

Smith-Magenis' syndrom (SMS)



Regionalt fagkurs



Ingunn Juel Fagermoen, vernepleier
Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser

Kort diagnose- informasjon

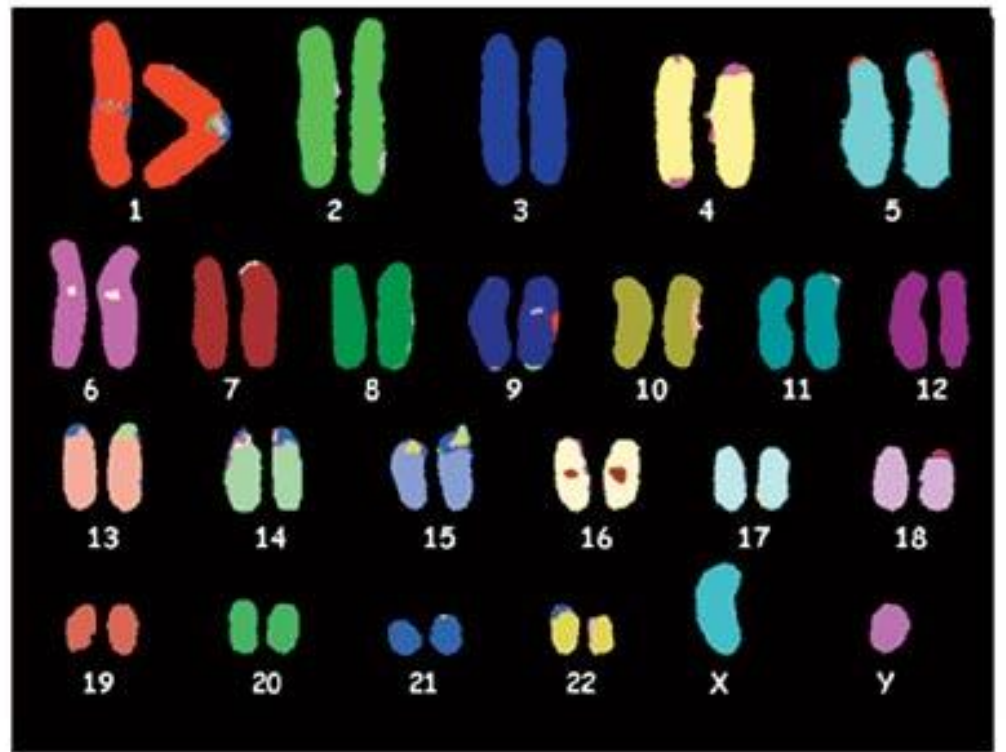
- Møt Nora
- Genetikk
- Symptomer
- Hva karakteriserer personer med SMS?
- Ujevn profil
- Hjelpemidler
- Hva sier foreldrene?
- Trenger du hjelp?
- Spørsmål

Nå skal dere få
møte Nora...

