



## :: Sindrome di Smith-Magenis



- Queste raccomandazioni, tratte dalla versione francese pubblicata nel 2011, sono state adattate da Orphanet-Italia in collaborazione con la Dr.ssa Emanuela Scarano – U.O. di Pediatria, Ambulatorio di Malattie Rare, Sindromologia ed Auxologia, Azienda Ospedaliero-Universitaria S.Orsola-Malpighi, Bologna.

### Sinonimi:

SMS

### Definizione:

Sindrome genetica rara complessa da delezione del cromosoma 17 (17p11.2), che si presenta *de novo*. È caratterizzata da dismorfismi facciali minori che diventano più specifici nel tempo, ritardo mentale moderato-grave, ritardo del linguaggio, disturbi neuro-comportamentali specifici (iperattività, instabilità, crisi clastiche, difficoltà nell'adattamento, autoaggressività e stereotipie), ridotta sensibilità al dolore e significativi disturbi del sonno. Può essere presente un coinvolgimento multisistemico (cuore, rene, apparato scheletrico).

I disturbi del sonno sono dovuti a un'inversione del ritmo circadiano della secrezione della melatonina e sono trattati con una combinazione di betabloccanti la mattina e di melatonina la sera.

### Ulteriori informazioni:

[Consulta la scheda di Orphanet](#)

### Menu

#### Raccomandazioni per la presa in carico pre-ospedaliera

[Sinonimi](#)

[Meccanismi](#)

[Rischi particolari in situazioni di urgenza](#)

[Terapie a lungo termine prescritte di frequente](#)

[Insidie](#)

[Caratteristiche della presa in carico medica pre-ospedaliera](#)

[Ulteriori informazioni](#)

#### Raccomandazioni per le emergenze ospedaliere

[Problematiche in caso di urgenza](#)

[Raccomandazioni in caso di urgenza](#)

[Orientamento](#)

[Interazioni farmacologiche, controindicazioni e precauzioni di uso](#)

[Precauzioni per l'anestesia](#)

[Misure terapeutiche complementari e ricovero](#)

[Donazione di organi](#)

[Numeri in caso di urgenza](#)

[Riferimenti bibliografici](#)

# Raccomandazioni per la presa in carico pre-ospedaliera

## Informazioni per la sindrome di Smith-Magenis

### Sinonimi

- ▶ SMS

### Meccanismi

- ▶ delezione *de novo* del cromosoma 17 responsabile di: ritardo mentale, disturbi comportamentali e del sonno, dismorfismi e coinvolgimento multisistemico (cuore, rene, apparato scheletrico)

### Rischi particolari in situazioni di urgenza

- ▶ agitazione acuta
- ▶ traumi
- ▶ broncopneumopatia

### Terapie a lungo termine prescritte di frequente

- ▶ betabloccanti
- ▶ melatonina (Circadin®)
- ▶ neurolettici

### Insidie

- ❗ - eliminare le cause organiche dell'agitazione: dolori dentali, cefalee, otite...
- a causa della ridotta sensibilità al dolore, non esitare ad eseguire radiografie per escludere una frattura
- considerare la presenza di corpi estranei negli orifizi (frequente)
- prestare attenzione alla broncopneumopatia, spesso diagnosticata in ritardo
- frequente immunodeficienza transitoria: possibile utilizzo di terapia antibiotica in caso di broncopneumopatia
- non interrompere i trattamenti in corso, salvo in casi particolari (interrompere i betabloccanti in caso di quadro spastico respiratorio)
- pazienti adulti sotto curatela (assistenza nei limiti fissati dalla legge, a favore di persona che abbia perduto o ancora non abbia la piena capacità giuridica), avvertire il curatore

### Caratteristiche della presa in carico medica pre-ospedaliera

- ▶ calmare il paziente in un luogo isolato, con l'aiuto dell'adulto di riferimento
- ▶ tentare di identificare la causa della tensione o contrarietà e di calmare il paziente prima di ricorrere ai neurolettici (levomepromazina-Nozinan®, risperidone-Risperdal®)
- ▶ indirizzare al reparto di pediatria o medicina generale, solo in un secondo momento al reparto di psichiatria

### Ulteriori informazioni

- ▶ [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

# Raccomandazioni per le emergenze ospedaliere

## Problematiche in caso di urgenza

1. [Agitazione acuta](#)
2. [Traumi](#)
3. [Broncopneumopatia](#)

