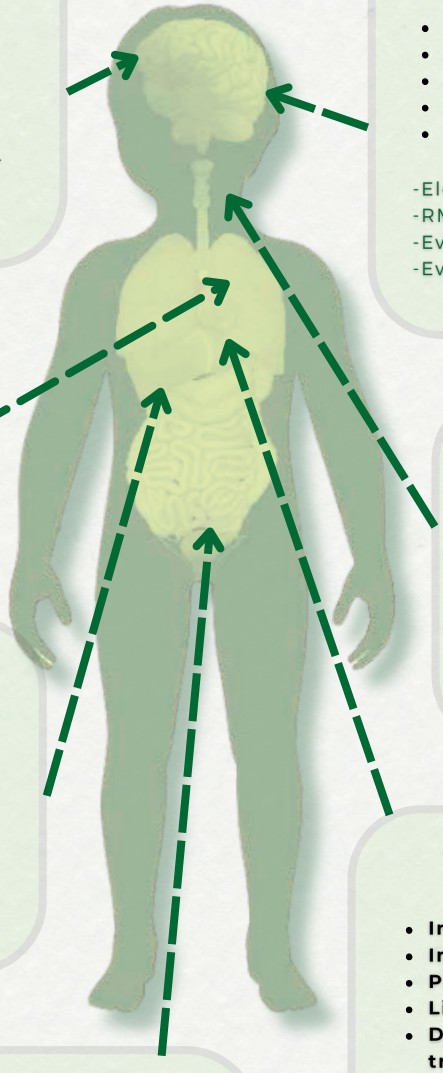
EL SÍNDROME DE PHELAN-MCDERMID

¿De qué deben hablar las familias y los médicos?

Pautas para la evaluación médica y el seguimiento*



PSIQUIATRÍA Y PSICOLOGÍA

- **Trastorno del espectro autista**
- **Problemas de conducta**
- **Discapacidad intelectual**
- **Ausencia o retraso del lenguaje**

-Evaluaciones de diagnóstico estándar
-Evaluación psiquiátrica
-Pruebas cognitivas y conductuales

NEUROLOGÍA

- **Convulsiones**
- **Anomalías estructurales del cerebro**
- **Dificultades de alimentación**
- **Hipotonía**
- **Déficits en la motricidad**

-Electroencefalograma nocturno
-RM cerebral y monitorizar el perímetro craneal
-Evaluar terapia de alimentación
-Evaluar terapia ocupacional y psicomotricidad

CARDIOLOGÍA

- **Defecto cardíaco congénito**

-Electrocardiografía
-Ecocardiografía

ENDOCRINOLOGÍA

- **Estatura alta/baja**
- **Hipotiroidismo**

-Controlar altura, peso e índice de masa corporal
-Análisis metabólico, incluyendo la función tiroidea
-Análisis nutricional

GASTROENTEROLOGÍA

- **Reflujo gastroesofágico**
- **Estreñimiento/diarrea**
- **Pica**

-Remisión para dieta y/o medicación
-Regímenes intestinales (dieta y/o fármacos)
-Remisión para terapia conductual

MEDICINA GENERAL Y PEDIATRÍA

- **Infecciones del tracto respiratorio superior**
- **Infecciones de oído recurrentes**
- **Problemas de visión y audición**
- **Linfedema**
- **Disminución de la transpiración/intolerancia al calor**

-Electrocardiografía
-Ecocardiografía
-Monitoreo y manejo cuidadoso
-Remisión a otorrinolaringología, oftalmología, psiquiatría, odontología y ortopedia

NEFROLOGÍA

- **Reflujo vesicoureteral**
- **Infecciones del tracto urinario**
- **Hidronefrosis**
- **Quistes renales, hipoplasia o agenesia**

-Ecografía renal y vesical
-Cistouretrograma miccional
-Controlar la presión sanguínea

ES Phelan-McDermid ASOCIACIÓN SÍNDROME

*Este diagrama identifica las diferentes especialidades médicas que pueden ser útiles para evaluar a una persona diagnosticada con síndrome de Phelan-McDermid (PMS), las patologías que puede presentar y las pruebas que ayudarán en su diagnóstico. Este documento es una guía. No todos los afectados necesitan realizar todos los exámenes.