

El síndrome de Smith-Magenis

microdelección 17p11.2

Esta ficha reúne información de ayuda a los profesionales implicados en la atención de la discapacidad en su trabajo de evaluación y acompañamiento de personas que padecen estas enfermedades raras. En ningún caso, sustituye a una evaluación individual.

Breve descripción del síndrome de Smith-Magenis

Adaptado de la enciclopedia de Orphanet para profesionales [1]

- **Definición:** El síndrome de Smith-Magenis (SSM) es un trastorno genético complejo caracterizado por una **discapacidad intelectual variable, trastornos del sueño, anomalías craneofaciales y esqueléticas, trastornos conductuales, y retraso motor y del habla.**
- **Epidemiología:** Su prevalencia se estima en 1/15.000-25.000 sin diferencia étnica, pero probablemente está infradiagnosticado. Afecta por igual a hombres y mujeres.
- **Clínica:** El cuadro clínico es reconocible. Incluye una **dismorfia craneofacial** con braquicefalia, cara ancha y cuadrada, frente abombada, hipertelorismo, sinofridia, fisuras palpebrales oblicuas ascendentes, hipoplasia mediofacial, puente nasal deprimido, labio superior evertido en forma de carpa, y micrognatia en la infancia. Las **anomalías dentales** incluyen agenesia dental y taurodontismo. En la infancia es común una talla baja, pero en adultos la altura es normal. Es habitual un **sobrepeso u obesidad** en adolescentes y adultos. Las **anomalías esqueléticas** incluyen: braquidactilia, escoliosis, clinodactilia del quinto dedo de la mano, sindactilia en el segundo y tercer dedo del pie, limitación del codo y del antebrazo, anomalías vertebrales, almohadillas fetales persistentes de los dedos y polidactilia. También son comunes las **manifestaciones otorrinolaringológicas** como **insuficiencia velofaríngea**, voz profunda y ronca, nódulos y pólipos en las cuerdas vocales, y **pérdida de audición (60% de los casos) variable, de leve a moderada.** Los **signos oftalmológicos se presentan en más del 60% de los casos: miopía, anomalías del iris y, rara vez, desprendimiento de la retina** (con frecuencia provocado por una conducta violenta). Son comunes una **discapacidad intelectual de leve a moderada con retraso del habla, hiposensibilidad al dolor y neuropatía periférica, los trastornos del sueño** son característicos así como las **conductas inadecuadas** (ataques de ira, búsqueda de atención, agresividad, desobediencia, distracción y conductas autolesivas). Se han observado malformaciones cardíacas, renales, urinarias y del sistema nervioso central en el 30 al 40% de los casos.
- **Etiología:** Por lo general, el SSM se debe a la aparición de novo de una **delección 17p11.2 (90% de los casos)** que abarca el gen *RAI1*, o bien a una **mutación** del gen (10% de los casos).

- *Manejo y pronóstico:* El manejo global y específico requiere de una **valoración adecuada del grado cognitivo, del desarrollo y de los trastornos conductuales, así como de la gravedad de la afectación sistémica**. El tratamiento es sintomático y puede incluir **psicotrópicos** para mejorar la atención, la hiperactividad y estabilizar la conducta, así como un tratamiento para regular el sueño. No existe un régimen terapéutico con eficacia probada. Una evaluación neurológica con electroencefalograma (EEG) permite evaluar las posibles convulsiones subclínicas. **Es esencial el apoyo psicológico a las familias**. El pronóstico depende de la edad en el momento del diagnóstico, de la gravedad, y de su manejo.

La discapacidad en el curso del síndrome de Smith-Magenis

Adaptado de la Enciclopedia de Orphanet para el público en general [2]

- **¿Qué situaciones de discapacidad pueden derivarse de las manifestaciones del síndrome?**

La asociación de trastornos del sueño y conductuales, discapacidad intelectual, problemas del lenguaje y de motricidad **ralentiza el proceso de aprendizaje e influye en la comunicación, la socialización y la autonomía**. Los problemas visuales y, en ocasiones, auditivos presentes en algunos niños hacen todavía más compleja la situación. Por lo tanto, **los niños no poseen todas las habilidades requeridas en el colegio** (caligrafía, capacidad de razonamiento, utilización del lenguaje).

