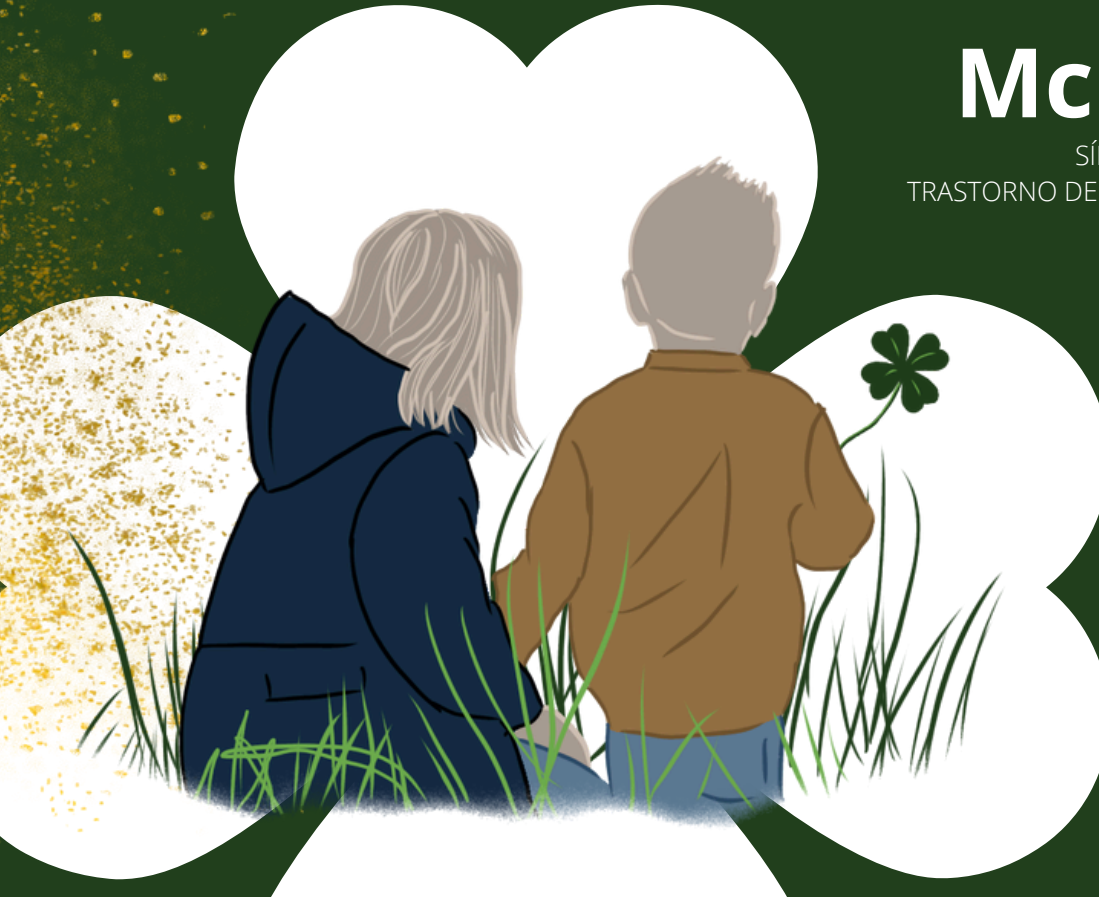


# SÍNDROME DE PHELAN- McDERMID

SÍNDROME DE DELECIÓN 22Q13  
TRASTORNO DEL DESARROLLO NEUROLÓGICO  
relacionado con el gen SHANK3

**Este folleto está dirigido a familiares o cuidadores de personas con el Síndrome de Phelan-McDermid de acuerdo con las guías europeas de PMS**



## AUTORÍA

### DESARROLLO Y DISEÑO DEL FOLLETO

Marta López-Argumedo González-Durana, Servicio de Evaluación de Tecnologías Sanitarias (Osteba), Barakaldo, España.

Beatriz Carmona Hidalgo, Área de evaluación de tecnologías sanitarias de Andalucía (AETSA), Fundación Pública Andaluza Progreso y Salud (FPS), Sevilla, España.

Josune Domínguez García, Servicio de Evaluación de Tecnologías Sanitarias (Osteba) / Fundación Vasca de Innovación e Investigación Sanitarias (BIOEF), Barakaldo, España.

### COORDINACIÓN DEL FOLLETO

Charlotte Gaasterland, Emma's Children's Hospital, Ámsterdam UMC, Ámsterdam, Países Bajos / ERN-ITHACA Grupo de trabajo sobre las guías.

Agnies van Eeghen, Emma's Children's Hospital, Ámsterdam UMC, Ámsterdam, Países Bajos / ERN-ITHACA grupo de trabajo sobre las guías.

Mirthe Klein Haneveld, Emma's Children's Hospital, Ámsterdam UMC, Ámsterdam, Países Bajos / ERN-ITHACA Grupo de trabajo sobre las guías.

### GUÍA EUROPEA DEL SÍNDROME DE PHELAN-MCDERMID

**Conny van Ravenswaaij-Arts** (coordinadora); Norma Alhambra; Britt Marie Anderlid; Stephanie Andres; Emmelien Aten; Rui Barbosa Guedes; Maria Clara Bonaglia; Thomas Bourgeron; Monica Burdeus-Olavarrieta; Maya Carbin; Jennifer Cooke; Robert Damstra; René de Co; Gareth Evans; José Ramón Fernández-Fructuoso; Andreas Grabrucker; Cecilia Gunnarson; Kinga Hadzsiev; Raoul Hennekam; Sarah Jesse; Sarina Kant; Sylvia Koza; Els Kuiper; Annemiek Landlust; Pablo Lapunzina; Eva Loth; Sahar Mansour; Anna Maruani; Teresa Matina; Aušra Matulevičienė; Julian Nevado; Susanne Parker; Sandra Robert; Carlo Sala; Antonia San José Cáceres; Michael Schön; Kamile Siauryte; Daphne Stemkens; Dominique Stiefsohn; Ann Swillen; Anne-Claude Tabet; Roberto Toro; Alison Turner; Inge van Balkom; Griet van Buggenhout; Agnies van Eeghen; Sabrina van Weering-Scholten; Chiara Verpelli; Stéphane Vignes; Annick Vogels; Klea Vyshka; Margreet Walinga; y otros miembros del **consorcio de la guía europea del síndrome de Phelan-McDermid** (datos de contacto 22q13@umcg.nl).

## CONFLICTOS DE INTERÉS

Los autores afirman no tener conflictos de interés.

## FINANCIACIÓN

El contenido de esta guía sigue la estructura general del Folleto para Pacientes con Síndrome de Phelan-McDermid. Se ha desarrollado en el marco del programa de guías del ERN bajo el paraguas del contrato ANTE/2018/B3/030-S12.813822 con la Comisión Europea.

## RECONOCIMIENTOS

Estamos muy agradecidos a los experimentados miembros del consorcio que fueron tan importantes para la revisión de este folleto, incluyendo Norma Alhambra Jiménez, Rui Barbosa Guedes, Julia Bouchet, Maya Carbin, Stella Di Domenico, José Ramón Fernández, Els Kuiper, Susanne Parker, Sandra Robert, Daphne Stemkens, Dominique Stiefsohn y Alison Turner. Nos gustaría dar un agradecimiento especial a las familias que han inspirado este folleto.

Edición: Agosto 2023



## DESCRIPCIÓN BREVE

Este folleto proporciona un resumen adaptado de las guías del consenso europeo sobre el Síndrome Phelan-McDermid e incluye información sobre características clínicas, diagnóstico, tratamiento y recomendaciones. La guía completa está publicada como edición especial en el European Journal of Medical Genetics (<https://www.sciencedirect.com/journal/european-journal-of-medical-genetics/special-issue/103SFTL92SC>) y toda la información, incluyendo las actualizaciones más recientes, están disponibles en la página web de ERN-ITHACA (<https://ern-ithaca.eu/documentation/guidelines/>, véase código QR).

