Discapacidad intelectual de diversos grados.
Retraso global del desarrollo.
Ausencia o retraso del habla.

Síntomas de autismo o Trastorno del Espectro Autista:
Más del 95% de los pacientes presentan hipotonía neonatal (disminución del tono en los músculos, poco control de la cabeza).

Más del 75% de los pacientes presentan: Crecimiento normal o acelerado, manos grandes y carnosas, uñas de los pies displásicas, pestañas largas, percepción del dolor reducida, movimientos bucales frecuentes.

Menos del 50% presentan: dolicocefalia, orejas grandes o prominentes, mejillas y párpados hinchados, ojos hundidos, aplanamiento de la parte media facial, puente nasal amplio, nariz bulbosa, barbilla afilada, hoyuelo sacro, sudoración reducida con tendencia al acaloramiento, y dificultades de alimentación.

Menos del 15% presentan quistes aracnoides (sacos de fluido que se presentan en la superficie del cerebro)

Otros problemas menos frecuentes: estrabismo, problemas de visión, maloclusión dental, paladar ojival, reflujo gastroesofágico, problemas renales y convulsiones.

Tratamiento del Síndrome de Phelan-McDermid
La edad media del diagnóstico son los tres años de edad, que se confirma mediante pruebas de detección específicas. El síndrome de Phelan-McDermid es una enfermedad que no tiene cura, pero sí hay terapias que pueden ayudarles a sobrellevar el día a día de las personas afectadas.

En cuanto al lenguaje, se recomienda la estimulación por parte de Logopedas o especialistas en Trastornos del Lenguaje y proporcionar comunicación alternativa como lengua de signos o dispositivos de comunicación. A algunos niños les funcionan terapias utilizadas en los niños con autismo como la comunicación a través de pictogramas, fotografías y gestos.

El tratamiento de esta patología se basa en terapias, que según Norma Alhambra, la presidenta de la Asociación Síndrome Phelan-McDermid España, se deberían comenzar desde recién nacidos. Entre ellas se encuentra las terapias con psiquiatras, ocupacionales, con fisioterapeutas, equinoterapia, o incluso sensoriales.

Tener un hijo con PMS supone nuevos retos para los padres que se enfrentan a una vida diferente a la que imaginaron, en la que cada pequeño logro se convierte en todo un triunfo. Los padres aprenden a vivir con los miedos que tiene cualquier padre, a los que hay que sumarle la incertidumbre de tener un hijo con un síndrome poco frecuente. Cortesía: https://www.bebesymas.com/salud-infantil/
#PhelanMcDermid #DiaInternacionalDelSindromePhelanMcDermid

Phoca PDF

Phoca PDF