**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 deleción 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**

* 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, retrognatia, manos grandes y carnosas).

1Solo o principalmente observado en deleciones 22q13.3.

2Más común en variantes de SHANK3.

* 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.

1Solo o principalmente observado en deleciones 22q13.3.

* 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](http://www.22q13.org.es/).

 **TARJETA DE EMERGENCIA DEL SÍNDROME PHELAN-MCDERMID (Actualizada el \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_\_\_\_\_)**

**DATOS DEL MÉDICO ESPECIALISTA**

Nombre y apellidos: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Teléfono: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Email: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

**DATOS PERSONALES**

Nombre y apellidos: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Fecha de nacimiento\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ Sexo: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Dirección: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

C.P.: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_Provincia: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

**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 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

**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 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

**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

**MALFORMACIONES MAYORES**

(\_\_\_) Anomalía cardíaca: tipo \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Última evaluación \_\_\_/\_\_\_/20\_\_\_ Cirugía nº\_\_\_\_\_ Fecha \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

(\_\_\_) Anomalía cerebral estructural: tipo \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Última resonancia magnética \_\_\_\_/\_\_\_\_/20\_\_\_\_\_\_\_

**ALERGIAS**

**\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_**