

TARJETA DE EMERGENCIA DEL SÍNDROME PHELAN-MCDERMID

Información para profesionales sanitarios sobre el síndrome Phelan-McDermid (PMS)

El síndrome de Phelan-McDermid (PMS) es un trastorno clínicamente variable, caracterizado principalmente por **discapacidad intelectual** (generalmente de moderada a grave), **ausencia o retraso severo en el habla**, comportamiento que puede incluir **características del autismo** y una **variedad de otros signos** y síntomas. Normalmente, el PMS **está causado por una delección del cromosoma 22**, incluyendo la banda 22q13.33, o por una variante patogénica en el gen SHANK3.

A continuación, se enumeran las **características que son importantes en una situación de emergencia**.

Problemas de salud más frecuentes (>30%)	Problemas de salud menos frecuentes (<30%)	Complicaciones graves que ponen en riesgo la vida
<ul style="list-style-type: none"> Retraso en el desarrollo / Discapacidad intelectual. Alteración marcada del habla. Hipotonía. Respuesta disminuida al dolor. Hipohidrosis.¹ Trastorno del espectro autista. Hiperactividad.² Problemas de sueño.² Regresión. Trastornos del estado de ánimo cíclico. Problemas gastrointestinales (estreñimiento, diarrea). Dismorfias (entre ellas: pestañas largas, ptosis, nariz ancha, mentón puntiagudo, anomalías en las orejas, maloclusión, retrognatía, manos grandes y carnosas). <p>¹Solo o principalmente observado en delecciones 22q13.3. ²Más común en variantes de SHANK3.</p>	<ul style="list-style-type: none"> Convulsiones. Trastornos de la visión, incluyendo estrabismo. Pérdida de audición. Agresión hacia otros y hacia uno mismo. Reflujo gastroesofágico. Anomalías cardíacas. Infecciones recurrentes de las vías respiratorias. Anomalías renales / problemas urogenitales.¹ Articulaciones hiperextensibles. Linfedema.¹ Eccema. <p>¹Solo o principalmente observado en delecciones 22q13.3.</p>	<ul style="list-style-type: none"> Convulsiones. Accidentes por quemaduras debido a una respuesta disminuida al dolor. Complicaciones debido al reflujo gastroesofágico. Sobrecalentamiento debido a la hipohidrosis. Infecciones de las vías respiratorias.

Puede obtener **más información** a través de la Fundación Internacional del Síndrome Phelan-McDermid (<https://pmsf.org>) y en las directrices de consenso sobre el síndrome Phelan-McDermid, Edición Especial EJMG 2023. También, en la Asociación Síndrome Phelan-McDermid de España: www.22q13.org.es.

TARJETA DE EMERGENCIA DEL SÍNDROME PHELAN-MCDERMID (Actualizada el ____/____/____)

DATOS PERSONALES

Nombre y apellidos: _____

Fecha de nacimiento: _____ Sexo: _____

Dirección: _____

C.P.: _____ Provincia: _____

CONTACTOS DE EMERGENCIA

Nombre y apellidos: _____

Parentesco/relación: _____

Teléfono: _____

Email: _____

Nombre y apellidos: _____

Parentesco/relación: _____

Teléfono: _____

Email: _____

PARÁMETROS CLÍNICOS DEL PACIENTE

Saturación de oxígeno (%): _____

Frecuencia respiratoria (respiraciones/min): _____

Frecuencia cardíaca (ppm): _____

Presión sanguínea (mmHg): _____

Regulación de temperatura: _____

Altura (cm): _____ (____/____/____)

Peso (Kg): _____ (____/____/____)

Circunferencia de la cabeza: _____ (____/____/____)

() Sonda nasogástrica () Gastrostomía: tipo y talla _____

() Traqueotomía () Ventilación mecánica

() Dispositivo de acceso vascular _____

ALERGIAS

MALFORMACIONES MAYORES

() Anomalía cardíaca: tipo _____

Última evaluación ____/____/20____ Cirugía nº ____ Fecha _____

() Anomalía cerebral estructural: tipo _____

Última resonancia magnética ____/____/20____

DATOS DEL MÉDICO ESPECIALISTA

Nombre y apellidos: _____

Teléfono: _____

Email: _____

COMPLICACIONES MÉDICAS

() Intolerancias alimenticias: () Lactosa () Gluten

Otras _____ Dieta especial _____

() Reflujo Gastrointestinal () Vómito cíclico () Estreñimiento () Diarrea

() Pérdida auditiva: () neurosensorial () conductiva () leve

() moderada () severa () audífonos

() Discapacidad visual: tipo _____ () gafas

() incremento de la tolerancia al dolor

() Neumonía (recurrente), fechas _____

() Infecciones de oído (frecuentes) () Sinusitis

() Problemas renales/genitales: tipo _____

() Problemas de cadera: tipo _____

() Linfedema: tipo _____

() Anomalías dentales: () Caries () Apiñamiento () Permite la inspección

() Otros problemas médicos: tipo _____

TRATAMIENTO MÉDICO

Medicación	Dosis	Frecuencia	Motivo
------------	-------	------------	--------

COMUNICACIÓN VERBAL

() Ausencia () Fuertemente limitada () Limitada

() Cercana a normal () Normal

PROBLEMAS DE COMPORTAMIENTO

() Problemas de sueño, tipo _____

() Ansiedad () Agresividad () Autolesión

() Hiperactividad () Trastorno del espectro autista

Le gusta:

Le desagrada:

DESARROLLO PSICOMOTOR

() Normal () Borderline () Retraso

() Hipotonía, grado _____

DESARROLLO COGNITIVO

Grado de retraso () leve () moderado

() severo () profundo