Para obtener información médica detallada, consulte con su médico. Proporcionamos también herramientas, organizaciones, páginas web y redes sociales útiles al final de este folleto.

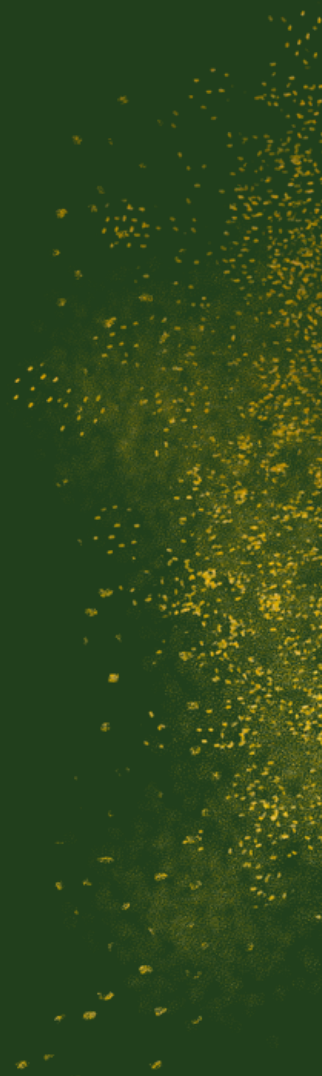
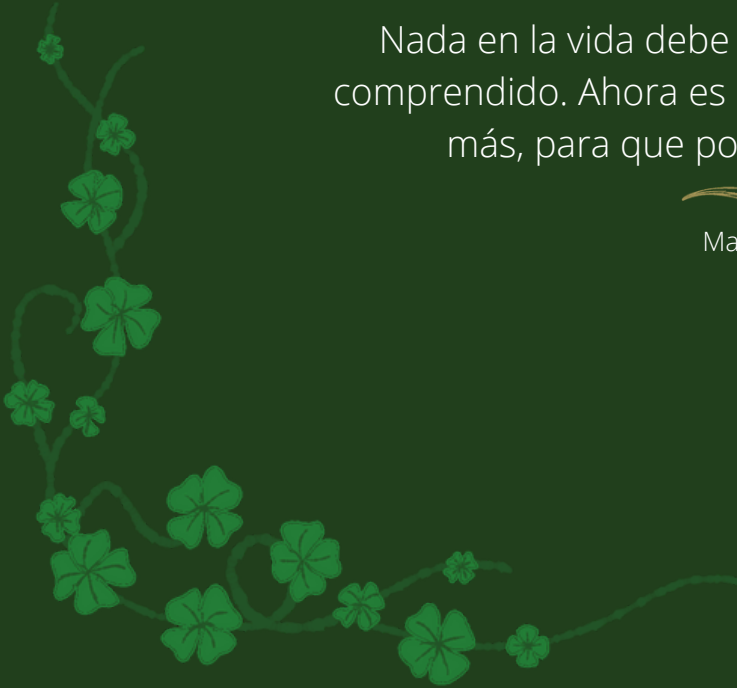


Enlace a los materiales de la guía sobre PMS

Nada en la vida debe ser temido, sólo debe ser  
comprendido. Ahora es el momento de comprender  
más, para que podamos temer menos.



Marie Curie





# ÍNDICE

¿QUÉ CUBRE ESTE DOCUMENTO?.....	6
¿QUÉ ES EL SÍNDROME DE PHELAN-McDERMID? .....	7
<b>DIAGNÓSTICO</b> .....	8
¿CUÁLES SON LAS CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DEL SÍNDROME DE PHELAN-McDERMID?.....	10
<b>TRATAMIENTO</b> .....	17
¿PUEDE VOLVER A OCURRIR?.....	22
<b>QUÉ HACER</b> .....	23
¿CÓMO PUEDO CONSEGUIR MÁS APOYO?.....	30
<b>GLOSARIO</b> .....	34



## ¿QUÉ CUBRE ESTE DOCUMENTO?

Este es un documento informativo para familiares o cuidadores de personas con Síndrome de Phelan-McDermid (PMS). Este documento es una versión adaptada de la guía de consenso europea sobre el Síndrome de Phelan-McDermid. Esta guía fue desarrollada por un consorcio compuesto por profesionales y padres, como expertos vitales, representando a 14 países y basado en los resultados de una encuesta mundial realizada a casi 600 familias. Puede encontrar la versión más actualizada de la guía en <https://ern-ithaca.eu/documentation/phelan-mcdermid-guideline/>.

En este folleto encontrará información sobre características clínicas, diagnóstico, tratamiento, riesgo de recurrencia y recomendaciones consensuadas tal y como fueron publicados en la guía europea. (Véase “Qué hacer”).

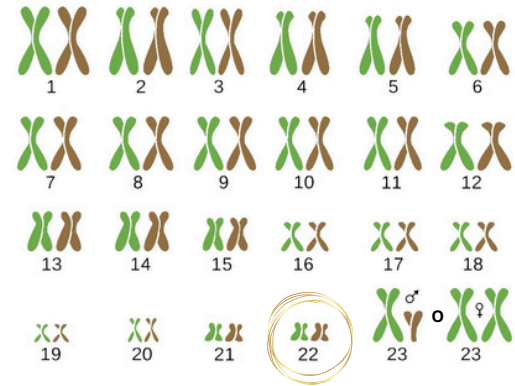
Recibir un diagnóstico de Síndrome de Phelan-McDermid puede ser abrumador para la persona afectada, su familia y otros cuidadores y es posible que parte de la información incluida en este folleto pueda ser inquietante. En ese caso no dude en pedirle apoyo a su médico. Además, al final de este folleto se incluyen otras fuentes de información, como asociaciones de apoyo específicas para el PMS que pueden ser de ayuda.

Nuestro propósito con la guía y con este folleto es darle a su familiar con PMS una atención óptima. Esperamos que este folleto le resulte de ayuda en este viaje que va a iniciar con su familiar con PMS.

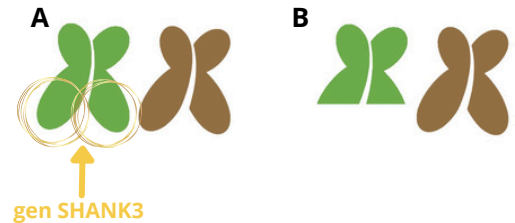


## ¿QUÉ ES EL SÍNDROME DE PHELAN-McDERMID?

El síndrome de Phelan-McDermid (PMS), también conocido como síndrome de deleción 22q13 (por ser la causa más común), puede tratarse de un trastorno cromosómico o monogénico. Los cromosomas, que consisten en material genético o ADN, se encuentran en el núcleo de la célula. Cada célula tiene 23 pares de cromosomas (46). Por cada par, un cromosoma viene del padre y el otro de la madre. Cuando falta un fragmento de material hereditario en el cromosoma, se denomina deleción. En el PMS, puede faltar una parte del cromosoma 22: deleción 22q13. El gen SHANK3, está ubicado en esa parte del cromosoma y por lo tanto no está presente en uno de los cromosomas del par 22 (Figuras 1 y 3). Otra causa del PMS es un cambio (mutación) en una de las dos copias del gen SHANK3 (forma monogénica del PMS). En este último caso no falta material, pero el gen SHANK3 es disfuncional.



**Figura 1.** 23 pares de cromosomas presentes en cada célula humana (dentro del círculo el cromosoma 22).



**Figura 2.** A muestra dos copias completas del cromosoma 22. B muestra un cromosoma 22 incompleto debido a la deleción. La parte que falta hace que se pierda una copia del gen SHANK3, responsable de la mayoría de las manifestaciones clínicas de las personas con PMS.





La deleción 22q13 puede ser una deleción tan sencilla como la que se muestra en la imagen 2B. No obstante, a veces está causada por la formación de un cromosoma 22 en anillo. Ese anillo aparece cuando ambos extremos de un cromosoma se fusionan, como aparece en la Figura 3.



