

Smith Magenis syndroom

Wat als iemand SMS heeft?

Wat is het Smith Magenis syndroom (SMs)?

Bij SMs is er een fout in het DNA. Er mist een stuk van chromosoom 17 (17p11.2 deletie) of er is een deel (gen) beschadigd (RAI1 mutatie).

De verschijnselen en de ernst kunnen verschillen per oorzaak van SMs en per persoon.

Verschijnselen van SMs:

- ernstige slaapproblemen
- ontwikkelingsachterstand of verstandelijke beperking
- achterstand in sociaal-emotioneel functioneren
- problemen met de zelfredzaamheid
- problemen met de verwerking van prikkels
- spraak- taalproblemen

Probleemgedrag

- driftbuien
- onrustig, hyperactief gedrag
- zelfverwonding
- agressie



VARIANT 1:
P11.2
ONTBREEKT

VARIANT 2:
RAI1
BESCHADIGD

Lichamelijke problemen

- aangeboren aandoeningen van hart- en nieren
- obstipatie
- (ernstig) overgewicht
- spraak- taalproblemen
- verhoogd cholesterol
- oorontstekingen
- epilepsie
- schildklierafwijking
- gebitsproblemen
- scoliose

Helpende factoren

- Goede slaaphygiëne
- Slaapmedicatie
- Rust- en/of slaapmomenten overdag
- Begeleiding in de wijze van leren
- Een (dag)overzicht met woorden, pictogrammen of foto's
- Een signaleringplan of alertheidsschema
- Extra begeleiding thuis en/of op school
- Naschoolse- en logeeropvang en/of 24-uurs zorg
- Informatie en lotgenotenhulp via Stichting Smith Magenis syndroom Nederland

Begeleiding en behandeling

Goede kennis van SMs en een multidisciplinair team kunnen het leven van mensen met SMs en hun omgeving vergemakkelijken. Zo'n team kan bestaan uit een arts, psycholoog/ orthopedagoog, diëtiste, logopediste en si-therapeut.

Hulp en advies

De polikliniek van 's Heeren Loo adviseert ouders en lokale behandel- en begeleidingsteams, zie QR-code. De polikliniek werkt samen met Stichting Smith Magenis syndroom Nederland en het Centrum voor Consultatie en Expertise (CCE).