

22 octubre 2023



Fuente Imagen: <https://22q13.org.es/>

¿Qué es el Síndrome de Phelan-McDermid?

El síndrome de Phelan-McDermid está considerado como una enfermedad poco frecuente. Se desconoce su prevalencia al ser un síndrome infradiagnosticado. Se debe a la delección en el cromosoma 22 en la región del gen SHANK3. La afectación de sus manifestaciones clínicas dependen del tamaño de la delección. El común que en la infancia se produzca un retroceso de las capacidades adquiridas. Físicamente, suelen tener manos grandes, pestañas largas y nariz carnosa. Presentan discapacidad intelectual y rasgos autistas. El lenguaje es uno de los ámbitos más afectados, presentando retraso en la aparición del habla, dificultades o incluso pudiendo estar ausente en algunos casos. Por tanto, la intervención logopédica es fundamental para potenciar la comunicación en estas personas.

<https://www.orpha.net/> y <https://22q13.org.es/>

Día mundial de concienciación del Síndrome Phelan-McDermid 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 Phelan-McDermid.

Desde AELFA-IF nos unimos a la acción y la investigación para construir **oportunidades de comunicación, salud y calidad de vida para todas las personas con Síndrome Phelan-McDermid en todos los entornos.**