- **¿Cuáles son las estrategias disponibles para la prevención y reducción de una potencial discapacidad?**

En el síndrome de Smith-Magenis, los trastornos conductuales y del lenguaje, la discapacidad intelectual y los problemas motores ralentizan el proceso de aprendizaje y comprometen la socialización y la autonomía. Estos niños necesitan **un manejo socioeducativo específico**, que debe tener en consideración la personalidad, edad, nivel intelectual y el entorno familiar **y social**.

Este manejo pasa por:

- **un proceso educativo desde los primeros años:** se trata de estimular al niño con el fin de mejorar su autonomía y darle seguridad (descubrimiento del entorno, manipulación de juguetes, reconocimiento de los suyos, participación en juegos compartidos,...);
- **la escolarización:** durante las etapas de educación infantil y primaria, en ocasiones es posible la integración escolar en medio ordinario con personal de apoyo, pero con frecuencia los problemas conductuales precisan una escolarización en un centro especializado;
- **un acompañamiento y reeducación por parte de diferentes profesionales de la salud** (logopedas, psicomotricistas, psicoterapeutas, terapeutas ocupacionales y fisioterapeutas).

El síndrome de Smith-Magenis – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeSmithMagenis_Es_es_HAN_ORPHA819.pdf

| octubre de 2018

La evaluación de un neuropsicólogo puede ayudar a detectar más fácilmente las dificultades y orientar la reeducación:

- **el manejo por un logopeda** puede abordarse a partir de la evaluación logopédica del niño. El inicio puede ser muy temprano antes de la aparición del lenguaje, y tiene como fin mejorar el tono muscular de la cara y del paladar mediante la estimulación de la masticación, la deglución y con ejercicios de mímica facial y de posicionamiento de la lengua, con el fin de favorecer la aparición del habla. Al adquirirse el lenguaje tardíamente, el logopeda, en un principio, desarrollará y favorecerá la comunicación gestual y trabajará la comprensión. A continuación, se centrará en la articulación (corrección de errores de pronunciación) y la construcción del lenguaje para permitir que el niño sea comprendido, lo que puede influir en su comportamiento y favorecer su integración social. La implementación temprana de métodos de apoyo al aprendizaje mejora las habilidades generales y las adquisiciones de los niños.

- **la reeducación psicomotora** tiene como objetivo mejorar el desarrollo motor del niño, respecto a su motricidad gruesa (marcha, coordinación) y su motricidad fina (vestirse, escribir). El acompañamiento del niño por un especialista en psicomotricidad también puede disminuir su hiperactividad y mejorar sus problemas de atención.

- **el acompañamiento por un psicoterapeuta** ayudará al niño y a sus padres a gestionar la emotividad, los ataques de ira, la agresividad, las conductas destructivas del niño y su continua necesidad de atención y exclusividad y, hacer la vida familiar más tranquila...

- **un terapeuta ocupacional** puede ayudar a estos niños a desarrollar la autonomía necesaria para su vida diaria a pesar de su torpeza (comer, vestirse, desplazarse... solos), gracias a técnicas de reeducación que incluyen actividades artísticas o manuales, tomadas de oficios manuales, y tareas de la vida diaria.

Los niños que presentan importantes deformaciones de la columna vertebral corren el riesgo de tener dificultades respiratorias en la edad adulta. De hecho, la deformación de la caja torácica debida a la escoliosis o a la cifosis limita el espacio reservado a los pulmones en la caja torácica y la amplitud de los movimientos respiratorios. **Los ejercicios de fisioterapia** permiten combatir esta deformación para conservar una buena amplitud respiratoria.

- **“Vivir con”: las situaciones de discapacidad diaria**

El síndrome de Smith-Magenis causa una **importante discapacidad** y sus diferentes manifestaciones **repercuten en la vida familiar, escolar, profesional y social**. Los permanentes intercambios entre los cuidadores, los posibles tutores, las estructuras de acogida, los profesionales y las asociaciones son por ello esenciales para una buena coordinación del seguimiento y elaboración del proyecto de vida de estas personas.