**Figura 3.** Cromosoma 22 en anillo.

## DIAGNÓSTICO

Los síntomas del Síndrome de Phelan-McDermid no son muy específicos y varían mucho de una persona a otra. Por ello, el diagnóstico del PMS se basa en pruebas genéticas. Se puede hacer con un estudio de cromosomas detallado (microarray), identificando la deleción 22q13, o mediante estudios de ADN (normalmente con una secuenciación del exoma completo (WES)), identificando una mutación en el gen SHANK3.

Si se detecta una deleción 22q13, deben hacerse más estudios para determinar si lo causa un cromosoma 22 en anillo (Figura 2C). Esto es importante porque los individuos con una deleción debido a un cromosoma 22 en anillo pueden tener más problemas de salud.

Para valorar el riesgo de que suceda lo mismo en futuros embarazos, puede ser necesaria la realización de más estudios genéticos a los progenitores.



## ¿QUIÉN ESTÁ EN RIESGO?

El PMS es una afección presente desde el nacimiento, pero normalmente se hace notar unos meses o años después. Afecta tanto a hombres como mujeres y se estima que está presente en, aproximadamente, uno de cada 30.000 bebés.



## ¿POR QUÉ TIENE MI HIJO/A EL SÍNDROME DE PHELAN-McDERMID?

Normalmente, el PMS está causado por un cambio o deleción del gen SHANK3, algo que no está presente en los padres (llamado *de novo*). No se sabe por qué ocurre esta mutación o deleción y la posibilidad de que vuelva a ocurrir otra vez en un embarazo futuro es muy baja (aproximadamente 1-2%).

Es posible que uno de los dos progenitores tenga el defecto genético en parte de sus células (mosaico), lo que da lugar a que presente pocos o ningún síntoma, pero conlleva un mayor riesgo de recurrencia.

También es posible que uno de los progenitores sea portador de lo que llamamos una translocación, en la que parte del cromosoma 22 se ha intercambiado con otro cromosoma. Esto significa que la persona está sana, pero tiene un mayor riesgo de que sus hijos tengan una deleción del 22q13.



## ¿CUÁLES SON LAS CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DEL SÍNDROME DE PHELAN-McDERMID?

### SÍNTOMAS GENERALES

La característica principal de este síndrome es una discapacidad intelectual moderada o grave, problemas de comunicación, habla y lenguaje y un tono muscular bajo (hipotonía). Las personas diagnosticadas con PMS necesitarán ayuda en su vida diaria.

Los recién nacidos suelen tener el aspecto de cualquier otro bebé, con unos parámetros de crecimiento medios y sin rasgos faciales específicos. En la infancia, las habilidades motoras finas y de equilibrio pueden estar menos desarrolladas. El progreso en el desarrollo cognitivo, del lenguaje, social y emocional es más lento que en otros niños, pero los padres los describen como niños felices, sociables, simpáticos y cariñosos. Normalmente tienen un retraso importante del desarrollo del habla y la mayor parte de ellos tienen una mayor tolerancia al dolor.

Además, pueden presentar rasgos externos leves (pestañas largas, cejas muy pobladas, nariz bulbosa, orejas alargadas, mentón afilado, manos grandes y uñas de los pies displásicas). No obstante, estos rasgos externos no son específicos y no se puede hacer un diagnóstico simplemente mirando el aspecto de una persona.





Puede darse una pérdida de habilidades adquiridas (regresión) en diferentes fases del desarrollo (infancia, adolescencia, edad adulta). El desarrollo puberal suele ser normal, pero también puede ser precoz o tardío. Normalmente los adultos con PMS tienen una altura media y experimentan pocos problemas físicos, pero suelen tener una discapacidad intelectual (DI). La epilepsia es una característica común y puede desarrollarse en cualquier momento de la vida, aunque es más común en la pubertad. Pueden también sufrir linfedema desde una edad temprana, pero se hace menos frecuente en edades más avanzadas. Suelen desarrollar problemas de salud mental, como trastornos del humor, durante la adolescencia o la edad adulta.

La esperanza de vida suele ser normal y cada vez hay un mayor número de personas con PMS en edad adulta.

Cada individuo es único y exhibe una combinación diferente de manifestaciones clínicas, véase una lista en la Tabla 1. Sólo parte de las manifestaciones mencionadas en la tabla estarán presentes en su familiar con PMS. Algunas manifestaciones son más comunes en personas con deleción 22q13 que en la variante SHANK3 y viceversa. Además, algunas manifestaciones pueden estar más pronunciadas en personas con una deleción importante del cromosoma 22q13 que en aquellas con una deleción leve.

La información sobre estas características nombradas en la tabla procede en ocasiones del estudio de 500 o más individuos, mientras que para otras características el número de individuos es mucho menor (50 o menos). En este último grupo las estimaciones son menos exactas y presentan un rango de valores más amplio (Tabla 1).



**Tabla 1.** Lista de manifestaciones clínicas observadas en personas con PMS.

Manifestaciones clínicas	Personas con PMS con delección 22q13 (%) <sup>1</sup>	Personas con PMS con la variante de SHANK3 (%) <sup>1</sup>
Retraso global en el desarrollo	95-100	85-100
Deficiencia marcada en el habla	85-90	60-80
Convulsiones/epilepsia <sup>2</sup>	25-30	20-35
Bajo tono muscular (hipotonía)	70-75	75-90
Anomalías cerebrales estructurales (RM)	50-60	20-40
Trastornos de visión	20-25	15-35
Estrabismo	20-30	5-25
Pérdida auditiva	5-10	0-15
Maloclusión dental	30-40	25-45
Reflujo gastroesofágico	20-30	5-35
Anomalías cardíacas	10-15	0-15
Infecciones frecuentes de las vías aéreas	20-30	25-45
Problemas urogenitales	10-25	- <sup>3</sup>
Anomalías renales	10-20	-
Eczema	15-25	20-40
Menor sudor (anhidrosis)	30-45	0-20
Linfedema <sup>2</sup>	5-15	-
Uñas pequeñas/deformadas	30-35	35-55
Mayor tolerancia al dolor	65-70	70-90
Autismo	50-60	70-90
Hiperactividad	25-35	60-80
Trastornos del sueño	20-30	40-60

1 El porcentaje representa el número de personas con ese síntoma clínico por cada 100 personas con PMS.

2 Algunas manifestaciones pueden volverse más frecuentes en edades más avanzadas, como la epilepsia o linfedema.

3 - =no se ha descrito en estas personas por el momento.

La información de esta tabla se basa en una revisión de Schön et al. Eur J Med Genet 2023.



## **PROBLEMAS DE COMUNICACIÓN, LENGUAJE Y HABLA**

Las habilidades del habla y lenguaje se ven particularmente afectadas en el PMS. Puede observarse de varias formas: problemas en el desarrollo del lenguaje, articulación o pronunciación, o falta de habla y menor capacidad para comunicarse, tanto verbal como no verbalmente. Suelen preservar mejor las habilidades receptivas que la comunicación expresiva. Es importante señalar que las personas con PMS pueden presentar dificultades para expresar los problemas, bien por presentar una menor sensibilidad al dolor o por dificultades cognitivas o verbales. Por ello, los cuidadores deben estar atentos a las señales de alarma de problemas médicos.

## **PROBLEMAS AL MASTICAR, TRAGAR Y GASTROINTESTINALES**

Los problemas gastrointestinales son muy frecuentes en personas con PMS. Se han reportado dificultades para masticar o tragar, estreñimiento, incontinencia, diarrea y enfermedad por reflujo gastroesofágico (ERGE).

Las dificultades en la comunicación pueden complicar el diagnóstico de ERGE. Las señales de alarma pueden ser la falta de apetito, rechazo a la comida, rechinar de dientes, deficiencias nutricionales, regurgitación y vómitos. No obstante, pueden darse síntomas menos comunes como trastornos del sueño debido al reflujo nocturno, inquietud, problemas conductuales o problemas de autolesión.