## Raccomandazioni in caso di urgenza

### 1. Agitazione acuta

- ▶ **Calmare** il paziente in un **luogo isolato** fino a quando non si tranquillizza, lasciandolo in presenza dell'adulto che lo accompagna e lo conosce, che è in genere l'unico in grado di gestire tale stato. Non tentare di farlo ragionare. Le crisi possono durare dai 15 ai 30 minuti, alla fine il paziente si calma e ritorna allo stato precedente.
- ▶ **Misure diagnostiche di urgenza**
  - Esami urgenti
    - non sottovalutare possibili cause organiche che il paziente esplicita attraverso i disturbi del comportamento: dolori dentali, cefalee, otite, costipazione...
    - in un secondo tempo, tentare di identificare la causa della tensione o della contrarietà
- ▶ **Misure terapeutiche immediate**
  - Ricercare una soluzione condivisa per la tensione o la contrarietà
  - La prescrizione dei neurolettici non è sistematica, anche se può rendersi necessaria, se il paziente non si calma spontaneamente dopo 15 o 30 minuti in un luogo tranquillo:
    - paziente già trattato con neurolettici da tempo:
      - somministrare una dose aggiuntiva al trattamento abituale
    - altrimenti:
      - adulto:
        - ◇ levomepromazina (Nozinan®): 25 mg in una volta, *per os* possibilmente, altrimenti intramuscolare, dose che può essere risomministrata dopo 4 o 6 ore in caso di necessità
        - oppure
        - ◇ risperidone, in compresse o soluzione orale (Risperdal®, Risperdaloro®): 2 mg *per os* in una volta
      - bambino:
        - ◇ levomepromazina<sup>1</sup> (Nozinan®): 0,5 mg/die in una volta, *per os* (gocce), dose che può essere risomministrata dopo 4 o 6 ore in caso di necessità
        - oppure
        - ◇ risperidone<sup>2</sup>, in compresse o soluzione orale (Risperdal®, Risperdaloro®): 0,25 mg (con peso < 20 kg) o 0,5 mg (con peso ≥ 20 kg) in una volta

### 2. Traumi

- ▶ Di rado il paziente lamenta dolore spontaneamente
- ▶ Tenere conto della difficoltà ad esprimersi del paziente. Rassicurarlo prima di eseguire una procedura medica. Consentire che venga accompagnato.
- ▶ **Misure diagnostiche di urgenza**
  - Valutare:

<sup>1</sup> Off-label nei bambini con meno di 3 anni

<sup>2</sup> Off-label nei bambini con meno di 5 anni

- la scarsa sensibilità al dolore, per evitare il rischio di sottostimare la sintomatologia. Non esitare a eseguire radiografie.
- la presenza di corpi estranei negli orifizi (frequente)

▶ **Misure terapeutiche immediate**

- Presa in carico abituale

### 3. Broncopneumatia

- ▶ Rischio di ritardo nella diagnosi: tanto più significativo quanto è più grave il ritardo mentale, dato che il paziente non si lamenta.

▶ **Misure diagnostiche di urgenza:**

- Valutare la gravità:
  - radiografia toracica
  - saturazione dell'ossigeno

▶ **Misure terapeutiche immediate**

- Nei bambini piccoli, è frequente un'immunodeficienza moderata transitoria ed è spesso necessaria la **prescrizione di antibiotici**.
- In caso di **respiro affannoso** o **crisi d'asma**, **considerare** che i bambini sono spesso in terapia con **betabloccanti**, **interromperli se necessario**. Può essere utilizzato un broncodilatatore betamimetico (salbutamol).

### Orientamento

- ▶ Dove? **Ricovero in pediatria o medicina generale**. Qualora i curatori del paziente siano presenti o facilmente raggiungibili, non è consigliabile il ricovero in pediatria.
- ▶ Quando? Il prima possibile
- ▶ Come? In presenza della persona che assiste abitualmente il paziente

### Interazioni farmacologiche, controindicazioni e precauzioni di uso

- ▶ Nessuna particolare precauzione
- ▶ Betabloccanti: monitoraggio delle pulsazioni e della tensione arteriosa
- ▶ Neurolettici: se il paziente è ricoverato, non interrompere il trattamento di base

