

El síndrome de Phelan-McDermid (PMS) es un trastorno genético que implica una mutación del cromosoma 22 por una alteración del gen SHANK3. El 80 por ciento de las personas con esta enfermedad tienen un trastorno del espectro autista. En España, hay 160 casos diagnosticados pero se estima que existen 4.000 casos.

¿Qué es el Síndrome de Phelan-McDermid?

Es una enfermedad rara que afecta a muy poca gente, aunque podrían ser muchos más casos que los que hay diagnosticados hasta hoy. Se caracteriza por la delección del cromosoma 22q13, causada en la mayoría de casos por la ausencia o mutación del gen SHANK3, con lo que se pierde 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. Es una mutación que por lo general aparece de forma espontánea, es decir, no es heredada.

Se estima que una de cada 200 personas con discapacidad intelectual o trastornos del espectro autista tiene este síndrome, con lo que podría afectar a entre 2.500 y 5.000, personas sólo en España.

¿Cómo afecta a las personas el Síndrome de Phelan-McDermid?

Según señala la Asociación del Síndrome de Phelan-McDermid, cada caso es diferente, ya que cada uno ha perdido diferentes cantidades y/o partes del código genético. Esto hace que sea muy difícil saber cómo va a afectar al niño de forma particular y su gravedad, aunque existen algunas características comunes.

Las personas afectadas sufren un retraso en el desarrollo neurocognitivo en múltiples áreas, especialmente en su capacidad de hablar y comunicarse. A ello se suma el autismo que sufren la mayoría, además de hipotonía, problemas renales, cardiovasculares, y falta de habilidades motoras.

Principales características de las personas con Síndrome de Phelan-McDermid:

Discapacidad intelectual de diversos grados.

Retraso global del desarrollo.

Ausencia o retraso del habla.

Síntomas de autismo o Trastorno del Espectro Autista

Más del 95% de los pacientes presentan hipotonía neonatal (disminución del tono en los músculos, poco control de la cabeza).

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.

Menos del 50% presentan: 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.

Menos del 15% presentan quistes aracnoides (sacos de fluido que se presentan en la superficie del cerebro)

Otros problemas menos frecuentes: estrabismo, problemas de visión, maloclusión dental, paladar ojival, reflujo gastroesofágico, problemas renales y convulsiones.

Tratamiento del Síndrome de Phelan-McDermid

La edad media del diagnóstico son los tres años de edad, que se confirma mediante pruebas de detección específicas. El síndrome de Phelan-McDermid es una enfermedad que no tiene cura, pero sí hay terapias que pueden ayudarles a sobrellevar el día a día de las personas afectadas.

En cuanto al lenguaje, 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. A algunos niños les funcionan terapias utilizadas en los niños con autismo como la comunicación a través de pictogramas, fotografías y gestos.

El tratamiento de esta patología se basa en terapias, que según Norma Alhambra, la presidenta de la Asociación Síndrome Phelan-McDermid España, se deberían comenzar desde recién nacidos. Entre ellas se encuentra las terapias con psiquiatras, ocupacionales, con fisioterapeutas, equinoterapia, o incluso sensoriales.

Tener un hijo con PMS supone nuevos retos para los padres que se enfrentan a una vida diferente a la que imaginaron, en la que cada pequeño logro se convierte en todo un triunfo. Los padres aprenden a vivir con los miedos que tiene cualquier padre, a los que hay que sumarle la incertidumbre de tener un hijo con un síndrome poco frecuente. Cortesía:

<https://www.bebesymas.com/salud-infantil/>

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