## **FUNCIONES SENSORIALES ALTERADAS**

Las personas con PMS pueden tener respuestas atípicas a estímulos sensoriales. Pueden verse afectados todos los sentidos, incluso la postura y movimiento, el equilibrio, la vista, oído, olfato, gusto, tacto, dolor o regulación del calor. En el PMS los síntomas más frecuentes son: hipersensibilidad al tacto, menor respuesta a los sonidos, menor respuesta al dolor y problemas de regulación del calor. Una respuesta sensorial afectada puede esconder problemas subyacentes, por ejemplo, el dolor puede influir en el sueño y la concentración.





## EPILEPSIA

Muchas personas con PMS sufren epilepsia a lo largo de sus vidas. La epilepsia es una descarga eléctrica incontrolada en las células del cerebro, que a veces resulta en una expresión motora o sensorial rítmica del cuerpo. Estas crisis epilépticas a veces pueden ser causadas por episodios febriles. Es importante reconocer las convulsiones y su frecuencia. El tipo más común de convulsiones es una ausencia atípica (véase el glosario) que puede ser difícil de detectar. Este tipo de convulsión comienza con una mirada al vacío, normalmente una mirada en blanco, y la falta de respuesta por parte de la persona, incluso, aunque la llames por su nombre. Los síntomas pueden ser: parar de moverse repentinamente, mirada al vacío o chasquido de labios. La edad de la primera convulsión difiere en cada caso, puede que ocurra a edades más avanzadas, con una mayor ocurrencia durante la adolescencia.

## PROBLEMAS DE SUEÑO

La mayoría de las personas con PMS experimentan problemas de sueño que pueden influir en sus funciones diarias y causar fatiga, sueño, irritabilidad y/o una menor concentración y desempeño. Esos problemas afectan al individuo y al bienestar y resiliencia de sus padres y cuidadores.

Los trastornos del sueño más comúnmente notificados son dificultades para conciliar el sueño y despertarse varias veces durante la noche. Hay evidencia de que las parasomnias (véase el glosario) aumentan drásticamente con la edad. En general, los problemas del sueño en el PMS se mantienen y aumentan durante la adolescencia, y pueden sufrir varios trastornos del sueño simultáneamente.

Dada la alta coocurrencia de problemas físicos y mentales en el PMS, los trastornos del sueño pueden deberse o empeorarse por cualquiera de estos factores (ej. reflujo, diabetes, asma, ansiedad, depresión), pero también debe considerarse una mala higiene del sueño (ej. falta de rutinas, exposición a ruidos externos, dificultades sensoriales, etc.).



## LINFEDEMA

El linfedema es un signo clínico que ocurre solo en personas con PMS debido a una deleción del 22q13 y es poco frecuente en personas con mutación del SHANK3. Está causado por una alteración en el flujo linfático que resulta en una acumulación de líquido en las extremidades. Puede darse a una edad temprana y los síntomas son más pronunciados con la edad, con un impacto en la vida diaria si no se trata.

## PROBLEMAS DE SALUD MENTAL

El desarrollo cognitivo es por lo general tardío y las capacidades adaptativas son bajas. Las personas con PMS pueden desarrollar problemas de salud mental, como trastornos del espectro autista, falta de habilidades, hiperactividad o comportamiento nervioso, trastorno bipolar/ cambios cíclicos de humor, ansiedad, catatonia o psicosis. Puede encontrar la explicación de estos términos en el glosario.

Cualquier nueva conducta que no sea común en esa persona debe tratarse como una señal de alarma. Algunos ejemplos son: conductas de mayor ansiedad, de aislamiento social o realizar menos actividades que antes disfrutaban, cambios en los patrones de sueño y otros cambios de conducta como llorar más a menudo o falta de habilidades adaptativas (ej. ir al baño, comer de forma independiente). Es útil monitorizar la rutina típica y las emociones observadas en la persona con PMS para tenerlas como línea basal.







## OTRAS CUESTIONES

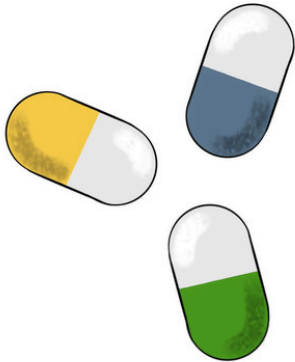
Como podemos ver en la Tabla 1, también pueden darse anomalías congénitas, como por ejemplo en el corazón o los riñones, especialmente en personas con delección 22q13. Normalmente no son muy preocupantes, pero debe observarlas un médico porque algunas pueden requerir tratamiento o vigilancia. Por ello, también se incluyen en el Programa de Vigilancia.

Las personas con un cromosoma 22 en anillo pueden tener más riesgo de tumores. Esos tumores no son cancerígenos (no causan metástasis), pero debido a su ubicación en el cerebro pueden causar problemas de compresión, por ejemplo, en el nervio auditivo. No se conoce la prevalencia de estos tumores en personas con un cromosoma 22 en anillo, pero se estima que sea entre un 2 y un 4%.



## TRATAMIENTO

No hay un protocolo estándar de tratamiento específico, ni con medicación ni con intervenciones conductuales, pero sí que hay algunas recomendaciones para el tratamiento de la salud mental y de los trastornos del sueño en personas con PMS. No obstante, las dificultades relacionadas con la salud mental, los problemas conductuales, del sueño y otros, deben evaluarse individualmente. Toda intervención (ambiental, conductual o farmacológica) debe basarse en los síntomas personales del individuo y sus necesidades de atención, y deben evaluarse continuamente. No hay actualmente ningún tratamiento farmacológico recomendable para tratar las discapacidades intelectuales.



## ¿QUIÉN PARTICIPARÁ EN EL TRATAMIENTO?

Es conveniente que el familiar/cuidador notifique los síntomas clínicos, ya que es crucial que los médicos dispongan de toda la información posible sobre síntomas y signos para facilitar el diagnóstico y el tratamiento de los problemas de salud. El tratamiento del PMS debe ser constantemente adaptado para atender de la mejor forma a la persona con PMS. Para ello suele ser necesario un esfuerzo coordinado de un equipo de especialistas que puede incluir: médicos de atención primaria, pediatras, neurólogos, nefrólogos, gastroenterólogos, ortopedistas, psiquiatras, psicólogos, logopedas, fisioterapeutas y especialistas de rehabilitación. En algunos países también se incluirá a un médico especialista en personas con discapacidad intelectual.

Como el tratamiento debe ser individualizado, no existe un único tratamiento que funcione para todas las personas con PMS. A continuación, pueden ver las opciones de tratamiento disponibles. Pueden verse también las recomendaciones de la guía europea que aparecen en el capítulo “Qué hacer” en la página 23.



## ¿CUÁLES SON LOS POSIBLES TRATAMIENTOS PARA LOS PROBLEMAS DE COMUNICACIÓN, LENGUAJE Y HABLA?

- Terapia preverbal que se centre en las habilidades motoras orales y apoyo a la comunicación con gestos, fotos, pictogramas o un dispositivo de comunicación con salida de voz. En una etapa más tardía, si el desarrollo comunicativo del niño/a lo permite, se puede centrar la atención en lenguaje receptivo y/o expresivo.
- Hay una herramienta gratuita en internet para mapear las habilidades comunicativas de las personas con discapacidades graves o múltiples llamada "Matriz de Comunicación" que ayuda a las familias y a los profesionales a entender el estado de comunicación, el progreso y las necesidades de las personas que usan otras formas de comunicación además del habla o la escritura.  
<https://www.communicationmatrix.org/>



## ¿CUÁLES SON LOS POSIBLES TRATAMIENTOS PARA LOS PROBLEMAS AL MASTICAR, TRAGAR Y PROBLEMAS GASTROINTESTINALES?

- La logopedia a una edad temprana para ayudar a masticar y tragar y para evitar la pérdida de saliva.
- Terapia nutricional.
- Comida blanda.
- Alta ingesta de líquidos. En caso de deshidratación, infusiones por parte del equipo médico.
- Entrenamiento en el uso del inodoro para la pérdida de coordinación en la defecación y de sensación de urgencia (reconocimiento de incontinencia de heces no retentiva).
- Movilidad física activa para mejorar el proceso digestivo y evitar la obstipación.
- Medicación como laxantes orales para el estreñimiento recetados por un gastroenterólogo o el médico de familia/pediatra.
- Suplementos vitamínicos o minerales si fuera necesario (consultar con un nutricionista).