¿Cuáles son las consecuencias del síndrome en la vida familiar y social?

Durante la infancia

En ausencia de tratamiento farmacológico, los niños afectados por la enfermedad solamente duermen unas pocas horas durante la noche, lo que somete a los padres a un ritmo de sueño agotador, especialmente teniendo en cuenta que estos niños son hiperactivos, y no se les puede dejar solos por la noche.

El síndrome de Smith-Magenis – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeSmithMagenis_Es_es_HAN_ORPHA819.pdf

| octubre de 2018

Estos niños necesitan llamar la atención, intentando constantemente ser el centro de atención de su entorno (sobre todo de su madre) y padecen frecuentes rabietas. Además, **necesitan una vigilancia constante por parte de sus padres y educadores** a causa de su hiperactividad y su conducta voluntariamente destructiva y autolesiva. En todo momento, existe el riesgo de que estos niños rompan objetos y se pongan en peligro (manipulando tomas eléctricas, etc.). La conducta autolesiva es especialmente difícil para los padres que, por naturaleza, desean evitar a sus hijos cualquier sufrimiento. En situaciones especialmente conflictivas, puede hacerse un acogimiento del niño de forma temporal en un internado familiar y educativo capaz restablecer una relación con el niño.

Los niños no siempre son autónomos en las tareas de la vida diaria y la familia a menudo debe adaptar su estilo de vida a sus necesidades muy especiales. Por la mañana, se levantan muy temprano, por lo que es aconsejable habituarles a permanecer en su habitación. Algunos requerirán ayuda para el aseo y supervisión para que coman correctamente. En casa, tras la vuelta del colegio, hay que proponerles actividades relajadas: revisar con ellos las tareas hechas en clase, ver la televisión... Son muy hábiles con los ordenadores pudiendo disponer de juegos adaptados según sus competencias que les permitan progresar. Por la noche, se acuestan muy temprano y se debe respetar su horario de sueño.

El manejo (logopedia, psicomotricidad, fisioterapia...) es limitante y algunos padres deben adaptar o dejar su actividad profesional para ocuparse de su hijo. También puede ocurrir que la familia deba trasladarse para aproximarse a las instalaciones que pueden atender al afectado. Esta situación puede ir acompañada de preocupaciones financieras, técnicas y administrativas.

Todos estos factores hacen del síndrome de Smith-Magenis una patología difícil de gestionar por los padres en la vida diaria.

Durante la adolescencia

A pesar de que los trastornos conductuales suelen mejorar, pueden presentar otras dificultades durante la pubertad. Altamente sensibles, estos jóvenes son conscientes de sus dificultades y algunos sienten profundamente la brecha con respecto a otros adolescentes, lo que puede generar sufrimiento y, en ocasiones, un estado depresivo.

Además, tienen tendencia a relacionarse con mucha facilidad con cualquier persona que encuentran, incluso si no la conocen. También puede resultarles difícil adoptar una actitud distanciada con el sexo opuesto. Por ello, es necesario enseñarles a mantener una distancia afectiva y relacional adaptada al entorno para prevenir comportamientos inadecuados o para evitar que se pongan en situaciones de peligro.

Durante la adolescencia, es importante que las actividades de ocio estén organizadas y planificadas. Existen asociaciones deportivas y culturales, adaptadas o no, que permiten a los jóvenes entrar en contacto con otros adolescentes de la forma más segura posible. A estos adolescentes les atraen todas las tecnologías y muchos se sienten cómodos con herramientas informáticas, juegos de consola o móviles.

Durante la edad adulta

En la edad adulta, los problemas de relaciones disminuyen a medida que mejoran los trastornos conductuales, sin embargo, **su vida social sigue siendo difícil** y experimentan una ansiedad permanente. Para algunos, los **problemas del lenguaje** pueden seguir siendo muy relevantes dificultando la comunicación, mientras que otros, por el contrario, pueden ser muy habladores.

Estos adultos necesitan un estilo de vida muy regulado con hábitos estandarizados y días planificados que les tranquilicen, incluso si en ocasiones no superan las limitaciones.

