

# DÍA INTERNACIONAL DEL SÍNDROME DE SMITH-MAGENIS

## ¿Qué es el síndrome de Smith-Magenis?

**17 noviembre 2023**

Se trata de un trastorno del neurodesarrollo poco frecuente y que afecta por 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 con la consecuente dificultad para alimentarse. Es frecuente la hipoacusia, insuficiencia velo-faríngea, 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, rabietas o autolesiones en situaciones de cambios de rutina.

Por tanto, la labor del logopeda en varias áreas como la deglución, el lenguaje, voz, etc. es crucial para garantizar un desarrollo adecuado y asegurar una buena calidad de vida del paciente.

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

## Día mundial de concienciación sobre el 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 Smith-Magenis.



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



[www.aelfa.org](http://www.aelfa.org)



@aelfaif



@AELFA-IF



Asociación AELFA-IF