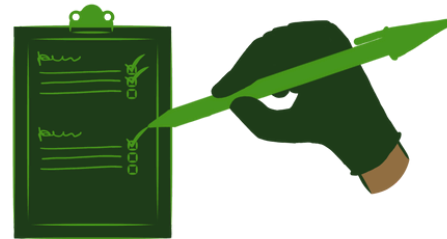


## ¿CUÁLES SON LOS TRATAMIENTOS POSIBLES PARA LA FUNCIÓN SENSORIAL ALTERADA?

- Los cuidadores deben saber que las personas con PMS a menudo tienen una menor reacción a estímulos sensoriales como el dolor, los sonidos repentinos y el calor.
- Deben realizarse cribados de problemas de audición o visión.
- Debe evaluarse la función de integración sensorial usando un instrumento de cribado validado, como por ejemplo el "Short Sensory Profile 2", ("Perfil sensorial 2 abreviado", véase el glosario). Esto lo puede realizar un terapeuta sensorial.
- En caso de cambios conductuales, la evaluación de causas posibles debe incluir la presencia de dolor y de función sensorial alterada. Se recomienda el uso de una escala de dolor no verbal validada.
- También se recomienda adaptar el ambiente a los pacientes, tales como un buen espacio acústico, evitar ruidos repentinos, cambios abruptos de frío o calor, o tocar repentinamente al individuo.

## ¿CUÁLES SON LOS TRATAMIENTOS POSIBLES PARA LA EPILEPSIA?

Hay muchos fármacos que ayudan a gestionar y mantener las convulsiones bajo control, pero sin embargo no las curan. La medicación anti-epiléptica para reducir o evitar convulsiones epilépticas o ausencias, se suelen recetar con base en las guías nacionales sobre el tratamiento de la epilepsia. En el tratamiento de la epilepsia es común tener que probar con varios fármacos hasta obtener un efecto positivo. El médico le informará sobre esta cuestión. Los efectos secundarios más comunes de los fármacos anti-epilépticos son el cansancio, mareos o náuseas al inicio del tratamiento o tras el aumento de la dosis.





## ¿CUÁLES SON LOS TRATAMIENTOS POSIBLES PARA LOS TRASTORNOS DEL SUEÑO?

Actualmente no hay un tratamiento farmacológico específico para los problemas de sueño en el PMS. No obstante, los elementos más importantes para el tratamiento son:

- Explorar posibles problemas de salud.
- Promover una buena higiene del sueño.
- Tratar problemas conductuales.
- Si fuese necesario, intervención farmacológica bajo la supervisión de un experto.

La medicación sólo está indicada de forma temporal para permitir que las intervenciones terapéuticas surtan efecto. Si los problemas del sueño persisten, es recomendable consultar con un centro especializado en el sueño.

## ¿CUÁLES SON LOS TRATAMIENTOS POSIBLES PARA EL LINFEDEMA?

- La actividad física para aumentar la movilidad y estimular la circulación de líquidos.
- Una dieta sana que evite el sobrepeso.
- Terapia de compresión (vendajes, prendas compresivas y tiras de velcro).
- Cuidados de la piel para evitar infecciones cutáneas.
- El tratamiento quirúrgico no suele estar indicado. Si el tratamiento habitual no tiene éxito, visitar un centro de referencia multidisciplinar.





## ¿CUÁLES SON LOS TRATAMIENTOS POSIBLES PARA LOS PROBLEMAS DE SALUD MENTAL?

Dependiendo del tipo y frecuencia del problema de salud mental (hiperactividad o conducta nerviosa, trastorno bipolar/cambios cíclicos de humor y catatonía), deben considerarse primero intervenciones conductuales o ambientales. Puede realizarse una Evaluación Funcional de la Conducta para entender la función de los comportamientos. Si fuese necesario, puede considerarse la farmacoterapia.



## ¿CUÁNTO DURARÁ EL TRATAMIENTO?

El tratamiento de las personas con PMS depende de sus síntomas. No existe un fármaco o terapia específicos para este síndrome. Para lidiar con las diferentes áreas de preocupación, puede ser necesario un equipo de gestión compuesto por varios especialistas médicos y especialistas en desarrollo y educación.

Véase también el capítulo "¿Cómo puedo conseguir más apoyo?" que incluye centros de referencia para el síndrome de Phelan-McDermid (pág. 30).



## ¿PUEDE VOLVER A OCURRIR?

El embarazo con un niño o niña con PMS suele desarrollarse de forma normal, el primer signo suele ser tener bajo tono muscular al nacer, pero normalmente el diagnóstico se hace más adelante, cuando el niño o niña parece desarrollarse más lentamente que otros.

Como se explica en la página 9 bajo "¿Por qué mi hijo/a tiene síndrome de Phelan-McDermid?" en la mayor parte de las personas con PMS esta alteración genética no es hereditaria, ya que la deleción cromosómica o la mutación del SHANK3 ocurren espontáneamente durante la formación del óvulo o espermatozoide.

Por lo tanto, si tiene un niño o niña con PMS y ocurre un nuevo embarazo, la posibilidad de que el siguiente niño presente el síndrome es baja (1-2%). No obstante, después del diagnóstico de un niño con PMS se realizará una prueba genética para determinar si los padres tienen un mayor riesgo de recurrencia. Véase también el capítulo sobre "Qué hacer".

Siempre está la opción del diagnóstico prenatal para nuevos embarazos. El médico dará información a la pareja sobre los posibles resultados de una prueba prenatal y del riesgo para la madre y el bebé.





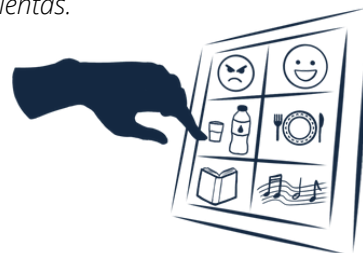
## QUÉ HACER

A continuación, encontrará las recomendaciones del consenso europeo para el síndrome de Phelan-McDermid tal y como han sido acordadas por el consorcio de la guía europea sobre el PMS. Se han traducido a un lenguaje sencillo y se han añadido ejemplos. Además, se han añadido otras recomendaciones generales que se han considerado relevantes.

### ¿CUÁLES SON LAS RECOMENDACIONES PARA GESTIONAR LOS PROBLEMAS DE COMUNICACIÓN, LENGUAJE Y HABLA?

- Debe comprobarse la audición en el momento del diagnóstico y posteriormente con cierta frecuencia para detectar posibles pérdidas auditivas.
- Un equipo multidisciplinar especializado debería evaluar todos los factores que pueden influir en la comunicación, habla y lenguaje. *Esto incluye, por ejemplo, audición, cognición, coordinación motora oral y función del paladar.*

- *Con el fin de adaptar la atención a las capacidades cognitivas de la persona, es importante evaluar las habilidades comunicativas y el desarrollo cognitivo antes del tratamiento por el logopeda y por otros profesionales, teniendo en cuenta que en algunos casos puede ser necesario dedicar más tiempo para que procesen la información.*
- Los padres deben recibir apoyo y formación por parte de un especialista para apoyar, facilitar y estimular la comunicación, el lenguaje y el habla desde una edad temprana. *Esto puede incluir hablar despacio, vocalizando y mirando a la cara.*
- Se recomienda el uso de ayudas comunicativas para facilitar la comunicación con personas con PMS. Esas ayudas no retrasan el desarrollo activo del lenguaje. *Algunos ejemplos son: hablar con la ayuda de gestos, ordenadores de voz y otras herramientas.*







