Como consecuencia, los hermanos pueden recibir menos atención de los padres, abuelos y

otros familiares y, algunas veces, comprensiblemente, se pueden sentir con resentimiento o enfado. Los padres deberán intentar y asegurarse de que sus otros hijos reciben la atención individual que precisen.

Los hermanos pueden sentirse avergonzados y con resentimiento cuando, por ejemplo, tengan que explicar a sus amigos algo sobre el comportamiento difícil de su hermano o cuando tengan que vigilarle. En otros momentos, se pueden sentir culpables por las dificultades por las que su hermano está pasando. También sienten un gran sentido de responsabilidad hacia su hermano con SMS y cuando son adultos se suelen preocupar por su futuro. Es muy importante que los padres permitan que los hijos hablen de sus sentimientos hacia su hermano 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 el riesgo de desarrollar la condición ellos mismos y de tener un hijo con SMS. Es vital que los padres hablen con sus hijos no afectados, y les den información sobre las causas de la enfermedad y de las características físicas y de comportamiento asociadas al síndrome.

V. AGRADECIMIENTOS

Desde ASME, queremos agradecer a la Doctora Alfonsa Lora Espinosa, pediatra de Alejandro del Centro de Salud Ciudad Jardín de Málaga, y a sus colaboradores, la ayuda prestada para la elaboración y supervisión de este documento y la especial implicación que está dedicando a todos los afectados de Síndrome de Smith Magenis de España.

Sin olvidar a Mauricio de Grado, médico de Mayte, que nos ha apoyado con sus conocimientos y presencia desinteresada siempre que le hemos requerido, Elena Garayzbal, que nos acompañó en ese primer y difícil encuentro en Aranjuez, la ayuda de genetistas como Blanca Giner, y Enrique Galan, nos ayudan a conocer más y a saber cuántos somos en esta pequeña gran familia, y otros muchos profesionales médicos, pedagogos, logopedas y nuestros queridos maestros que nos han conocido y ayudado, ayudándonos a superar las dificultades diarias.

Y la generosidad y entrega de muchas personas, que han posibilitado que este proyecto y otros se vayan a hacer realidad con sus aportaciones económicas y sobre todo humanas. Cristina y el Hotel Palacio Monte Miramar de Málaga nos brindaron esa posibilidad y saben que nunca lo olvidaremos.

Gracias por hacer posible éste y futuros proyectos.

NOTAS PERSONALES:



**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