

Un vistazo al síndrome de Smith-Magenis

El síndrome de Smith-Magenis (SMS) es una afección del desarrollo. Presenta rasgos faciales reconocibles, retraso del desarrollo, discapacidad intelectual y conducta característica. La mayoría de las personas con SMS tienen una discapacidad intelectual leve a moderada. Suelen ser simpáticos y cariñosos. Sin embargo, en muchos casos sufren trastornos del sueño y manifiestan comportamientos repetitivos y autodestructivos. El SMS es el resultado de una delección de material genético en una parte del cromosoma 17. Se calcula que 1 de cada 15,000 a 25,000 niños nace con SMS.

Principales rasgos físicos y comportamientos:

- Apariencia del rostro característica (puede ser sutil)
- Disminución del tono muscular (hipotonía)
- Disfunción oral-sensorial-motora
 - Incapacidad de succionar/tragar
 - Menor fuerza y movimiento de la lengua
 - Boca abierta
 - Babeo frecuente
 - Posible aversión a ciertas texturas
- Falta de reflejos o por debajo del nivel normal
- Neuropatía periférica (debilidad, entumecimiento y dolor, generalmente en las manos y pies)
- Marcha característica con los pies separados (patrón al caminar)
- Menor sensibilidad al dolor
- Baja estatura
- Manos y pies pequeños
 - Pies muy planos o muy arqueados
- Anomalías en la laringe
 - Pólipos
 - Nódulos
 - Edema
 - Parálisis parcial de las cuerdas vocales
 - Voz profunda y ronca
 - Habla hipernasal

- Insuficiencia velofaríngea (cierre incorrecto del paladar blando)
- Anomalías del oído medio
 - Pérdida de la audición
 - Las infecciones de oído pueden causar pérdida de la audición.
 - La hiperacusia (excesiva sensibilidad a ciertas frecuencias y sonidos) es común.
- Dientes faltantes
- Principales características del desarrollo y el comportamiento (>75 % de las personas afectadas)

Los niños con SMS pueden experimentar algunos o todos los síntomas que se detallan a continuación:

- Conducta positiva
 - Personalidad atrayente/simpática
 - Excelente memoria a largo plazo para nombres, lugares, eventos
 - Gran sentido del humor
- Retraso del desarrollo y discapacidad intelectual variable (generalmente de leve a moderada)
- Tendencia a colocar objetos o las manos en la boca. Esto puede prolongarse más allá de los primeros años de vida.
- Retraso en el habla y problemas de articulación
- Autismo o rasgos similares a los del autismo
- Dificultades con la integración sensorial
- Tendencia a rechinar los dientes
- Retraso en el control de esfínteres
- Comportamiento problemático
 - Hiperactividad
 - Impulsividad
 - Buscan ser el centro de atención (especialmente de los adultos)
 - Se excitan o distraen fácilmente
 - Cambios de humor repentinos
 - Arranques de agresividad
 - Rabietas prolongadas
 - Conducta agresiva o destructiva
- Trastornos crónicos del sueño
 - Se despiertan con frecuencia a causa de pesadillas
 - Somnolencia y mayor necesidad de tomar siestas durante el día
 - Se levantan temprano por la mañana (5:30 a. m. a 6:30 a. m.)
- Otras conductas estereotípicas o repetitivas incluyen:
 - Retorcer las manos y autoabrazarse si están nerviosos o excitados
 - Lamerse los dedos y pasar de página manera compulsiva

- Conductas autodestructivas:
 - Golpearse la cabeza
 - Morderse las manos
 - Pellizcarse la piel, hurgarse las heridas y las uñas
 - Arrancarse las uñas de las manos y los pies
 - Introducirse objetos extraños en las orejas, nariz u otros orificios del cuerpo.

Rasgos menos comunes (presentes en el 25 a 50 % de las personas con SMS):

- Defectos cardíacos congénitos
- Escoliosis (curvatura anormal de la columna vertebral)
- Problemas oculares
 - Estrabismo
 - Miopía
 - Córnea pequeña
 - Anomalías en el iris
- Constipación
- Niveles altos de colesterol y triglicéridos
- Electroencefalograma (EEG) anormal sin convulsiones
- Anomalías en la función tiroidea
- Anomalías en la función inmunológica

Rasgos poco frecuentes:

- Anomalías renales
- Labio leporino/paladar hendido
- Malformaciones en los antebrazos
- Desprendimiento de retina

1. Necesidades médicas y alimentarias

Lo que necesitas saber

- La gravedad de cualquiera de estos posibles problemas médicos varía ampliamente según cada persona. Por lo tanto, es importante preguntar a los padres sobre los problemas médicos específicos de su hijo.
- Es posible que los niños en edad escolar que tienen SMS deban consultar a distintos médicos y especialistas para controlar sus afecciones.