## ¿QUÉ SE RECOMIENDA PARA AYUDAR A MASTICAR, TRAGAR Y PARA LOS PROBLEMAS GASTROINTESTINALES?

- Pídale a su profesional sanitario que derive a su hijo/a a un logopeda preverbal si tiene problemas para masticar o tragar.
- Deben considerarse el reflujo gastroesofágico y el estreñimiento si se observan cambios en la conducta.
- Si existe incontinencia fecal, deben excluirse otras enfermedades de los órganos internos y debería considerarse la realización de terapias conductuales (consultar a un terapeuta conductual si fuese necesario). *Como padre o madre, puede ser muy útil mantener un diario de deposiciones.*
- Para el tratamiento del reflujo gastroesofágico, de la diarrea y del estreñimiento, se pueden seguir las guías nacionales e internacionales generales. *Como padre o madre, puede prestar atención a la cantidad de comida y a la velocidad de la ingesta, posibles intolerancias a alimentos específicos, a la ingesta apropiada de líquidos y tener un alto contenido de fibra, a la rutina de ir al baño y al suficiente ejercicio físico.*

- Si hay un déficit de zinc, puede considerarse añadir suplemento de zinc a la dieta.

## ¿QUÉ SE RECOMIENDA PARA GESTIONAR LA FUNCIÓN SENSORIAL ALTERADA?

- Los cuidadores y profesionales sanitarios deben saber que las personas con PMS tienen a menudo una menor respuesta a estímulos sensoriales como el dolor, los sonidos repentinos y el calor. *Como padre o madre, puedes evaluar a tu hijo cuidadosamente después de cada traumatismo (o sospecha) y ser consciente de la posibilidad de que fácilmente tenga exceso de temperatura (adaptar el vestuario y refrescarlo cuando sea necesario).*
- Las personas con PMS necesitan una valoración de posibles trastornos de audición y visión en el momento del diagnóstico y después deberá monitorizarse de acuerdo con las guías nacionales.





- En las personas con PMS debe evaluarse la función de la integración sensorial. Si existe una alteración de la función sensorial, debe consultarse con un terapeuta de integración sensorial. *En caso de disfunción de la integración sensorial, el terapeuta podrá ofrecer sugerencias de ejercicios y herramientas.*
- En caso de cambios de conducta, la evaluación de causas posibles debe incluir la presencia de dolor y de función sensorial alterada. Se recomienda el uso de una escala de dolor no verbal.

## ¿QUÉ SE RECOMIENDA PARA GESTIONAR LA EPILEPSIA?

- En todas las personas con PMS, independientemente de la edad, los cuidadores deben estar pendientes de convulsiones y epilepsia. *Como cuidador se recomienda que busque ayuda si sospecha de convulsiones o ausencias. Puede ser útil hacer un vídeo de la situación.*
- Cuando se sospecha que hay convulsiones, pero el electroencefalograma no es concluyente, puede considerarse la posibilidad de realizar un electroencefalograma durante toda una noche.

- Se recomienda tomar imágenes cerebrales, preferiblemente con una resonancia magnética, a todas las personas con PMS con convulsiones epilépticas.
- Deberá consultarse con un neurólogo pediátrico o de adultos sobre el tratamiento epiléptico.
- El tratamiento anticonvulsivo de la epilepsia en personas con PMS se basará en las guías nacionales.

*En caso de epilepsia, las normas generales para los cuidadores son:*

- *Durante las convulsiones, intente mantenerse tranquilo y tumbe al paciente de lado o proteja su cabeza con una almohada. Asegúrese de que no tiene nada en la boca.*
- *Tenga cuidado con el agua, las alturas, los objetos punzantes y equipos eléctricos.*
- *No deje a un niño o niña con epilepsia desatendido/a cuando está fuera de casa o en una piscina. Permita que el menor lleve un casco protector si es necesario.*
- *Intente evitar luces intermitentes o parpadeantes dirigidas hacia el paciente.*
- *No se quede sin medicina. Saltarse una dosis puede hacer que la persona sufra una convulsión.*



## ¿QUÉ SE RECOMIENDA PARA GESTIONAR LOS PROBLEMAS DE SUEÑO?

- En caso de problemas de sueño, intente excluir problemas físicos, mentales o ambientales. *Algunos ejemplos son dolor, epilepsia, ansiedad, depresión, efectos secundarios de la medicación y ruido, luz o colchón incómodos.*
- Si existen problemas de salud mental como ansiedad y depresión, pídale a su médico que lo investigue y lo trate.
- La higiene del sueño y la intervención de la conducta son muy importantes. *Esto incluye: evitar actividades o bebidas estimulantes antes de irse a dormir, una rutina constante para irse a la cama con horarios fijos, un entorno para dormir cómodo, mantas que pesen y técnicas de conducta como el distanciamiento gradual o el reajuste de la hora de acostarse (ver glosario).*
- Si los problemas para dormir no se solucionan con lo antes indicado, hable con su médico para que le derive a un especialista con experiencia en problemas del sueño o a una unidad del sueño.



## ¿QUÉ SE RECOMIENDA PARA GESTIONAR EL LINFEDEMA?

- Su médico debería prestar atención al potencial desarrollo de linfedema si el paciente tiene deleción 22q13. El tratamiento puede incluir vendajes y ropa de compresión, pero también cuidados de la piel y consejos.
- Si el linfedema le afecta en su vida diaria, su médico puede derivarlo a un centro de referencia de linfedema para un mejor estudio y tratamiento.



En caso de linfedema, las normas generales para los cuidadores son:

- Hay que seguir una dieta sana y hacer ejercicio físico regularmente para evitar la obesidad.
- Utilice un gel sin jabón y seque con cuidado la piel para evitar infecciones o macerar el tejido.
- En caso de retención de líquidos en las piernas, eleve la parte de los pies de la cama.
- Compruebe la piel diariamente para ver si hay cambios como lesiones en la piel (arañazos, cortes, quemaduras, abrasiones), si sale líquido linfático, si hay puntos de presión por la ropa de compresión o cambios de color.
- Preste atención al cuidado de las uñas, obtenga una pedicura médica o consulte con un podólogo si tiene problemas con las uñas de los pies.
- Busque atención médica si hay sospechas de infección cutánea (rojez, sarpullido, calor en la zona o dolor/sensibilidad) o si sale líquido linfático.



## ¿QUÉ SE RECOMIENDA PARA GESTIONAR LOS PROBLEMAS DE SALUD MENTAL?

- Debe realizarse una evaluación completa de factores que puedan influir en la salud mental, como aspectos físicos, psiquiátricos, psicológicos, de desarrollo, comunicación, sociales, educativos, ambientales y económicos, al igual que del bienestar general que notifiquen los cuidadores a todas las personas con PMS.
- En personas con PMS, debe evaluarse el nivel cognitivo, social y afectivo, la comunicación y función adaptativa (autocuidado, actividades diarias) y sensorial en el momento del diagnóstico utilizando las herramientas apropiadas, pudiéndose incluir una Evaluación Funcional de la Conducta.
- Es útil contar con una línea basal de la función individual y del nivel de habilidades de las personas con PMS preferiblemente en edad infantil temprana.



- Hay que monitorizar el estado conductual regularmente, incluyendo el humor, afecto, comunicación, intereses y rutinas diarias/nocturnas de todas las personas con PMS, sobre todo si hay cambios importantes en el entorno diario, permitiendo un reconocimiento temprano de cambios en la conducta.
- Las personas con PMS que muestren cambios de conducta significativos, deberían ser examinados físicamente y evaluados para ver si existen problemas médicos, incluyendo signos físicos de abuso.
- Si se mencionan problemas de salud mental, de función o de conducta en una persona con PMS, debe realizarse una evaluación psiquiátrica para determinar diagnósticos (comorbilidad), considerando el nivel de desarrollo del individuo.



