



**RED ANDALUZA DE TRABAJADORES
SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.**
ratser.andalucia@hotmail.com

FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA

SINDROME DE MARSHALL SMITH

DESCRIPCIÓN: Es una enfermedad rara del desarrollo embrionario de tipología desconocida, apareciendo los casos hasta ahora de forma esporádica o de novo caracterizada por estatura alta y edad ósea avanzada al nacer. Se desconoce la prevalencia, aunque se han reportado 30 casos en la literatura. Los síntomas clínicos son graves con dificultades para alimentarse, déficit de crecimiento, y una gran tendencia a contraer infecciones respiratorias. Las radiografías muestran edad ósea avanzada y falanges cortas y cónicas. La causa de esta enfermedad sigue siendo desconocida, pero su ocurrencia esporádica sugiere que se deba a una mutación dominante de novo. El diagnóstico se basa en los hallazgos de la exploración clínica y radiológica. El diagnóstico diferencial debe incluir el síndrome de Weaver y de Sotos, que comparten síntomas esqueléticos similares pero no se asocian a infecciones respiratorias recurrentes o a faciales característica. No hay un tratamiento específico para este síndrome. La malnutrición y las infecciones respiratorias se deben tratar de forma sintomática. El pronóstico es pobre y el trastorno suele tener un desenlace fatal en los primeros años de vida. Se han reportado algunos casos de supervivencia prolongada en pacientes sin complicaciones respiratorias y que se asocian con déficit intelectual.

SÍNTOMAS: Se caracteriza por una gran variedad de síntomas como son la maduración ósea acelerada, el retraso mental y del crecimiento (frente prominente, narinas antevertidas, primera y segunda falanges de los dedos anchas, tercera falange hipoplásica, metacarpianos anchos, huesos largos finos, cara pequeña, ojos prominentes, sinofridia, escleróticas azules, puente nasal plano, nariz pequeña, anomalías de las orejas, micrognatia, microstomía, paladar ojival, atresia o estenosis de coanas, laringomalacia), mal posición de la laringe (que les lleva a adoptar una postura compensadora con hiperextensión del cuello), hipertriosis, hernia umbilical, onfalocele e hipotonía. Excepcionalmente presenta escoliosis, ductus arterioso persistente, comunicación interauricular, hipertrofia de arterias pulmonares, crecimiento estatural acelerado, craneosinostosis, hidrocefalia, atrofia cerebral, agenesia del cuerpo calloso, hipotelorismo, esternón corto, camptodactilia, clinodactilia, criptorquidia, hidronefrosis, hipoplasia de timo, inmunodeficiencia.

CONTACTO PARA AFECTADOS:

Asociación Humanitaria de Enf. Degenerativas y Síndromes de la Infancia y Adolescencia (AHEDYSIA)

Apartado de Correos 142

03570 Villajoyosa (Alicante) 965895409

ahedysia@wanadoo.es