### Precauzioni per l'anestesia

- ▶ Informare l'anestesista del trattamento a lungo termine con betabloccanti e neurolettici, che potrebbe comportare:
  - rischio di broncospasmo durante l'induzione
  - rischio di non adattamento cardiovascolare in seguito a brusche variazioni volemiche
  - rischio di ipotermia

### Misure terapeutiche complementari e ricovero

- ▶ Malgrado il ritardo mentale, non esitare a fornire informazioni direttamente al bambino, e avvalersi dell'aiuto dei genitori o della persona che accompagna il bambino per agevolare la comunicazione.
- ▶ Fare delle domande senza suggerire le risposte (domande aperte)
- ▶ Tenere conto della scarsa sensibilità al dolore e non sottostimare la sintomatologia
- ▶ **Sistemazione:** di preferenza in camera singola, **in un ambiente tranquillo**
- ▶ **È necessario un monitoraggio permanente.** In caso di un episodio comportamentale acuto, portare il paziente in un luogo tranquillo, pur mantenendo la sorveglianza per evitare le ferite.
- ▶ **È altamente auspicabile la presenza di uno dei due genitori**, poiché i pazienti sono spesso agitati. I genitori conoscono bene la sindrome e il comportamento del proprio figlio. La loro presenza riesce spesso a calmare i pazienti nei momenti di forte angoscia.
- ▶ I pazienti hanno un'autonomia molto limitata: necessitano di **assistenza nei pasti, per usare la toilette...**
- ▶ **Non interrompere le terapie**

- I pazienti sono trattati in genere con:
  - betabloccanti una volta al giorno, la mattina (ad esempio, acebutololo 10 mg/kg senza superare i 500 mg)
  - melatonina a rilascio ritardato (Circadin®) 6 mg la sera

Questo trattamento mira a ristabilire il ritmo circadiano della melatonina. È indispensabile per mantenere il sonno. La sua interruzione espone i pazienti al rischio di disturbi del sonno significativi, difficilmente trattabili.

- Se il paziente è trattato con neurolettici, ne deve essere continuata la somministrazione, altrimenti vi è il rischio di un peggioramento dei disturbi del comportamento.
- ▶ **Prevedere delle medicazioni o bende particolarmente salde (i pazienti tendono in genere a toglierle)**
- ▶ Se il bambino o l'adulto è già ospitato presso un centro o una clinica e, quindi non si rende necessario il ricovero, accertarsi che gli venga assicurato un follow-up medico o infermieristico.
- ▶ **I pazienti adulti sono in genere sotto curatela**, quindi la dimissione deve avvenire in presenza del curatore o adulto di riferimento.

## Donazione di organi

-  Prestare attenzione a:
- Possibili difficoltà nell'interpretazione dell'EEG
  - Rischio di sottovalutare la funzione miocardica

## Numeri in caso di urgenza

Centri di riferimento/presidi, ufficialmente riconosciuti, per la presa in carico dei pazienti affetti dalla sindrome di Smith-Magenis: dati disponibili su [Orphanet](http://www.orphanet.it).

## Riferimenti bibliografici

- ▶ Gonzalo, L, Bernert, R, Morse, R, Pao, M, and Smith, ACM: **Pharmacological treatment of disruptive behavior in Smith-Magenis syndrome**. *Am J Med Genet* 2010 154C: 463-468.
- ▶ De Leersnyder, H: **Inverted rhythm of melatonin secretion in Smith-Magenis syndrome: from symptoms to treatment**. *Trends Endocrinol Metab* 2006, 17: 291-298.
- ▶ Gropman, AL, Duncan, WC, and Smith, **AC: Neurologic and developmental features of the Smith-Magenis syndrome (del 17p11.2)**. *Pediatr Neurol* 2006 34: 337-350.

Queste raccomandazioni sono state adattate da Orphanet-Italia in collaborazione con la Dr.ssa Emanuela Scarano e sono tratte dalle linee guida francesi pubblicate da Orphanet: de Leersnyder H, Bagou G, Société Française de Médecine d'Urgence (SFMU), Associazione francese Smith-Magenis ASM17: Syndrome de Smith-Magenis, 2011, [https://www.orpha.net/data/patho/Pro/fr/Urgences\\_Smith-Magenis.pdf](https://www.orpha.net/data/patho/Pro/fr/Urgences_Smith-Magenis.pdf).

Data di realizzazione: 25 novembre 2011

Data di validazione e aggiornamento: settembre 2014

Traduzione: Martina Di Giacinto, Orphanet-Italia