

Pocos son los que han oído hablar del síndrome de Phelan-Mcdermid. Este 22 de octubre se celebra el Día Internacional del Síndrome Phelan-Mcdermid, una enfermedad rara que necesita visibilidad.

Se estima que existen 4.000 casos en España, sólo hay 160 diagnosticados. Según Feder, la Federación Española de Enfermedades Raras, se trata de una enfermedad genética poco frecuente. El 80% de las personas con esta enfermedad tienen un trastorno del espectro autista.

Se basa así en una condición genética considerada enfermedad rara en la que los afectados cuentan con la ausencia o mutación del gen SHANK3 y esto supone que los afectados sufren un retraso en el desarrollo en múltiples áreas, especialmente en la capacidad de hablar.

¿Cómo se celebra este día?

Para conmemorar esta jornada, Feder establece que la Asociación de Síndrome Phelan-Mcdermid tiene como objetivo crear una marea verde por este día. Esto se basa en la iluminación de edificios públicos y privados de toda la geografía española para sensibilizar sobre la importancia de la detección temprana de esta enfermedad.

Un ejemplo de ello es el del Ayuntamiento de Pamplona, que este año vuelve a iluminarse de verde con motivo del Día Internacional del Síndrome Phelan – MC Dermid.

¿Qué lo provoca?

La Asociación Phelan-McDermid explica que está causada en la mayoría de casos por la pérdida de material genético del extremo terminal del cromosoma 22. Esta pérdida se produce durante la división celular, cuando los cromosomas se alinean y replican, algunos de ellos se rompen y se pierden.

¿Qué características presenta?

Discapacidad intelectual de diversos grados, trastornos del desarrollo. Más del 75% de los

pacientes presentan un crecimiento normal o acelerado. También es común la ausencia o retraso del habla, así como síntomas de autismo o Trastorno del Espectro Autista.

¿Cuál es su tratamiento?

Según información de la Asociación Phelan-McDermid, aún no hay tratamiento para las personas afectadas por esta enfermedad, pero sí terapias que les ayudan a paliar y mejorar los efectos en su día a día.

Esto pasa por la terapia física, ejercicios de psicomotricidad, hidroterapia y natación, equinoterapia y equitación terapéutica, terapia del lenguaje, logopeda, lenguaje de signos, sistema PECS. Cortesía: <https://okdiario.com/salud/>

[#DiaInternacionalDelSindromePhelanMcDermid](#) [#PhelanMcDermid](#)