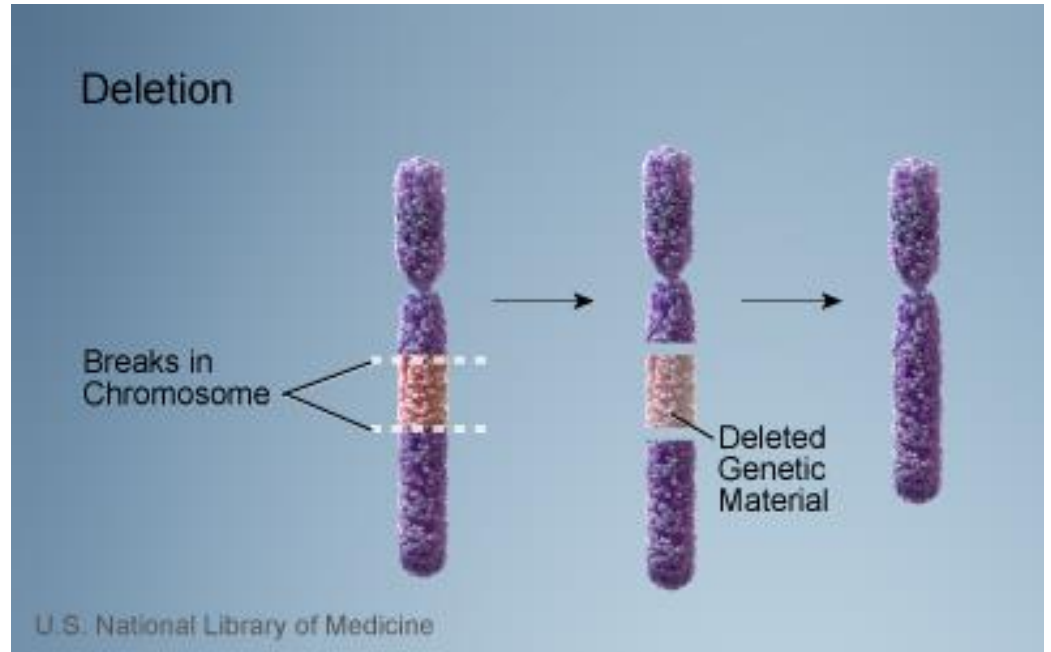
<https://vimeo.com/341774085>



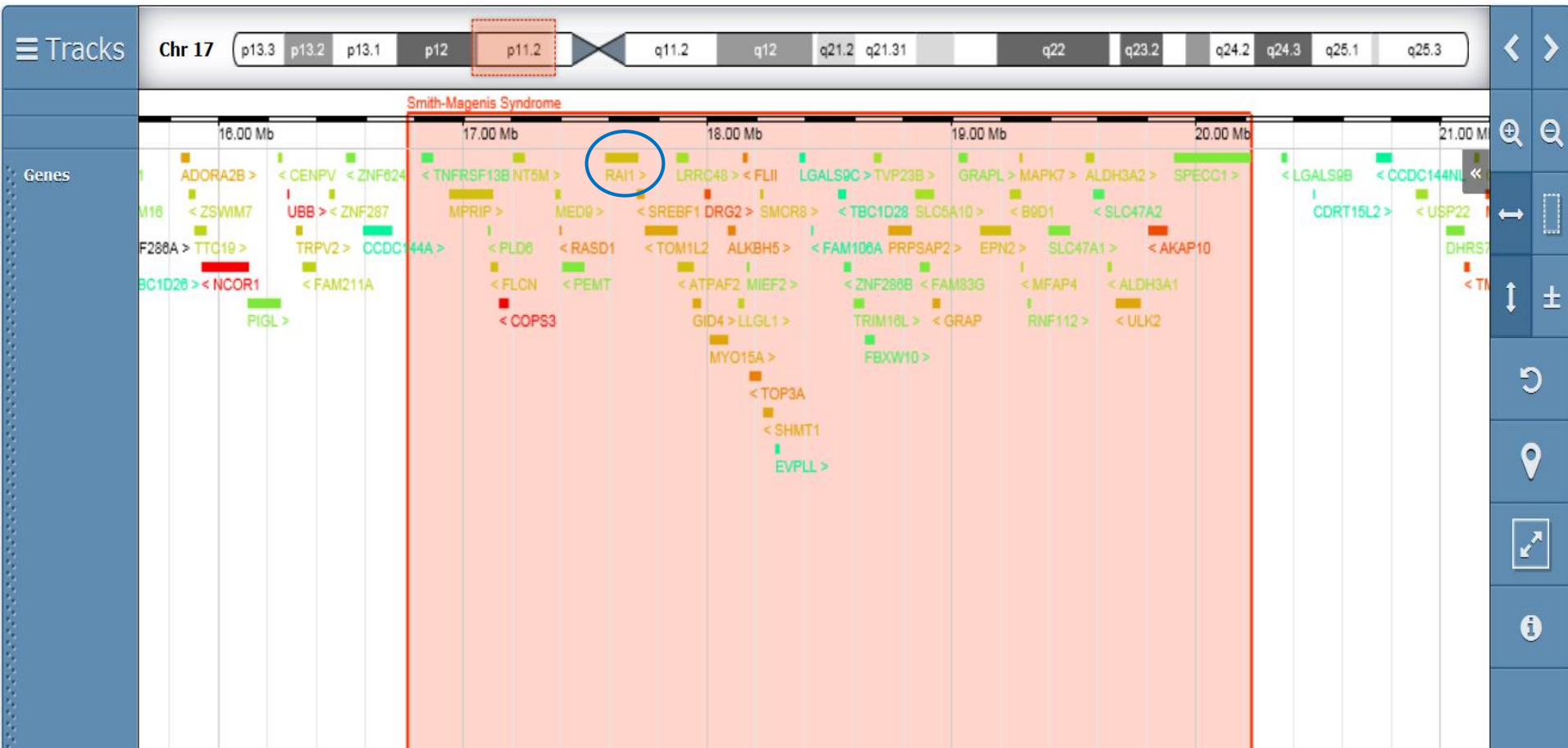
Genetik



Hva er en delesjon?



