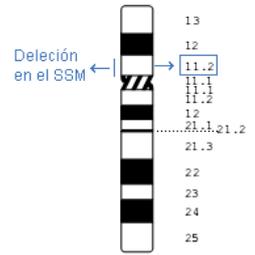


## ¿Qué es el Síndrome de Smith-Magenis (SSM)?

- Es un trastorno genético raro, con una incidencia de 1/15000-1/20000 recién nacidos vivos.
- Se origina por una deleción (pérdida de material) en un cromosoma 17, en la banda 17p11.2 o por mutación de un gen que se encuentra en esta banda cromosómica (gen RAI 1).
- Es un desorden complejo, caracterizado por retardo mental de grado variable, trastornos del sueño, anomalías esqueléticas y cráneo-faciales, comportamiento autoagresivo, retraso motor y del habla.
- En general éste síndrome se da una sola vez en una familia, aunque a veces el cromosoma defectuoso puede ser heredado de uno de los padres.



## ¿Qué características presentan los pacientes con SSM?

Los individuos con SSM presentan características físicas, del desarrollo y del comportamiento específicas.

**Aprendizaje:** Los niños con SSM tienen retraso del desarrollo y retraso mental leve a moderado, aunque una memoria excelente para los nombres, lugares o eventos.

**Comportamiento:** A menudo los niños con SSM tienen una personalidad atrayente y un gran sentido del humor. No obstante ciertos aspectos del comportamiento constituyen un desafío, como los trastornos del sueño, la autoinjuria, los movimientos estereotipados, los cambios de humor repentinos y los berrinches prolongados.

**Físicas:** La apariencia facial es característica, aunque muy sutil. A menudo tienen baja talla para la edad. Un rasgo común es la voz profunda. La mandíbula se hace más prominente a medida que el niño crece.

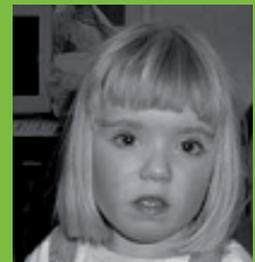
**Médicas:** Los bebés con SSM a menudo tienen poca tonicidad muscular y problemas para alimentarse. La constipación es frecuente. Pueden presentar pérdida de la audición, problemas oftalmológicos y baja sensibilidad al dolor. Además suelen tener un modo inusual de caminar.

Las características comunes incluyen:

- Braquicefalia (parte posterior de la cabeza chata).
- Hipoplasia mediofacial (región media de la cara chata).
- Prognatismo (mandíbula prominente) en niños mayores.
- Labio superior en tienda ("V" invertida).
- Cara ancha y cuadrada.
- Puente nasal ancho.
- Sinofris (cejas unidas).
- Labio/paladar hendido/ fisura submucosa.
- Braquidactilia (dedos cortos).
- Baja estatura.
- Escoliosis.
- Comportamiento repetitivo de:
  - Auto abrazarse.
  - Retorcerse las manos.
  - Lamerse las manos y dar vuelta páginas de libros.
- Trastornos del sueño
- Onicotilomanía (arrancarse las uñas de las manos y los pies).
- Poliembolocoilomanía (inserción de objetos extraños en los orificios corporales).
- Autopellizcarse.



Edelman EA y col.  
Clin Genet 2007; 71:540-550



Gropman AL y col. Pediat Neurol  
2006; 34(5):337-350

## ¿Cómo se efectúa el diagnóstico del SSM?

El SSM se encuentra en general subdiagnosticado, debido a que no presenta rasgos clínicos patognomónicos y se requiere efectuar un diagnóstico diferencial con otros síndromes.

La confirmación diagnóstica consiste en la detección de una microdeleción en 17p11.2, por medio de técnicas citogenéticas: bandedo G (con niveles de resolución de 550 bandas o mayores), hibridación in

situ fluorescente (Fluorescence in situ Hybridization, FISH) y moleculares: MLPA (Multiplex ligation-dependent probe amplification), entre otras.

Aproximadamente el 90% de los pacientes con SSM presentan una deleción en 17p11.2, mientras que el 10% restante presentan mutaciones del gen RAI1.

## ¿Qué importancia tiene el diagnóstico del SSM?

Una vez efectuado el diagnóstico se procede a efectuar el **asesoramiento genético** que es fundamental para que los padres puedan comprender la causa del SSM en su familia y la probabilidad de recurrencia del mismo (menor a 1% si los padres tienen cariotipo y/o análisis molecular normal).