- Las evaluaciones frecuentes de desarrollo neurológico y desarrollo y del comportamiento son importantes.
- Posiblemente se realicen evaluaciones regulares de la audición para monitorear la pérdida de la audición conductiva o neurosensorial.
- Esté atento, o pregunte a los padres, si el niño tiene una pulsera de alerta médica.
- Las personas con SMS no necesitan seguir una dieta especial, aunque alimentarse de forma equilibrada es importante.

Lo que puedes hacer

- En el hogar médico del niño se deberán realizar un chequeo anual y los estudios necesarios.
- Esté atento a todo cambio en el comportamiento o el estado de ánimo que parezca fuera de lo normal dada la situación y notifíquelo a los padres.
 - Es importante prestar atención a cambios en el desempeño académico. Comuníquese con los padres si nota diferencias.

2. Apoyos a la educación

Lo que necesitas saber

Es importante tener EXPECTATIVAS DE APRENDIZAJE ALTAS para los niños que tienen síndrome de Smith-Magenis. Aliente el uso del plan de estudios educativo básico y modifíquelo para satisfacer las necesidades individuales del niño.

La función cognitiva y adaptativa de las personas varía ampliamente, y la mayoría manifiesta discapacidad intelectual de leve a moderada. Una persona con SMS a menudo tiene un perfil cognitivo que incluye una debilidad relativa en el procesamiento secuencial y la memoria a corto plazo. Pueden presentar cierta dificultad con la memoria a largo plazo y el cierre visual (habilidad que permite completar patrones visuales cuando se presentan solamente partes de una imagen).

Los posibles tratamientos deben incluir: terapia del habla/lenguaje, fisioterapia, terapia ocupacional y procesamiento sensorial. Los programas de intervención temprana y los apoyos de educación especial son importantes. En el caso de los adolescentes y los adultos, es importante la capacitación vocacional.

Los objetivos terapéuticos a menudo incluyen: incrementar los estímulos sensoriales, aumentar la resistencia oral-motora y disminuir la hipersensibilidad. Estos son necesarios para desarrollar habilidades relacionadas con la deglución y la producción del habla y el lenguaje. El uso del lenguaje de señas y de programas de comunicación integrales (es decir, dispositivos asistidos por computadora y tabletas) permiten mejorar las habilidades de comunicación y ayudan con la conducta.

- A medida que los niños con SMS crecen, es probable que su estilo característico se vuelva más evidente.
- Tómese el tiempo para conocer el estilo de aprendizaje preferido del niño e identifique y desarrolle sus fortalezas.
- La ronquera y la voz nasal pueden ser el resultado de problemas en los oídos, nariz y garganta del niño. Estas diferencias en la voz pueden contribuir a retrasos en el lenguaje expresivo.

Los alumnos diagnosticados con SMS pueden presentar algunos de los siguientes rasgos y características:

Rasgos y características positivas:

- Personalidad simpática y cariñosa
- Correcto contacto visual
- Le gusta llamar la atención, se excita fácilmente.
- Disfruta de la interacción con los adultos.
- Aprende y usa los nombres de los maestros y los alumnos.
- Utiliza expresiones sociales como "por favor" y "gracias".
- A menudo se abraza a sí mismo o se retuerce las manos.
- Responde a la estructura y la rutina.
- Reacciona de manera positiva a la constancia en las rutinas.
- Respeta la rutina del aula, especialmente las pistas visuales.
- Se siente motivado por una variedad de refuerzos, por ejemplo, alimentos, pegatinas, atención.
- Le agrada complacer.
- Comunicativo
 - Verbal
 - Lenguaje de señas
 - Puede usar un tablero con imágenes.
- Disfruta de una gran variedad de actividades.
 - Música
 - Juegos de agua

- Rompecabezas
- Dispositivos electrónicos
- Juguetes
- Computadoras
- Sentido del humor bien desarrollado
- Causas identificables de rabietas y agresión
 - A menudo responden a cambios en la rutina.
 - Detonantes predecibles
 - Es posible que el niño pueda expresar lo que le sucede.
 - Las rabietas y la conducta agresiva a menudo se pueden redireccionar.