SMS delesjon



SMS ble først
beskrevet av:

Ann C. M. Smith



R. Ellen Magenis (1925-2014)



- Beskrevet i 1986
- PRISMS.org

Hva er Smith-Magenis' syndrom?

- Kromosomavvik/genmutasjon
 - 1) delesjon på kromosom nr. 17 (17p11.2)
 - 2) mutasjon på RAI1 genet (10%)
- Diagnosen blir ofte mistenkt klinisk og kan bekreftes av en gentest (FISH eller CGHArray)
- Vanligvis en nymutasjon
 - Dvs. ikke nedarvet fra foreldrene
- Ingen kjønnsforskjell
- Autosomal dominant arv

Smith-Magenis' i Norge

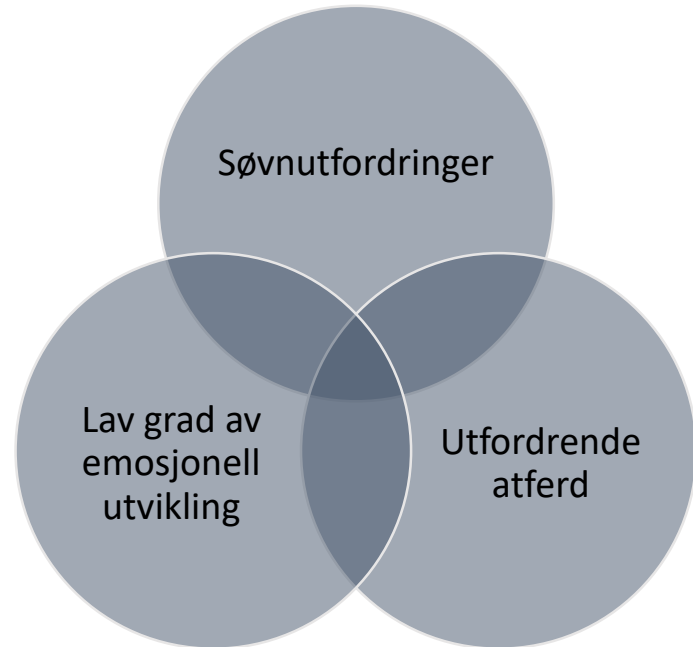
- Forekomst 1:25 000
-skulle tilsvart 200 personer i Norge
- Frambu har registrert 37 personer
Aldersspenn 1år – 52 år
-22 jenter, 15 gutter
- Voksne bor i bolig, barn bor i foreldrehjemmet/barnebolig
- Norsk Forening for Smith-Magenis' syndrom
-Stiftet på Frambu 2014

Symptomer

- Utviklingshemning (ikke nødvendigvis)
- Autismespektervansker
- Sen/forstyrret språkutvikling
- Forsinket grov- og finmotorikk
- Sanseproblemer
 - nedsatt følelse for smerte og temperatur
 - syn- og hørselsvansker (50% hørsel)
- Medisinske utfordringer:
 - hjertefeil (1/3)
 - lavt stoffskifte (thyroxin)
 - skoliose
 - epilepsi (noen)
 - overvekt
 - dårlig immunforsvar



Hva karakteriserer personer med SMS?





Utfordrende atferd

Heidis forelesning omhandler dette



- Biologisk  omvendt nivå av melatonin (jet-lag på min 6 timer)
- Sover kortere, våkner oftere på natt
- Trøtte på dagtid
- Mange reagerer annerledes på lys
- Noen har effekt av å få tilført melatonin om kvelden.
- Anbefaler å timeplanfeste sove/hvile på dagtid

