

| | |
|--|---|
| <p>NOME DELLA MALATTIA: Sindrome di Smith-Magenis</p> | <p>Codici patologia</p> |
| <p>SINONIMI: Microdelezione 17p11.2</p> | <p>(D.M. 279/01) Codice esenzione: RN1210</p> |
| <p>NOME (ACRONIMO) E SINONIMI DELLA MALATTIA IN ALTRE LINGUE:</p> <p>-inglese Smith-Magenis syndrome Microdeletion 17p11.2; SMCR; SMS; Smith-Magenis chromosome region; chromosome 17, interstitial deletion 17p</p> <p>-francese Syndrom de Smith-Magenis Microdélétion 17p11.2</p> <p>-spagnolo Síndrome de Smith-Magenis</p> <p>-portoghese Síndrome de Smith-Magenis Deleção 17p11.2</p> <p>-tedesco Smith-Magenis-Syndrom</p> | <p>(catalogo McKusick) Codice OMIM: <u>182290</u></p> <p>Codice ICD9: <u>758.3</u></p> <p>Codice ICD9CM: <u>758.33</u></p> <p>Codice ICD10: non disponibile</p> |
| <p>LINKS</p> <p>in italiano: clicca => http://www.orpha.net/ http://www.malattierarepiemonte.it/ http://malattierare.pediatria.unipd.it/ http://www.ritardomentale.it/ http://www.artemisias.it/</p> <p>in inglese: => http://www.orpha.net/ http://www.ncbi.nlm.nih.gov/ http://www.rarediseases.org/ http://www.genetests.org/ http://en.wikipedia.org/</p> <p>in francese: => http://www.orpha.net/ http://fr.wikipedia.org/</p> <p>in spagnolo: => http://www.adolescenciasema.org/</p> <p>in portoghese: => http://www.orpha.net/</p> <p>in tedesco: => http://www.orpha.net/ http://mgz-muenchen.de/</p> | <p>Sindrome di Smith-Magenis (dati tratti da orphanet)</p> <p>La sindrome di Smith-Magenis (SMS) è causata da delezioni interstiziali del cromosoma 17p11.2. L'incidenza è stimata in 1/25.000. I segni tipici comprendono anomalie craniofacciali caratteristiche, brachidattilia, bassa statura e ipotonia infantile. Il ritardo mentale e del linguaggio è un segno costante, associato a iperattività, disturbi dell'attenzione e autolesionismo. I gravi disturbi del sonno e i problemi comportamentali possono associarsi alla immissione anomala, diurna, in circolo di melatonina. Altri segni clinici sono la voce roca e profonda, le cardiopatie congenite, le anomalie renali, otorinolaringoiatriche e oftalmologiche, la scoliosi, la neuropatia periferica. Le delezioni, tra le 2 e le 9 megabasi (mediamente 4-5 Mb), sono evidenziabili con l'analisi citogenetica; la diagnosi è confermata con la citogenetica molecolare (FISH). Nella regione critica 17p11.2 della SMS sono stati mappati diversi geni, ma il ruolo di ciascuno di loro non è noto; l'aploinsufficienza di diversi geni è verosimilmente responsabile del fenotipo. Le terapie comportamentali ed educative precoci e la logopedia sono necessarie a dare supporto e a curare i difetti di sviluppo. Per ciò che riguarda il ritmo cardiaco invertito di melatonina, gli antagonisti beta-adrenergici e la melatonina stessa migliorano il comportamento inappropriato e restituiscono il sonno. *Autore: Dott. H. De Leersnyder (Luglio 2003)*.</p> <p>Segni clinici della patologia (dati tratti da orphanet)</p> <ul style="list-style-type: none"> • angoli della bocca cascanti (molto frequente) • anomalie dell'orecchio (forma/struttura) (molto frequente) • anomalie della fonazione/pianto/voce debole o acuta (molto frequente) • brachicefalia/occipite piatto (molto frequente) • delezione cromosomica sub-microscopica (molto frequente) • denti, eruzione tardiva (molto frequente) • disturbi del comportamento (molto frequente) • disturbi del linguaggio (molto frequente) • faccia larga (molto frequente) • infossamento della faccia (molto frequente) • insensibilità al dolore/disturbi sensitivi (molto frequente) • mani corte/brachidattilia (molto frequente) • mani grandi/larghe (molto frequente) • orecchie a basso impianto/attaccatura (molto frequente) • radice del naso larga (molto frequente) |
| <p>NEWS</p> | |
| <p>CONGRESSI</p> | |

- rime palpebrali mongoloidi (molto frequente)
- ritardo mentale/psicomotorio (molto frequente)
- anomalie dell'udito/sordità (frequente)
- antelice prominente (frequente)
- areflessia/iporeflessia (frequente)
- bassa statura/nanismo (frequente)
- clinodattilia del quinto dito (frequente)
- convulsioni epilessia (frequente)
- denti malposizionati (frequente)
- filtro corto (frequente)
- fronte curva/bozze frontali (frequente)
- ipotonia (frequente)
- orecchie prominenti (frequente)
- prognatismo (frequente)
- scoliosi (frequente)
- sordità di trasmissione/conduzione (frequente)
- zigomi piatti/ipoplasia malare (frequente)
- anomalie dell'apparato genitale (occasionale)
- cardiopatia congenita (occasionale)
- epicanto (occasionale)
- microcefalia (occasionale)
- nefropatia (occasionale)
- piede cavo (occasionale)
- piega palmare trasversale unica/piega scimmiesca (occasionale)
- schisi palatina (occasionale)
- sindattilia delle dita del piede (occasionale)

(DM 279/01) **CENTRI DI RIFERIMENTO REGIONALI:**
non disponibile

LABORATORI PER LA DIAGNOSI:

Azienda Ospedaliera "G. Salesi" (**AN**)
 Policlinico S. Orsola-Malpighi (**BO**)
 Azienda Ospedaliera Careggi (**FI**)
 Presidio Ospedaliero Binaghi (**CA**)
 Laboratorio di Genetica (**CT**)
 Ospedali Galliera (**GE**)
 Osp. Maggiore Policlinico, Mangiagalli e Regina Elena (**MI**)
 Università degli Studi di "Federico II" (**NA**)
 Azienda Ospedaliera Universitaria (**PD**)
 Azienda Ospedaliera S. Camillo-Forlanini (**ROMA**)

ASSOCIAZIONI per questa patologia:

[ASM17 Italia](#) (Foligno - **PG**)

Altre ASSOCIAZIONI di riferimento:

non disponibile

GRUPPI di malati e famiglie:

non disponibile

SITI italiani di malati e famiglie:

non disponibile

CONTATTI con famiglie e malati tramite

Associazione Rete Malattie Rare:

non disponibile

Forum su questa patologia:

non disponibile

Messaggi su questa patologia:

non disponibile

ASSOCIAZIONI straniere:

ASM17 (Francia)

ASME (Spagna)

GRUPPI stranieri di malati e famiglie:

PRISMS (USA)

CAFAMILY (UK)

Sindrome de Smith Magenis (Spagna)

SIRIUS (Germania)

group/sms-list (in lingua inglese)

SITI stranieri di malati e famiglie:

Smith-Magenis Syndrome Foundation (UK)

Sindrome Smith-Magenis (Messico)

Stephanie (Germania)