

SÍNDROME DE SMITH MAGENIS

Conocer sus características para promover su atención óptima

Dra. Alfonso Lora Espinosa

Pediatra

Centro de Salud Ciudad Jardín. Málaga



INTRODUCCIÓN:

El Síndrome de Smith-Magenis (SMS), descrito en 1982, tiene una prevalencia estimada de 1/25000 nacidos vivos. Afecta por igual a ambos géneros. Presenta un fenotipo característico, diversas anomalías congénitas, retraso en el desarrollo psicomotor con retraso mental en grado variable y alteraciones de comportamiento. El diagnóstico se realiza por el reconocimiento del fenotipo característico y se confirma mediante estudio citogenético (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). El SMS ocurre generalmente como resultado de una delección "de novo". Se hereda de forma autosómica dominante.

OBJETIVOS:

- 1.- Conocer las características de los pacientes diagnosticados en España.
- 2.- Promover una atención óptima: Diagnóstico precoz y Seguimiento Integral.

RESULTADOS:

Nº de pacientes: 15. Género: 9 hombres y 6 mujeres. En todos el estudio genético confirmó la delección del cromosoma 17p11.2, sin alteración cromosómica familiar.

Profesional que sospechó el diagnóstico:

Genetista 6, Neurólogo 5, Pediatra 2, Endocrino 1, Cirujano 1 caso

Diagnósticos de sospecha previos:

Síndrome de Williams-Beuren: 5 casos

Síndrome x-frágil: 2 casos

Autismo, Miopatía, Sind. Prader-Willi, Parálisis cerebral, Anoxia perinatal: 1 caso

VARIABLE	Media	SD	Min.	Máx.
Edad actual (años)	11,93	7,01	4	25
Edad al diagnóstico (años)	8,87	5	2	18
Desarrollo motor: (meses)				
- Sedestación	15,57	7,55	8	27
- Deambulación liberada	21,22	4,21	15	27
- Primera palabra referencial	31,8	17,45	12	72



PACIENTES Y MÉTODOS:

- 1.-Revisión bibliográfica de los casos publicados en España.
- 2.-Búsqueda activa de los pacientes diagnosticados, a los que se ha realizado una entrevista semiestructurada en la que se han valorado 45 variables. Se ha obtenido el consentimiento informado de las familias para el uso de las imágenes y datos presentados.

FENOTIPO:

Braquicefalia. Hipoplasia o aplanamiento medio-facial. Cara ancha redondeada o cuadrada. Ojos inclinados u oblicuos hacia arriba. Las cejas son grandes y contribuyen a dar la impresión de que los ojos están hundidos, sobre todo en el niño pequeño. La nariz es pequeña con una base ancha. La boca es amplia con el labio superior evertido, "labio de cupido". La piel y el pelo son generalmente de color claro, aunque el color de los ojos y pestañas suele ser oscuro. Con la edad la forma de la cara se alarga, y aparece un relativo prognatismo, las dimensiones de la mandíbula son superiores a las de sus pares en todas las edades excepto en los menores (3-8 años). Manos y pies pequeños. Talla más corta de lo esperado.

MALFORMACIONES CONGÉNITAS ASOCIADAS	Nº CASOS
Fisura palatina	1
Comunicación interventricular	1
Agnesia renal	1

SÍNTOMAS

SÍNTOMAS	%
Trastorno del sueño	100
Retraso cognitivo	100
Autoagresividad	93
Hipotonía en periodo R.N. y lactante	86
Labilidad de humor	80
Alteraciones del área ORL	80
Déficit de atención	80
Alteraciones oftalmológicas	60
Agresividad hacia otros	60
Hiperactividad	60
Estreñimiento	60
Esterotipias	60
Impulsividad	60
Pies planos	60
Alteraciones traqueobronquiales	40
Alteraciones succión-deglución	40
Obesidad	40
Escoliosis	33
Talla baja	33
poliembolocolomania	20
Alt. sensibilidad para dolor/hipotermia	20

Principal habilidad:

Curiosidad por su entorno, memoria visual, interés por juegos electrónicos.



EXPLORAC. COMPLEMENTARIAS

	Normal	Patológico	No Consta
Hemograma	11	4	
Sideremia		3	
Colesterol	4	1	10
Función inmunitaria		1	14
Hormonas tiroideas	5		10
Ritmo circadiano de melatonina		1	14

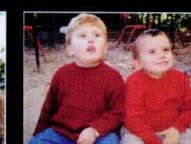
TRATAMIENTO SEGUIDO:

Educativo-conductual: 80%.
Farmacológico: 66%. Metilfenidato. Risperidona. Melatonina y Acebutolol.

SEGUIMIENTO: No existe un seguimiento protocolizado.

FUNCIÓN DEL PEDIATRA DE ATENCIÓN PRIMARIA:

- Temprana sospecha diagnóstica.
- Derivación para estudio genético.
- Coordinación y/o colaboración con el equipo multidisciplinario que debe tratar a estos pacientes.
- Facilitar información, educación y soporte emocional a la familia.
- Optimización terapéutica.
- Identificación de los recursos de la comunidad para estos pacientes y sus familias.



CONCLUSIONES:

1. El Síndrome de Smith-Magenis es aún bastante desconocido tanto en el ámbito hospitalario como en atención primaria.
2. El diagnóstico se realiza de forma tardía, cuando las características faciales y comportamentales son mejor reconocidas.
3. Algunas patologías presentes al nacimiento (fisura palatina, malformación cardíaca o genitourinaria), junto a la hipotonía pueden sugerir el diagnóstico precozmente. En edades posteriores, el fenotipo característico junto al retraso mental, las estereotipias y los trastornos de conducta sugieren fuertemente esta posibilidad diagnóstica.
4. El trastorno del sueño, patognomónico 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 despistaje de alteraciones frecuentes en estos pacientes: Hipercolesterolemia (>50%). Escoliosis (>50%). Alt. función tiroidea (>25%). Alt. función inmune (>25%). Talla baja (>25%).

Ampliar información: www.smithmagenis.net y www.prisms.org

GUÍA DE MANEJO DEL SÍNDROME SMITH-MAGENIS

AL DIAGNÓSTICO:

Examen físico y neurológico.

Evaluación oftalmológica para descartar estrabismo, microcornea, anomalías del iris y alt. de refracción.

Evaluación del área de lenguaje.

Evaluación ORL para descartar insuficiencia velopalatina, otitis media recurrente, hipoacusia.

Evaluación del desarrollo psicomotor. Evaluación psicopedagógica. Evaluación del sueño.

Análítica: hemograma, orina, 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).

Rx 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.

GH si presenta talla corta.

Estudio de conducción nerviosa si presenta síntomas de neuropatía periférica.

Estudio del estreñimiento.

TRATAMIENTO:

Programa de educación especial, integración sensorial.

La hiperactividad, atención y agresividad, pueden mejorar con medicación (Metilfenidato, Risperidona, otras) además de con programas específicos de modificación de conducta.

El trastorno del sueño puede mejorar con melatonina.

Apoyo psicosocial a la familia.

