

DÍA INTERNACIONAL DEL SÍNDROME DE SMITH-MAGENIS

17 noviembre 2022



¿Qué es el síndrome de Smith-Magenis?

Se trata de un trastorno del neurodesarrollo poco frecuente cuya prevalencia se encuentra entre 1/15mil o 25mil, afectado igual a hombres y mujeres. Es causado por una deleción en el cromosoma 17 afectando al gen retinoico 1 pero también puede producirse por una mutación en dicho gen y cuya clínica es menos grave. Los pacientes presentan unos rasgos físicos reconocibles como braquicefalia, cara en forma cuadrada, sinofridia y talla baja. Tienen dificultad para percibir el dolor. Además la hipotonía neonatal suele estar presente en muchos y le lleva a problemas en la alimentación. Es frecuente la hipoacusia, insuficiencia velofaríngea, anomalías laríngeas, voz ronca y otitis medias. A nivel cognitivo, presentan discapacidad intelectual de leve a moderada. Suelen tener retraso en la aparición del habla. Por otro lado, presentan cierta rigidez mental que les lleva a conductas desadaptativas, rabieta, autolesiones en situaciones de cambios de rutina.

<https://www.orpha.net/> y <https://www.asociacion-smith-magenis.org/index.php>

Día mundial de concienciación del síndrome de Smith-Magenis desde AELFA-IF

La labor de la **investigación** y de los y las **logopedas** es crucial para contribuir a mejorar la calidad de vida y de comunicación de las personas con síndrome de Smith-Magenis.

Desde AELFA-IF nos unimos a la petición de la investigación para construir **oportunidades de para todas las personas con síndrome de Smith-Magenis en todos los entornos.**



Fuente Imagen: <https://www.fireflyfriends.com/es/blog/november-17-2014-world-smith-magenis-syndrome-day/>