Rasgos y características problemáticas:

- Busca llamar la atención
 - Puede demandar mucha atención personalizada.
 - Puede ser agresivo con otros.
 - Puede tener rabietas.
- Conducta autodestructiva
 - Hurgarse las uñas y la piel.
 - Introducirse objetos en los orificios del cuerpo.
 - Golpearse la cabeza
- Poco control de los impulsos
 - Levantarse de repente de la silla
 - Tomar cosas bruscamente
- Reacción negativa a los cambios en la rutina
 - Proporcione pistas o advertencias cuando esté por ocurrir un cambio
- Condición por déficit de atención
 - Con o sin hiperactividad
- Perseveración (repetición)
- Afeciones del sueño

Lo que puedes hacer

- Adapte las actividades
- Modifique el entorno
- Trabaje para facilitar interacciones sociales adecuadas y de apoyo
- Asegúrese de tener un programa de comunicación integral que incluya el lenguaje de señas.

- Este método puede mejorar las habilidades de comunicación y tener un impacto positivo sobre la conducta.
- El desarrollo del lenguaje expresivo parece depender del uso temprano del lenguaje de señas y de la intervención de patólogos del habla y el lenguaje.
- Las habilidades de comunicación ayudan a los niños a expresar sus necesidades y deseos, y a interactuar con adultos y compañeros.
- El habla a menudo se desarrolla durante la etapa escolar pero los problemas de articulación pueden persistir.
- Tenga en cuenta que más del 75 % de las personas con SMS desarrolla trastornos orales, motrices, de alimentación, y del habla y el lenguaje.

3. Apoyo sensorial y al comportamiento

Lo que necesitas saber

Los niños con SMS generalmente tienen trastornos del sueño significativos, estereotipias (movimientos, posturas o expresiones repetitivas) y conductas inadecuadas y autodestructivas.

Es importante equilibrar el comportamiento problemático de un niño con el reconocimiento de sus atributos positivos. Muchas personas con SMS tienen una personalidad atrayente y adorable.

Generalmente les cuesta mantener la atención, se distraen, son hiperactivos e impulsivos. Es posible que también presenten trastorno obsesivo-compulsivo (OCD), trastorno de oposición desafiante (ODD) y dificultades para procesar la información sensorial. Las personas con SMS anhelan la atención y la compañía de los adultos.

La frecuencia y el tipo de comportamiento variarán entre las personas con SMS.

Posibles comportamientos

- Arrebatos frecuentes
- Rabietas
- Busca llamar la atención
- Desobediencia
- Agresión
- Dificultades para controlar esfínteres
- Lamerse los dedos y pasar de página de manera compulsiva
- Rechinar los dientes
- Balancearse

- Hacer dar vueltas o girar objetos
- Conductas autodestructivas
 - Golpes autoinfligidos
 - Mordeduras autoinfligidas
 - Pellizcarse la piel
 - Introducir objetos en los orificios del cuerpo
 - Arrancarse las uñas de los dedos de las manos y los pies
 - La acción de meterse las manos u otros objetos en la boca continúa desde los primeros años de la niñez.
- Autoabrazarse o apretarse el torso está muy asociado con el SMS.
- Muchas personas presentan autismo o rasgos similares a los del autismo.

Otros factores que afectan el comportamiento

- Las diferencias en el nivel de desempeño intelectual y la madurez emocional pueden contribuir a las conductas inadecuadas.
- Los trastornos del sueño también son un factor que contribuye significativamente con las conductas negativas en personas con SMS.
- Pueden presentar problemas en el procesamiento sensorial, los cuales pueden continuar durante la niñez.

Adolescencia y edad adulta

El perfil conductual del SMS a menudo empeora con la pubertad. La brecha entre los logros intelectuales y el desarrollo emocional parece agrandarse en muchas personas con SMS y esto representa un desafío para los niños más grandes y los adultos.

Los adolescentes pueden experimentar lo siguiente:

- Cambios de humor repentinos
- Aumento de la impulsividad
- Mayor ansiedad con o sin una reacción de miedo/lucha
- Los episodios de agresividad con comunes y empeoran con la edad.
- Es posible que el niño comience a tener convulsiones en la pubertad, en especial las niñas una vez que tienen su primera menstruación.
- Es posible que manifiesten una mayor tendencia a introducirse objetos extraños en los orificios del cuerpo.

A menudo, los arrebatos son el resultado de la frustración por:

- Dificultades con la comunicación

- Problemas de motricidad fina
- Cambios en la rutina
- Muchos niños con SMS anhelan la interacción con adultos y reaccionan de manera negativa si se les deja de prestar atención o se dirige hacia otros.
- Las personas con SMS con frecuencia tienen ideas rígidas sobre su mundo. Si las cosas no salen exactamente como esperan o imaginan pueden tener una rabieta prolongada.