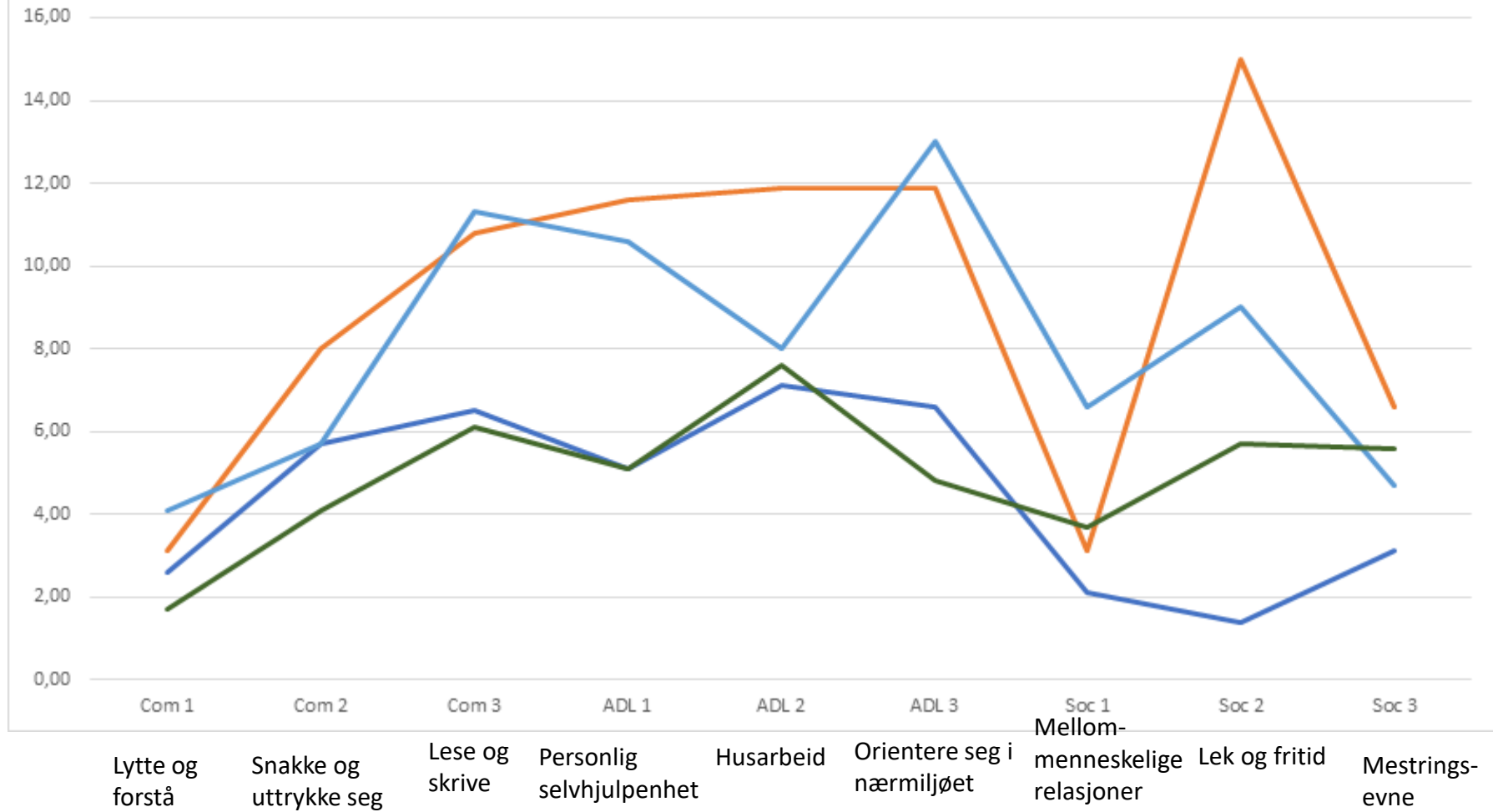
Søvnutfordringer



Emosjonell utvikling

- Scorer ofte lavest på dette området
- Ofte en veldig ujevn profil
- Problemer å skille ulike følelser
- Problemer med å gjenkjenne ulike følelser hos seg selv
- Mange har en emosjonell utvikling rundt 3 år
 - Raserianfall
 - Ønsker oppmerksomheten alene
 - Tåler dårlig endring i planene
 - Viser "empati" overfor langt yngre barn
 - Trass
 - Kan lett avledes
- Blir overvurdert

Diagramtittel



Hjelpemidler







Hva er styrkene til personer med SMS?



Hva opplever dere som foreldre som mest utfordrende med å ha et barn med SMS?



Trenger du
hjelp?

- E-læringskurset
 - 251 har gjennomført e-læringskurset om SMS
- Nettsidene til Frambu
- Habiliteringstjenesten i din region
- Ring oss
- Veiledningstjeneste



Spørsmål?