Caso clínico. Salud mental

Síndrome de Smith-Magenis

Blanca M.ª Díaz Esteban

MIR Pediatría. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela. España.

Publicado en Internet:
24-marzo-2022

Blanca M.ª Díaz Esteban:
blancamariadiaz1993@gmail.com

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Smith-Magenis (SSM) cursa con rasgos craneofaciales característicos (cara ancha y cuadrada, braquicefalia que progresan con la edad), retraso en el desarrollo, déficit cognitivo y trastornos conductuales asociados. La incidencia al nacimiento es de aproximadamente 1 de cada 25 000.

Se trata de un síndrome de genes contiguos causado por una deleción intersticial en 17p11.2, así como mutaciones en el gen *RAI1* localizado en dicha zona. La mayoría de los casos ocurren *de novo*.

CASO CLÍNICO

Paciente varón de 4 años procedente de Costa Rica. Convive con su madre, pareja de la madre y dos hermanastras.

- Antecedentes personales: embarazo normal, parto a término. Criptorquidia izquierda. Sin alergias medicamentosas conocidas. Calendario vacunal al día. Lactancia materna hasta los 2 años.
- Desarrollo psicomotor: deambulación a los 14 meses con gateo previo. Lenguaje tardío (18 meses). Escolarización a los 3 años. Lectoescritura: leves dificultades que precisan apoyo. Psicomotricidad sin dificultades, dominancia zurda. Control de esfínteres a los 3 años.

  Presenta dificultades en la articulación del lenguaje, estereotipias motoras (se cuenta los dedos, se autoabraza y abraza a los demás). Rabietas con la frustración, con autoagresividad y heteroagresividad. Gran inquietud psicomotora e impulsividad. Dificultades para centrar la atención. Mucho apoyo gestual para comunicarse. Muy cariñoso con niños de su edad. Búsqueda de atención continua. Celoso y posesivo con la madre. Destaca mal descanso nocturno; se levanta de noche y se pone a jugar. Por el día se queda dormido.
- Exploración física: hipoplasia mediofacial, cara ancha y cuadrada, raíz nasal ancha. La boca suele mantenerse abierta, con extrusión de la lengua (no macroglosia). Manos cortas y gruesas. Sin deformidades de la caja torácica ni escoliosis.
- Es remitido a Neuropediatría, Salud Mental y Rehabilitación.
- Resultados normales en resonancia magnética cerebral, análisis con estudio de maltasa ácida y niveles de glucosaminoglucanos en orina.
- Estudio genético con deleción del brazo corto del cromosoma 17.

CONCLUSIONES

- El 100% de los individuos presentan retraso psicomotor y retraso mental con grado variable.
- El trastorno del ritmo del sueño es uno de los síntomas más característicos y universales.
- Diagnóstico clínico basado en reconocimiento clínico de una constelación de rasgos físicos, anomalías asociadas y un patrón conductual característico que puede evolucionar con la edad.
- Precisa atención multidisciplinar con abordaje integral de los problemas con el desarrollo del lenguaje, trastornos del sueño y problemas de conducta.

CONFLICTO DE INTERESES

La autora declara no presentar conflictos de intereses en relación con la preparación y publicación de este artículo.

ABREVIATURAS

SSM: síndrome de Smith-Magenis.

Cómo citar este artículo: Díaz Esteban BM. Síndrome de Smith-Magenis. Rev Pediatr Aten Primaria Supl. 2022;(31):e261.