Pautas para la evaluación médica y el seguimiento

del

síndrome de Phelan-McDermid

De qué deben hablar las familias y los médicos

Este diagrama identifica las diferentes especialidades médicas que pueden ser útiles para evaluar a una persona diagnosticada con síndrome de Phelan-McDermid (PMS), las patologías que puede presentar y las pruebas que ayudarán en su diagnóstico.

Psiquiatría y Psicología

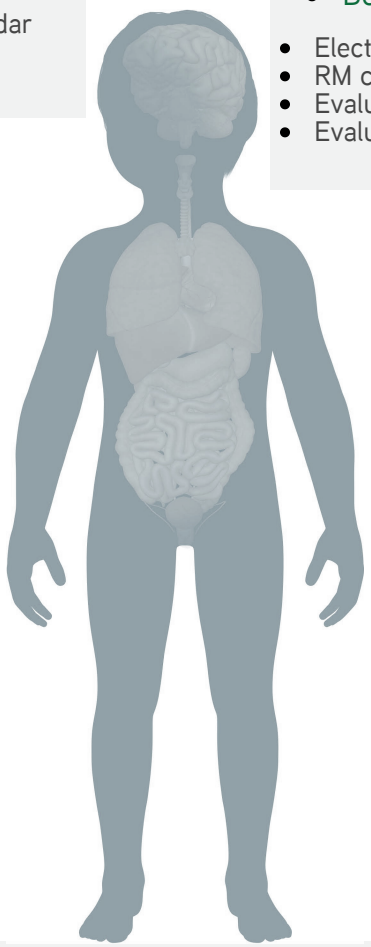
- Trastorno del espectro autista
- Problemas de conducta
- Discapacidad intelectual
- Ausencia o retraso del lenguaje

- Evaluaciones de diagnóstico estándar
- Evaluación psiquiátrica
- Pruebas cognitivas y conductuales

Neurología

- Convulsiones
- Anomalías estructurales del cerebro
- Dificultades de alimentación
- Hipotonía
- Déficits en la motricidad

- Electroencefalograma nocturno
- RM cerebral y monitorizar Perímetro Craneal
- Evaluar terapia de alimentación
- Evaluar terapia ocupacional y psicomotricidad



Endocrinología

- Estatura alta/baja
- Hipotiroidismo

- Controlar altura, peso e índice de masa corporal
- Análisis metabólico, incluida la función tiroidea
- Análisis nutricional

Nefrología

- Reflujo vesicoureteral
- Infecciones del tracto urinario
- Hidronefrosis
- Quistes renales, hipoplasia o agenesia

- Ecografía renal y vesical
- Cistouretrograma miccional
- Controlar la presión sanguínea

Cardiología

- Defecto cardiaco congénito

- Electrocardiografía
- Ecocardiografía

Gastroenterología

- Reflujo gastroesofágico
- Estreñimiento/diarrea
- Pica

- Remisión para dieta y/o medicación
- Regímenes intestinales (dieta y/o fármacos)
- Remisión para terapia conductual

Medicina general/Pediatría

- Infecciones del tracto respiratorio superior
- Infecciones de oído recurrentes
- Problemas de Visión y Audición
- Linfedema
- Disminución de la traspiración/intolerancia al calor

- Monitoreo y manejo cuidadoso
- Remisión a otorrinolaringología, oftalmología, psiquiatría, odontología y ortopedia

Este documento es una guía, no todos los afectados necesitan todos los exámenes

pmsf™

Version 2, 08/2018

Adapted from Kolevzon et al. (2014), Journal of Neurodevelopmental Disorders (www.jneurodevdisorders.com/content/6/1/39)

Phelan-McDermid Syndrome Foundation
200 Capri Isles Blvd, Suite 7F
Venice, FL 34292