

SINDROME DI PHELAN Mc-DERMID SCHEDA DI EMERGENZA

INFORMAZIONI PER I PROFESSIONISTI SANITARI SULLA SINDROME DI PHELAN-McDERMID (PMS)

Informazioni generali

La sindrome di Phelan McDermid (PMS) è un disturbo clinicamente variabile, caratterizzato principalmente da disabilità intellettiva (per lo più da moderata a grave), linguaggio assente o gravemente ritardato, comportamento che può includere caratteristiche dell'autismo, ed una varietà di altri segni e sintomi. Generalmente la PMS è causata dalla delezione di un cromosoma 22, comprendente la regione 22q13, o da una variante patogenetica del gene SHANK3.

Di seguito sono elencate le caratteristiche importanti in una situazione di emergenza. Per una panoramica completa di tutte le caratteristiche vedi Schön et al., EJMG 2023.

Problemi che si verificano frequentemente (>30%)

- Ritardo dello sviluppo/disabilità intellettiva
- Marcata compromissione del linguaggio
- Ipotonia
- Risposta diminuita al dolore
- Ipoidrosi*
- Disturbo dello Spettro Autistico
- Iperattività#
- Problemi del sonno#
- Regressione
- Disturbi ciclici dell'umore
- Problemi Gastrointestinali (stitichezza, diarrea)
- Dismorfismi (ad esempio ciglia lunghe, ptosi, mento appuntito, anomalie dell'orecchio, malocclusione, retrognazia, grandi mani carnose)

Problemi meno frequenti (<30%)

- Convulsioni
- Disturbi della vista, tra cui lo strabismo
- Perdita dell'udito
- Aggressività verso sé stessi o verso gli altri
- Reflusso gastroesofageo
- Anomalie cardiache
- Infezioni ricorrenti delle vie aeree
- Anomalie renali/problemi urogenitali*
- Ipermobilità articolare
- Linfedema*
- Eczema

*osservato solo o principalmente nelle delezioni 22q13.3

#più comune nelle varianti SHANK3

Complicazioni acute potenzialmente letali

- Convulsioni
- Ustioni accidentali dovute ad una ridotta risposta al dolore
- Complicazioni dovute al reflusso gastroesofageo
- Surriscaldamento dovuto alla ipoidrosi
- Infezioni delle vie aeree

Ulteriori informazioni possono essere ricavate dalla Fondazione Internazionale Sindrome di Phelan Mc-Dermid <https://pmsf.org> e dalle Linee Guida per la sindrome di Phelan-McDermid, <https://ern-ithaca.eu/documentation/phelan-mcdermid-guideline/>



SCHEDA DI EMERGENZA SINDROME DI PHELAN Mc-DERMID (Aggiornata al __/__/20__)

DATI PERSONALI

Nome _____
Data di nascita _____ Genere _____
Indirizzo _____
Telefono _____

DATI DEL MEDICO CURANTE

Nome _____
Telefono _____
Email _____

CONTATTI DI EMERGENZA

Nome _____
Relazione _____
Telefono _____
Email _____

Nome _____
Relazione _____
Telefono _____
Email _____

Parametri vitali normali del paziente

Saturazione di ossigeno (%) _____
Frequenza respiratoria (atti respiratori/minuto) _____
Frequenza cardiaca (bpm) _____
Pressione sanguigna (mmHg) _____
Regolazione della temperatura _____

Lunghezza/Altezza (cm) _____ (__/__/20__)
Peso(Kg) _____ (__/__/20__)
Circonferenza cranica(cm) _____ (__/__/20__)
() Sondino NG () Sondino G tipo e dimensione _____
() Tracheostomia () Ventilazione meccanica
() Dispositivo di accesso vascolare _____

Allergie: _____

Malformazioni maggiori

() Anomalie cardiache: tipo _____ -
_____ Ultima valutazione __/__/20__ intervento
chirurgico/no data __/__/20__
() Anomalie cerebrali strutturali
tipo _____
Ultima Risonanza Magnetica __/__/20__

Sviluppo psicomotorio

() Normale () Borderline () Ritardato
() ipotonia, grado _____

Sviluppo cognitivo

Grado di ritardo: () lieve () moderato
() severo () profondo

Comunicazione Verbale

() Assente () Fortemente limitata () Limitata
() Quasi normale () Normale

Problemi comportamentali

() Problemi del sonno, tipo _____
() Ansia () Aggressività () autolesionismo
() Iperattività () Disturbo dello Spettro Autistico
Piace: _____
Non piace _____

Complicazioni mediche

() Intolleranze alimentari: () Lattosio () Glutine
Altro _____ Dieta speciale _____
() Reflusso gastrointestinale () Vomito ciclico
() Stitichezza () Diarrea
() Perdita dell'udito: () neurosensoriale () conduttiva
() leggera () moderata () grave () apparecchi
acustici
() Deficit visivi: tipo _____ () occhiali
() Maggiore tolleranza al dolore
() Polmoniti (ricorrenti), dati _____
() Infezioni dell'orecchio (frequenti) () Sinusiti
() Problemi renali/urogenitali: tipo _____
() Problemi all'anca: tipo _____
() Linfedema: tipo _____
() Anomalie dentali: () carie () sovraffollamento
() consente l'ispezione
() Altri problemi medici: tipo _____

Trattamenti farmacologici

Farmaco	Dosaggio	Frequenza	Motivo
_____	_____	_____	_____
_____	_____	_____	_____
_____	_____	_____	_____
_____	_____	_____	_____