Información sobre intervenciones:

- Los datos publicados sobre la mejor intervención y las estrategias de comportamiento en el SMS se limitan a hallazgos experimentales y anecdóticos.
 - El uso de medicamentos psicotrópicos puede incrementar la atención o disminuir la hiperactividad. No existe un régimen específico que demuestre eficacia constante.
- El control terapéutico de las afecciones del sueño en el SMS sigue siendo un desafío para los médicos y los padres.

Lo que puedes hacer

- Procure mantener un entorno tranquilo y constante en el aula. Se prefiere una clase pequeña.
 - Utilice técnicas de refuerzo y motivación.
 - Utilice pistas visuales.
 - Utilice imágenes y tablas para la transición, las tareas, los cronogramas, etc.
 - Tenga en cuenta que el niño puede tener dificultad para procesar la información de manera secuencial o paso a paso.
- Tenga en cuenta que las transiciones de una actividad a otra, o los cambios inesperados en la rutina escolar, pueden ser difíciles; proporcione avisos antes de las transiciones o los eventos especiales.
- Aprenda y utilice las terapias conductuales adecuadas; son fundamentales para controlar la conducta.
 - Las técnicas de educación especial que enfatizan la enseñanza individualizada, la estructura y la rutina pueden ayudar a minimizar los episodios de mala conducta en el entorno escolar.
 - Se deben evaluar los apoyos al comportamiento positivo y la evaluación conductual funcional.
- Trabaje con los padres del niño para garantizar que haya un plan de apoyo completo y constante vigente tanto en el hogar como en la escuela.

- Es importante contar con un programa escolar estructurado con apoyo personalizado.
- Tenga en cuenta que los niños con SMS pueden utilizar medicamentos para tratar la hiperactividad.
- Utilice técnicas de comportamiento que se enfoquen en la enseñanza individualizada, la estructura y la rutina. Estas pueden ayudar a minimizar los episodios de mala conducta en la escuela.
- Ayude a crear un entorno óptimo para el niño. Esto puede incluir atención de relevo y apoyo psicosocial familiar.

4. Actividad física, excursiones y eventos

Lo que necesitas saber

- Todo cambio en la rutina puede causar ansiedad, miedo o inquietud.

Lo que puedes hacer

- Brinde orientación anticipada e información para que el niño esté listo para un cambio en la rutina, como una excursión.
- Cree una historia social sobre el evento próximo. El niño puede repasarla solo o con otros.
- Si un niño tiene problemas sensoriales, de audición o de visión, es posible que necesite un asiento preferencial.
- Si vive en Nueva Inglaterra (EE. UU.) y reúne los requisitos, Northeast Passage ofrece programas de recreación terapéutica y deportes adaptados (www.nepassage.org).

5. Ausencias de la escuela y cansancio

Lo que necesitas saber

Ausencias

- Los niños con SMS tal vez necesiten ausentarse debido a enfermedad o una cita médica.

Cansancio

- Las afecciones del sueño se caracterizan por ciclos de sueño fragmentados y más

cortos; suelen despertarse con frecuencia durante la noche o muy temprano por la mañana y manifiestan somnolencia excesiva el día.

Lo que puedes hacer

- Procure facilitar las transiciones de llegada y salida.
- Ayude a proporcionar un entorno educativo de apoyo. Esto puede incluir contar con un espacio en el que el niño pueda descansar o brindar períodos de descanso durante el día.
- Tenga en cuenta que es posible que un niño con SMS deba tomar medicamentos para controlar los trastornos del sueño.

6. Planificación de emergencia

Lo que necesitas saber

- Si es necesario, trabaje con los padres del niño y el equipo médico para desarrollar un plan de emergencia que se adapte a las necesidades específicas del niño y al entorno.

7. Recursos

Genetics Home Reference

<http://ghr.nlm.nih.gov/condition/smith-magenis-syndrome>

Información accesible para el consumidor sobre la genética humana de la U.S. National Library of Medicine (Biblioteca Nacional de Medicina de los Estados Unidos)

Parents and Researchers Interested in SMS (PRISMS)

<http://www.prisms.org/>

<http://www.prisms.org/us/living-with-sms/education>

Esta organización se dedica a proporcionar información y apoyo a familias con SMS. El sitio también busca aumentar la concientización y comprensión del SMS. El sitio ofrece consejos e información para ayudar a los educadores.