Su autonomía sigue siendo limitada. Por lo general, las tareas de la vida diaria como el aseo, vestirse y la alimentación no suponen un problema, aunque necesitan ser supervisados en las actividades domésticas (limpieza, planificación de las comidas, compras, cocina) en sus desplazamientos (ocio, etc.) y requieren de un marco estructurado (familia, hogar...). Vivir en una residencia puede conferirles una cierta independencia. Lo esencial es que la persona se sienta satisfecha allí donde viva.

Es importante mantener las adquisiciones, continuar con los aprendizajes y estimular sus intereses de forma lúdica: fomentando la lectura y el uso de herramientas informáticas que les gustan. Estos adultos pueden participar en grupos sociales y establecimientos vacacionales. Algunos practican natación, ciclismo, judo, esquí, equitación... pero también teatro... La práctica de un instrumento musical puede ser muy beneficiosa, teniendo en cuenta que algunos de ellos tienen grandes aptitudes musicales.

Debido a su pobre juicio financiero y a su vulnerabilidad, algunos adultos requieren protección jurídica (curatela simple o reforzada o tutela).

Los adultos con síndrome de Smith-Magenis tienen necesidades sexuales y afectivas como cualquier otra persona. El deseo de tener relaciones amorosas, sexuales, de formar una pareja, e incluso, de tener descendencia puede ser un problema real, ya que su desarrollo psíquico e intelectual no se corresponde con su madurez física y sexual. A esto se añade el hecho de que, de adultos, generalmente están en situación de dependencia, tanto a nivel económico como en el plano social.

Una vida sexual y afectiva satisfactoria es un aspecto fundamental de la salud, independientemente de sus capacidades. Sin embargo, estas necesidades son, con frecuencia, mal interpretadas, e incluso a veces totalmente ignoradas y es necesario tomarlas en serio: la escucha y el acompañamiento por parte de su entorno cercano y de los profesionales es de suma importancia.

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida escolar?

La legislación española establece la obligación de las Administraciones Educativas de asegurar los recursos necesarios para los alumnos que presentan necesidades educativas especiales. Los mecanismos de refuerzo, tanto organizativos como curriculares, deberán ponerse en práctica tan pronto como se detecten dificultades de aprendizaje. Entre otras medidas, podrán considerarse el apoyo en el grupo ordinario, los agrupamientos flexibles o las adaptaciones del currículo. Por lo tanto, el centro escolar deberá poner en marcha un plan de acogida para facilitar la integración y la resolución de las dificultades que pueda encontrar el niño.

La integración escolar en medio ordinario es posible en la escuela infantil y en primaria, pero es mucho menos habitual en secundaria. En cualquier caso sigue siendo difícil debido a los problemas conductuales y a la discapacidad intelectual, por lo que estos niños generalmente son escolarizados en un centro de educación especial.

Cuando es posible su asistencia a una escuela infantil y/o de primaria, pueden requerir personal de apoyo. Por ello, el centro escolar junto con profesionales externos (médicos, etc.), deberá poner en marcha un plan de acogida cuyo objetivo será definir el manejo del alumno dentro del ámbito escolar en relación con sus particularidades y garantizar la comunicación con la comunidad educativa del centro. Principalmente, se establecerá un protocolo de urgencia, contando con el apoyo de la familia, con toda la información que pueda ser útil (medidas a tomar, médicos que contactar) para garantizar la seguridad del alumno en el caso de crisis nerviosas, por ejemplo.

Para los niños reconocidos como "discapacitados" por la Dirección General del Instituto de Mayores y Servicios Sociales (Imsero), presentando necesidades educativas especiales que no pueden ser atendidas en el marco de las medidas de atención a la diversidad de los centros ordinarios, se propondrá su escolarización en centros de educación especial o unidades sustitutorias de los mismos.

La "[Guía informativa para familiares de alumnos y alumnas con necesidades educativas especiales](#)" (pdf), elaborada por la Comisión de Familias en Inclusión de FEAPS, ofrece información sobre el modelo educativo actual y responde a preguntas sencillas de familias de alumnos con discapacidad intelectual o del desarrollo.

