

El Síndrome de Smith–Magenis es una enfermedad genética poco frecuente que afecta a menos de 1:20.000 nacidos vivos, y se debe a la falta de genes localizados en el cromosoma 17. A veces catalogado dentro del espectro autista, supone un serio desafío para padres, cuidadores y maestros debido a las severas dificultades de comportamiento que manifiestan.

Niños SSM

que, debido a su retardo mental y rasgos faciales poco comunes, fueron derivados a un análisis de sus cromosomas en el que se les encontró una pequeña delección (la falta de un fragmento de ADN) en un cromosoma 17.

Sin embargo, en 1986, cuando se había reunido información sobre más de diez pacientes con el mismo defecto cromosómico, el grupo de trabajo de Ann Smith y el de Ellen Magenis en conjunto describieron con más detalles las características comunes de pacientes con delección 17, tal como se denomina la pequeña región cromosómica faltante. De esta manera, quedaron delineadas las particularidades clínicas de este nuevo síndrome de microdelección.

El SSM resulta difícil de diagnosticar, sobre todo en niños menores de cuatro años, en quienes las características clínicas son poco específicas. En consecuencia, el conocimiento de esta patología en la población general, y aun en la comunidad médica, es generalmente escasa. Un estudio cromosómico clásico en sangre periférica puede ser suficiente para detectar el defecto genético subyacente, pero no siempre es posible detectarlo con esta metodología y a veces es necesario recurrir a otros métodos más costosos como el FISH o un estudio de mutaciones.

CARACTERÍSTICAS

Los individuos con SSM tienen ciertos rasgos craneofaciales que los distinguen, como la braquicefalia y la cara achatada; además de nariz ancha, labio superior levantado en forma de V invertida, frente saliente, y cejas anchas y a veces unidas en el medio. Durante la infancia tienen mentón pequeño, que con la edad se va desarrollando hacia adelante haciéndose más prominente. A veces los párpados tienen una oblicuidad hacia arriba semejante a los niños con Síndrome de Down.

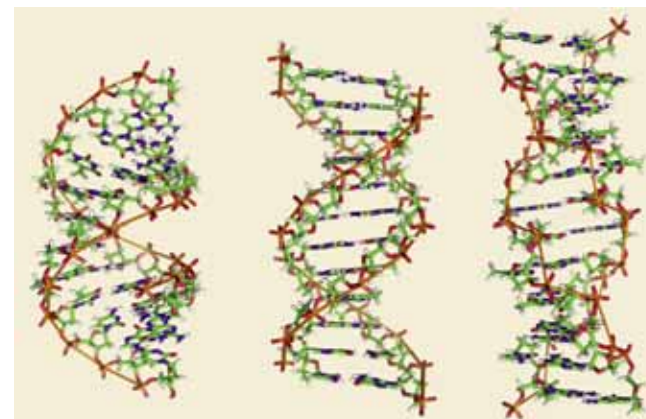
Los niños con SSM generalmente nacen con peso y talla normales, y sin los signos físicos típicos del síndrome. A los pocos meses se evidencian hipotonía muscular, dificultades para alimentarse y un marcado retraso en el crecimiento y en el desarrollo psicomotor. Las pautas de desarrollo se cumplen con mucha

smith-magenis

lentitud, por lo que generalmente los niños no empiezan a caminar hasta pasados los dos años de vida, y muchos de ellos dicen sus primeras palabras entre los tres y los cinco años de edad.

Las manos y los pies de los afectados tienden a ser anchos, con dedos cortos, y a veces tienen pie plano o cavo. A menudo se observa desviación de la columna vertebral, y son frecuentes las anomalías oculares como pequeñez de la cornea, desprendimiento de retina, miopía, u ojos bizcos y manchas en el iris denominadas manchas de Wolfflin-Kruckmann. Además, se observa con frecuencia pérdida progresiva de audición (hipoacusia). Estos niños son muy propensos a sufrir infecciones tanto bacterianas como virales, y la otitis media recurrente puede ser causante de hipoacusia conductiva aunque también se han registrado casos de hipoacusia neurosensorial. Muchos niños SSM tienen voz ronca.

Se han observado también anomalías laríngeas, como por ejemplo pólipos, nódulos, edemas y parálisis de cuerdas vocales, que podrían contribuir a su típica ronquera. Estudios de neuroimagen revelan anomalías del sistema nervioso central, y también presentan señales de neuropatía periférica: tienen disminuida la sensibilidad al dolor y la temperatura, y menor reflejo tendinoso. Por último, el cociente intelectual varía



El ADN existe en muchas conformaciones, sin embargo, en organismos vivos sólo se han observado las que aparecen en la figura superior: ADN-A, ADN-B y ADN-Z. En figura inferior, pequeña delección en un cromosoma 17.

entre moderado y severo, y algunos niños pueden presentar convulsiones y epilepsia.

EL PEQUEÑO NOCTÁMBULO

Los niños con SSM tienen serios problemas de comportamiento. Son impulsivos y buscan llamar la atención de sus mayores (especialmente de sus madres), enojándose mucho si uno no hace lo que ellos quieren. Muchos de ellos tienen déficit de atención con o sin hiperactividad.

A veces caen en berrinches explosivos difíciles de calmar y prolongados en el tiempo, que pueden desatarse en cualquier momento. Esta tendencia a la “explosión” temperamental provoca también conductas de auto-agresión. En medio de un berrinche explosivo se desencadena una tendencia a golpear, derribar y destruir lo que tienen a mano; y, sobre todo, a provocarse lesiones ellos mismos golpeándose la cabeza contra la pared o el piso, pellizcándose o mordiendo hasta lastimarse. Sin embargo, fuera de sus arranques de ira, se los describe como sumamente cariñosos, alegres y agradables.

Les encanta gritar y hacer mucho ruido, lo cual puede resultar muy molesto, especialmente si lo hacen a las cuatro de la madrugada. Los niños con SSM continúan despertándose varias veces a la madrugada bastante más allá de los primeros años de vida, ya que en lugar de adecuarse a la transición día-noche, sufren una inversión del ritmo circadiano sueño-vigilia y se muestran somnolientos durante el día e insomnes durante la noche.

Generalmente duermen la siesta, se duermen tarde a la noche, mantienen cortos periodos de sueño y se despiertan varias veces a la madrugada, hasta que entre las 4 y las 5 de la mañana ya están completamente despabilados. Este ritmo de sueño se mantiene durante años y significa un serio trastorno en el quehacer diario de la familia. Estos problemas del comportamiento parecen correlacionarse con el ritmo invertido de secreción de melatonina. 🌟

Algunas particularidades del comportamiento humano, como por ejemplo, trastornos del sueño, berrinches frecuentes, acciones autoagresivas, labio superior levantado en forma de V invertida, hipoacusia y retardo mental se presentan con alguna frecuencia en la población general de forma aislada, pero cuando aparecen asociadas en un mismo individuo, y sumadas a varios rasgos más, constituyen esta entidad clínica única denominada “Síndrome de Smith-Magenis” (SSM).

La causa para que el SSM se manifieste se encuentra escrita en el ADN, que es quien gobierna las pautas del desarrollo condicionado por el medio ambiente. Si lo más frecuente es que se describan las características clínicas de un síndrome mucho antes de saberse su causa; el SSM, sin embargo, fue descrito justo después de haberse reconocido su causa. En 1984, Ann Smith y Ellen Magenis observaron similitud en ciertas características físicas que presentaban dos niños



Rasgos craneofaciales, manos anchas y escoliosis son algunas de las características que presentan los afectados.