*Como padre/madre, es importante estar atentos a lo siguiente:*

- *Analice las señales de alarma y hable con su médico sobre la derivación para hacer una evaluación psiquiátrica cuando esté indicado (véase pág. 9 bajo "Problemas de Salud Mental" para identificar las señales de alarma).*
- *Monitorice regularmente cambios en síntomas, desarrollo cognitivo y función adaptativa, cambios en la conducta, incluyendo conducta retardadora, y nerviosismo psicomotor, pérdida de habilidades, trastorno bipolar/cambios cíclicos de humor y psicosis.*
- *Los trastornos del sueño pueden estar relacionados con la causa de problemas mentales. Mejorar el sueño y la higiene del sueño es importante (remítase a las recomendaciones para problemas de sueño).*
- *Considere los factores ambientales y los factores estresantes como causa de una conducta ansiosa o nerviosa.*



## ¿QUÉ SE RECOMIENDA SOBRE EL ASESORAMIENTO GENÉTICO Y EL RIESGO DE RECURRENCIA?

- Debe derivarse a todas las personas con PMS y sus padres a una consulta de asesoramiento genético. Durante esa consulta, un genetista clínico u otro médico con experiencia le explicará el efecto clínico del tamaño de deleción 22q13 o de la mutación del SHANK3. El profesional sanitario determinará si existe un mayor riesgo de recurrencia de tener otro bebé con PMS para los progenitores y otros familiares.
- Deberían realizarse más estudios genéticos para dar un asesoramiento genético apropiado del riesgo de recurrencia y excluir un cromosoma 22 en anillo (cuando se detecta por microarray una deleción 22q13). *Para ello, pueden encontrar un esquema de las pruebas de seguimiento genético en <https://ern-ithaca.eu/documentation/phelan-mcdermid-guideline/>*
- Durante el seguimiento de las personas con PMS, el profesional debería verificar si el análisis genético está completo y actualizado.
- En futuros embarazos, los progenitores del niño/a con PMS deberían recibir una prueba de diagnóstico prenatal.

## ¿QUÉ SE RECOMIENDA EN CASO DE CROMOSOMA 22 EN ANILLO?

- Cuando la persona tiene un cromosoma 22 en anillo es necesario comentar con el paciente o sus representantes sobre la posibilidad de hacer una monitorización personalizada de posibles tumores NF2.
- En el caso de personas con cromosoma 22 en anillo, se recomienda realizar una resonancia magnética (RM) entre los 14 y 16 años de edad si no estaba antes indicado. En caso de pérdida auditiva obvia, el médico debería aconsejar repetir la RM.

## ¿QUÉ SE RECOMIENDA SI EXISTEN OTROS PROBLEMAS?

La guía no cubre recomendaciones de consenso sobre temas que no fueron identificados como importantes por los padres. No obstante, el Programa de Vigilancia da consejos sobre el cribado de anomalías congénitas del riñón y del corazón, entre otros.

Véase <https://ern-ithaca.eu/documentation/phelan-mcdermid-guideline/>.



## ¿CÓMO PUEDO CONSEGUIR MÁS APOYO?

### ¿QUÉ SE RECOMIENDA SOBRE LA GESTIÓN DE LA ATENCIÓN?

- Las personas con PMS y sus familias deberían recibir atención integrada por parte de expertos clínicos y cuidadores/familiares (equipo de tratamiento). Normalmente estos profesionales están distribuidos en diferentes niveles de atención sanitaria, como los centros de conocimiento u hospitales universitarios, regionales, generales o locales y centros de terapias locales (ej. rehabilitación, fisioterapia, logopedas, apoyo psicológico, etc.).
- Los profesionales deberían coordinar sus actividades todo lo posible para que la persona con PMS reciba toda la atención y asesoramiento necesario de la forma más apropiada. Para ello, debería nombrarse un profesional coordinador. Debería establecerse un equipo multidisciplinar basado en el programa de vigilancia del PMS (<https://ern-ithaca.eu/documentation/phelan-mcdermid-guideline/>).

- Debería anotarse en el historial clínico las necesidades específicas de atención y el plan de atención individual, si lo hubiera.
- Para todos los adolescentes con PMS, la transición de atención pediátrica a adulta debe iniciarse de forma oportuna y debe ser monitorizado por el profesional pediátrico coordinador. La coordinación deberá transferirse a un profesional de atención para adultos. Esto debe quedar registrado en el historial médico y en el plan de atención individual.

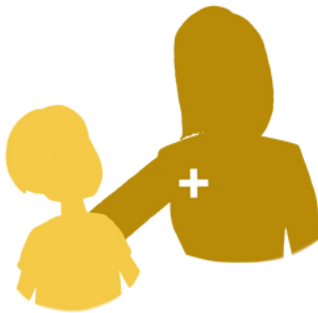
Aparte de lo anterior:

- Debe considerarse y hablar con los cuidadores de las personas con PMS por si desean participar en un ensayo clínico.



Los cuidadores y sus familiares suelen experimentar niveles de estrés y tensión altos debido a problemas del PMS como problemas de sueño o por intentar organizar unos cuidados apropiados. El equipo involucrado en el cuidado del familiar con PMS puede pedir apoyo adicional para ayudar a reducir el estrés de los cuidadores y sus familias.

El centro de referencia u hospital (universitario) debería proporcionar atención especializada de alta calidad y ser el responsable de la gestión y coordinación general de la cadena de atención integrada (Figura 4).



**Figura 4.** Círculo de personas involucradas en el tratamiento y cuidado de pacientes con PMS. Un equipo multidisciplinar lo forman especialistas de diversas áreas. Esos profesionales sanitarios pueden estar en un único centro de atención o distribuidos entre varias instituciones sanitarias.





## PROGRAMA DE VIGILANCIA Y TARJETA DE EMERGENCIA

El consorcio de la guía ha desarrollado un Programa de Vigilancia que asesora sobre los estudios que se deben realizar en diferentes edades: en el momento del diagnóstico, 0-2 años, 2-12 años, 12-16 años y >16 años. Puede descargarse la versión más reciente del Programa de Vigilancia en: <https://ern-ithaca.eu/documentation/phelan-mcdermid-guideline/> (véase también el código QR).

Para los padres, se ha preparado una Tarjeta de Emergencia. Es un folleto informativo de una página que tiene por una cara la información principal sobre el PMS, incluyendo las situaciones de emergencia, y por la otra un formulario que puede rellenarse con información sobre la persona afectada por PMS. Este formulario se puede entregar en situaciones de emergencia o cuando se visita a un médico que no está familiarizado con el síndrome o con el paciente. Esta Tarjeta de Emergencia estará disponible en varios idiomas y se puede descargar en: <https://ern-ithaca.eu/documentation/phelan-mcdermid-guideline/> (véase también el código QR).

## CENTROS DE REFERENCIA

Este es el enlace a la página web donde se pueden encontrar los 72 centros de referencia para síndromes raros con discapacidad intelectual en toda Europa. <https://ern-ithaca.eu/about-us/expert-centers/>

Hay centros de referencia dedicados al síndrome de Phelan-McDermid en, entre otros: Groningen (NL), Leuven (BE), Londres (UK), Madrid (ES), París (FR) y Ulm (GE). Véase Orphanet: <https://www.orpha.net>

## ECHO: GRUPO DE CONSULTA NEUROPSIQUIÁTRICA DEL PMS

La fundación Phelan-McDermid Syndrome Foundation (PMSF) y el centro Seaver Autism Center de Mount Sinai han comenzado un servicio que ayuda a los médicos a atender a personas con Síndrome de Phelan-McDermid (PMS) con problemas neuropsiquiátricos o problemas de conducta complicados. Puede encontrar información en <https://pmsf.org/neuropsychiatric-consultation-group/>



## GRUPOS Y ORGANIZACIONES FUERA DEL HOSPITAL

Los familiares de personas afectadas con PMS han creado asociaciones de pacientes y una comunidad de Facebook en varios países de la UE, como Dinamarca, Finlandia, Francia, Alemania, Irlanda, Italia, Lituania, Países Bajos, Noruega, Polonia, Portugal, España y Suecia para compartir información y dar apoyo.