Por lo general, los niños con Síndrome de Smith-Magenis muestran interés en el colegio y les gusta asistir. El progreso escolar es lento aunque continúa hasta una edad avanzada.

Gracias a una buena supervisión, estos niños que muestran mucha voluntad y tienen una excelente memoria visual, llegan a adquirir la escritura y la lectura en la mayoría de los casos. Los niveles de lectura son muy variables y algunos niños son buenos lectores.

Por otro lado, las dificultades que suponen la abstracción y la lógica hacen más difícil el proceso de aprendizaje del cálculo. A pesar de esto, algunos de ellos logran realizar operaciones básicas y de cálculo sencillas (sumas y restas con los dedos) y saben utilizar herramientas de medición y el dinero.

El departamento de Educación del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer) desarrolla acciones para la inclusión educativa del alumnado con enfermedades raras, dirigido a toda la comunidad educativa. Ofrece servicios de información, orientación y asesoramiento para las familias, alumnado, profesionales y centros escolares a través del mail: escuela@creenfermedadesraras.es

Asimismo, el Servicio de Atención Educativa de FEDER (inclusion@enfermedades-raras.org), proporciona apoyo y orientación en relación a las necesidades educativas del alumnado afectado por una enfermedad poco frecuente.

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida profesional?

Uno de los objetivos básicos de la política de empleo de trabajadores con discapacidad es su integración en el sistema ordinario de trabajo o, si no es posible, su incorporación al sistema productivo mediante la fórmula especial de trabajo protegido.

El síndrome de Smith-Magenis – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeSmithMagenis_Es_es_HAN_ORPHA819.pdf

| octubre de 2018

Para el cumplimiento de este objetivo, la normativa contempla diferentes medidas que fomentan el empleo de los trabajadores con discapacidad, tales como el establecimiento de un sistema de intermediación laboral, el empleo con apoyo, los enclaves laborales, o la regulación de medidas de acción positiva en las políticas activas de empleo.

Las iniciativas dirigidas a fomentar el empleo de las personas con discapacidad se agrupan según vayan destinadas a facilitar la incorporación al empleo ordinario o al empleo protegido. Existen además otras medidas, como los centros ocupacionales, que no son propiamente una modalidad de empleo, sino una actividad asistencial.

El reconocimiento de la condición de persona con discapacidad se solicita en la Dirección General del Instituto de Mayores y Servicios Sociales (Imsero) o en los órganos correspondientes en cada Comunidad Autónoma.

Para más información, puede consultar los siguientes enlaces:

- [Ministerio de Sanidad, Consumo y Bienestar Social > Empleo y discapacidad](#)
- [Servicio de Información sobre Discapacidad > Empleo y Protección Económica de la Discapacidad](#)
- [IMSERSO > Autonomía Personal y Dependencia > Grado de discapacidad](#)

1. *Syndrom de Smith-Magenis. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, agosto de 2011. Dra. Sarah ELSEA, Dr S GIRIAJAN, editores expertos.*

www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=387&Disease

2. *Syndrom de Smith-Magenis. Encyclopédie Orphanet Grand Public, septiembre de 2012. Con la colaboración de: Karen HERNANDEZ, Dra. Hélène de LEERSNYDER, Prof. Alain VERLOES, Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs - Unité fonctionnelle de génétique clinique, CHU Paris, Hôpital Robert Debré, Paris - Association du Syndrom de Smith-Magenis.*

www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Smith-Magenis-FRfrPub387.pdf

3. *Traducción de la versión francesa de noviembre de 2013, adaptada por Orphanet-España y validada por la Dra. Gema Esteban Bueno, médico de familia de la Unidad de Gestión Clínica Garrucha, AGSNA, Almería, Miembro del Grupo de Trabajo SEMFyC sobre "Genética Clínica y ER", coordinadora grupo Clínico Español Síndrome de Wolfram de la AEIASW, octubre de 2018*

Documento realizado por Orphanet y editado con el apoyo de la CNSA



El síndrome de Smith-Magenis – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeSmithMagenis_Es_es_HAN_ORPHA819.pdf

| octubre de 2018