



Sx phelan
mcdermid

Catedrático
María Cecilia Zambrano
Alumna
Fany Hernandez Lopez



Se trata de una condición genética considerada como enfermedad rara

Es una condición genética que se produce debido a la delección del cromosoma 22, la delección es un tipo de mutación genética que supone, en mayor o menor medida, la pérdida de material genético, y se produce durante la división celular.



Esta mutación, por norma general, no es heredada, sino que se produce de forma espontánea en la mayoría de los casos. La característica común de todas las personas afectadas por este síndrome es la ausencia o mutación del gen SHANK3

Esto hace que haya un retraso en el desarrollo neurocognitivo en diferentes áreas, especialmente en la capacidad de hablar y comunicarse.



El diagnóstico de esta patología no es sencillo ya que los que lo sufren no tienen unas características físicas muy llamativas que nos avisen de ello, sino que es necesaria una prueba diagnóstica específica que no siempre se realiza. El síndrome de Phelan-McDermid puede diagnosticarse mediante el microarray o la hibridación genómica comparada, el análisis de los cromosomas o cariotipo o la hibridación in situ fluorescente.



Actualmente no hay un tratamiento para el síndrome de Phelan-McDermid, pero sí hay una serie de terapias que pueden ayudar a los pacientes a paliar los síntomas para conseguir tener una mejor calidad de vida.



la terapia física, ya que uno de los principales síntomas del síndrome de Phelan-McDermid es la hipotonía o falta de tono muscular.

siendo una de las afecciones más importantes de este síntoma la del lenguaje, se realiza también terapia a través de la logopedia, el lenguaje de signos y el sistema PECS (comunicación a través de imágenes, símbolos y pictogramas) para mejorar la comunicación de los niños.

como afecta en la sociedad tener un niño con el síndrome de phelan mcdermid

El TEA es una neuropatología que afecta al desarrollo de la conducta social de un individuo, a su capacidad de comunicarse y de aprender.

como afecta en la familia el síndrome de phelan mcdermid

Posiblemente lo tendrán que cuidar toda su vida y gasto económico en las terapias, crecimiento anormal

- Manos grandes y carnosas
- Pestañas largas
- Percepción del dolor reducida
- Movimientos bucales frecuentes
- Problemas de visión

síntomas y signos

Los síntomas del síndrome de Phelan-McDermid suelen aparecer dentro de los primeros 6 meses de vida del niño. Un niño con un tono muscular deficiente puede no ser capaz de sostener la cabeza y puede parecer flexible. Puede que rueden, se sienten o caminen más tarde de lo habitual o que nunca lo hagan.

cuidados de padres

Plan de desensibilización para que los niños con este síndrome se familiaricen con el gabinete odontológico y con el personal que trabaja en la clínica. Una introducción gradual del paciente en el gabinete dental puede ser muy beneficiosa para los pacientes que presentan este síndrome porque las luces, los ruidos, los movimientos bruscos, las sensaciones y los olores pueden ser abrumadores para ellos.