Hay una organización de apoyo internacional para PMS en EE.UU. con organizaciones satélite en la UE. <https://pmsf.org>.

Hay presencia también en otras redes sociales como Twitter, Instagram y YouTube. Si escanea el código QR encontrará información adjunta en pdf.





## GLOSARIO

**ADN:** Abreviatura de ácido desoxirribonucleico, una molécula compleja que está dentro de las células y que es el elemento principal de los cromosomas.

**Agitación psicomotriz:** Síntomas que sugieren hiperactividad o déficit de atención incluyendo inquietud motora, impulsividad y distracción.

**Análisis de microarray cromosómico (CMA, por sus siglas en inglés):** Es una prueba genética que se suele recomendar para niños con retrasos en el desarrollo, defectos de nacimiento o problemas médicos serios sin explicación. Proporciona información sobre si faltan o están duplicados cromosomas o parte de ellos. Los cambios en los genes en sí no pueden detectarse por microarray (véase secuenciación del exoma completo).

**Ansiedad:** Va de la mano de la desregulación del humor: nerviosismo, irritabilidad, comportamiento disruptivo, aislamiento o evitación, mayor ecolalia (repetición de lo que dicen otras personas, como si fuese su eco), gritos, trastornos del sueño y autolesión.

**Apnea:** Parar de respirar temporalmente mientras se duerme, acompañado de ronquidos altos y de sentirse cansado al día siguiente.

**Ausencia atípica:** Una ausencia atípica es un tipo de convulsión que puede durar más tiempo, tiene un inicio y fin más lento e implica varios síntomas. La nueva convulsión empieza con una mirada al vacío, normalmente con la mirada en blanco. Suele haber un cambio en el tono muscular y movimiento. Puede verse un parpadeo constante, que parece como un aleteo de los párpados, chasquido de labios o movimiento de masticar y roce de dedos o movimientos de las manos. Una convulsión por ausencia atípica dura más tiempo, hasta casi 20 segundos o más.

**Catatonía:** Trastorno psicomotriz caracterizado por trastornos de la conducta, afectivos o motrices (rigidez muscular, letargo, mutismo, movimientos sin propósito, negativismo, ecolalia, y posturas inapropiadas o inusuales).

**Cariotipo:** Una imagen fotográfica u otra representación de todos los cromosomas de una célula, normalmente dispuesta en pares del mayor al menor.

**Convulsión:** Una descarga incontrolada y repentina de actividad eléctrica en el cerebro. Puede causar cambios en la conducta, en los movimientos, sentimientos y en los niveles de conciencia, también llamada crisis.

**Cromosoma:** Una estructura con apariencia de hilo que se encuentra en el núcleo de cada célula, que porta casi todos los genes en la célula de un organismo. Cada célula contiene 23 pares de cromosomas (46).

**Deleción:** La ausencia de una sección de material genético de un cromosoma.



**Displasia:** Crecimiento o desarrollo anómalo de los órganos o células.

**Distanciamiento gradual (o aislamiento gradual):** Técnica en la que los padres se sientan cerca del niño/a y van aumentando la distancia cada dos noches.

**Estreñimiento:** Problemas de evacuación de heces (durante más de 48-72 horas) que ocurre con un endurecimiento de las heces, falta de volumen o retención en el recto durante un tiempo prolongado.

**Función adaptativa:** Está relacionada con cómo se comporta un individuo en las actividades de vida diaria tales como comunicarse, socializar, aseo personal y tareas en el hogar y comunidad.

**Gen:** La unidad básica de material que pasa rasgos del padre/madre al hijo/a.

**Hipotonía:** Bajo tono muscular.

**Incontinencia:** Pérdida involuntaria de orina o heces.

**Linfedema:** Se refiere a la inflamación de tejido por una acumulación de líquido alto en proteínas que sale del sistema linfático de una persona. Suele afectar a los brazos y las piernas, pero también puede ocurrir en la pared torácica, abdomen, cuello o genitales.

**Obstipación:** Un estreñimiento grave y prolongado.

**Parasomnia:** Eventos físicos durante el sueño o en la transición hacia o desde el sueño como, por ejemplo, noctambulismo, hablar dormido, terrores nocturnos y pesadillas, rechinar de dientes, mojar la cama, apnea o convulsiones nocturnas.

**Perfil Sensorial 2 abreviado:** Un método para evaluar el funcionamiento sensorial, consulte también "User's manual. Dunn, W. (2014). San Antonio: Psychological Corporation".

**Pruebas genéticas:** Un tipo de prueba médica que identifica cambios en los cromosomas, genes o proteínas. Los resultados pueden diagnosticar, confirmar o descartar una condición genética o ayudar a establecer la posibilidad de que una persona desarrolle o transmita un trastorno genético.

**Reajuste de la hora de acostarse:** Técnica para cerrar gradualmente la diferencia de tiempo entre la hora actual de irse a dormir y la hora deseada, con cambios de 15-30 minutos al día.

**Reflujo gastroesofágico (RGE):** Ocurre cuando el contenido del estómago vuelve a subir al esófago. El RGE puede causar acidez.

**Regresión/pérdida de habilidades:** Una pérdida prolongada (mínimo 3 meses) de habilidades adquiridas que puede ocurrir durante o tras un episodio psiquiátrico o factores estresantes como, por ejemplo, infecciones, episodios de humor, estrés ambiental, pero que también puede ocurrir sin correlación de eventos conocidos.

**Regurgitación:** Escupir del esófago o estómago alimentos no digeridos en su totalidad.



**Secuenciación del exoma completo (WES, por sus siglas en inglés):** Antes llamada secuenciación de nueva generación (NGS, por sus siglas en inglés). Técnica genética que apoya el diagnóstico de pacientes con enfermedades comunes o raras determinando la secuencia de ADN de todos los genes. Por ejemplo, se sabe que hay más de 2.500 genes involucrados en el desarrollo. Al hacer pruebas de todos los genes con una única prueba WES, es más fácil encontrar la causa del retraso en el desarrollo de una persona (pero aún no se puede tener el diagnóstico de todas las personas).

**SHANK3:** Este gen (una secuencia del cromosoma 22) codifica la proteína SHANK3. Esta última es una molécula importante en el punto de contacto entre células nerviosas, la sinapsis.

**Trastorno bipolar/ cambios cíclicos de humor:** Trastorno psicológico caracterizado por episodios alternos de depresión y maníacos. Los síntomas incluyen: inestabilidad conductual, irritabilidad, distracción, agresión, desinhibición a los gritos, hipersexualidad, alternado con periodos de apatía y depresión. Suele haber también problemas para conciliar el sueño.

**Trastorno del espectro autista (TEA):** Es un trastorno del desarrollo neurológico que afecta la interacción social, comunicación, conducta y procesamiento sensorial. Los síntomas suelen ser claros a una edad temprana, pero el autismo puede diagnosticarse a cualquier edad.

**Trastornos del espectro psicótico:** Incluyen dos síntomas principales: alucinaciones y delirios, que pueden causar angustia grave y cambios en la conducta. Los cambios conductuales incluyen manifestación inusual de humor, brotes agresivos, apatía, falta de iniciativa, pérdida de apetito o pérdida de habilidades previamente adquiridas.

**Trauma psicológico:** Respuesta emocional causada al experimentar un evento o una serie de eventos angustiosos psicológicamente o emocionalmente. Algunos signos de trauma pueden ser: periodos largos de hiper o hipo excitación, mayor o menor verbalización, olvido, estar absorto en sus propios sentimientos, un aumento de conductas relacionadas con la ansiedad, un aumento en los comportamientos repetitivos, pesadillas recurrentes, flashback, ataques de pánico y evitar en mayor grado situaciones o personas específicas.

La belleza del universo no es solo la unidad en la variedad,  
sino también la diversidad en la unidad.



Umberto Eco





