

Raccomandazioni per la valutazione e il monitoraggio della sindrome di Phelan-McDermid

e

Quali specialisti e quali esami possono essere coinvolti

Questo diagramma identifica le aree di specialità mediche che possono risultare utili nella valutazione di un paziente in cui è stata diagnosticata la sindrome di Phelan-McDermid (PMS), le condizioni che possono essere presenti e gli esami che possono aiutare la diagnosi.

Psichiatria & Psicologia



- Disturbo dello spettro autistico
- Comportamento maladattativo
- Disabilità intellettiva
- Ritardo o assenza del linguaggio

- Accertamenti diagnostici dell'autismo che includano strumenti standardizzati
- Valutazione psichiatrica
- Esami cognitivi e del comportamento adattativo

Neurologia



- Convulsioni
- Anomalie strutturali del cervello
- Problemi ad alimentarsi
- Ipotonia
- Deficit delle capacità motorie

- Video-elettroencefalogramma notturno
- Imaging cerebrale e monitoraggio della circonferenza cranica
- Valutazione dei problemi dell'alimentazione
- Valutazioni in terapie occupazionale e fisica

Endocrinologia



- Bassa/alta statura
- Ipotiroidismo

- Monitorare altezza, peso e indice di massa corporea
- Check-up metabolico, inclusi esami per la funzione tiroidea
- Assistenza nutrizionale

Nefrologia



- Reflusso vescico-ureterale
- Infezioni del tratto urinario
- Idronefrosi
- Cisti, ipoplasia o agenesia renali

- Ecografia renale e della vescica
- Cistouretrogramma di svuotamento
- Controllo della pressione sanguigna

Cardiologia



- Cardiopatia congenita
- Elettrocardiogramma
- Ecocardiogramma

Gastroenterologia



- Reflusso gastroesofageo
- Stipsi/diarrea
- Pica

- Riferimento per aggiustamenti nella dieta e/o farmaci
- Cure intestinali (dieta, farmaci, clisteri)
- Riferimento per terapia del comportamento

Assistenza primaria



- Infezioni del tratto respiratorio superiore
- Infezioni ricorrenti dell'apparato uditivo
- Problemi visivi e uditivi
- Linfedema
- Diminuita sudorazione/intolleranza al calore

- Monitoraggio e assistenza continui
- Riferimento a specialisti in otorinolaringoiatria, oftalmologia, fisiatria, odontoiatria e ortopedia



Questo documento è una guida; NON tutti i pazienti necessitano tutti gli specialisti o tutti gli esami

Adattato da 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, USA