

UN LARGO CAMINO HACIA EL DIAGNÓSTICO: VOCES DE FAMILIAS AFECTADAS POR EL SÍNDROME DE PHELAN-MCDERMID

AUTORÍA
ASOCIACIÓN SÍNDROME PHELAN-MCDERMID



CAMPAÑA FINANCIADA POR



POR SOLIDARIDAD
OTROS FINES DE INTERÉS SOCIAL

ANTECEDENTES

El síndrome de Phelan-McDermid (PMS) es un trastorno genético raro del neurodesarrollo causado por una delección o una mutación del gen *SHANK3*, localizado en la región 22q13 del cromosoma 22. Se asocia con discapacidad intelectual, hipotonía, ausencia o retraso del lenguaje, características del trastorno del espectro autista y otras manifestaciones clínicas variables. El diagnóstico precoz es esencial para garantizar una intervención temprana, el acceso a terapias adecuadas y el apoyo a las familias. Sin embargo, debido a su variabilidad clínica y al escaso conocimiento sobre la enfermedad, el diagnóstico suele retrasarse considerablemente.

OBJETIVO

La Asociación Síndrome Phelan-McDermid España elaboró el informe «Un largo camino hacia el diagnóstico: Voces de familias afectadas por el síndrome de Phelan-McDermid», con los siguientes objetivos:

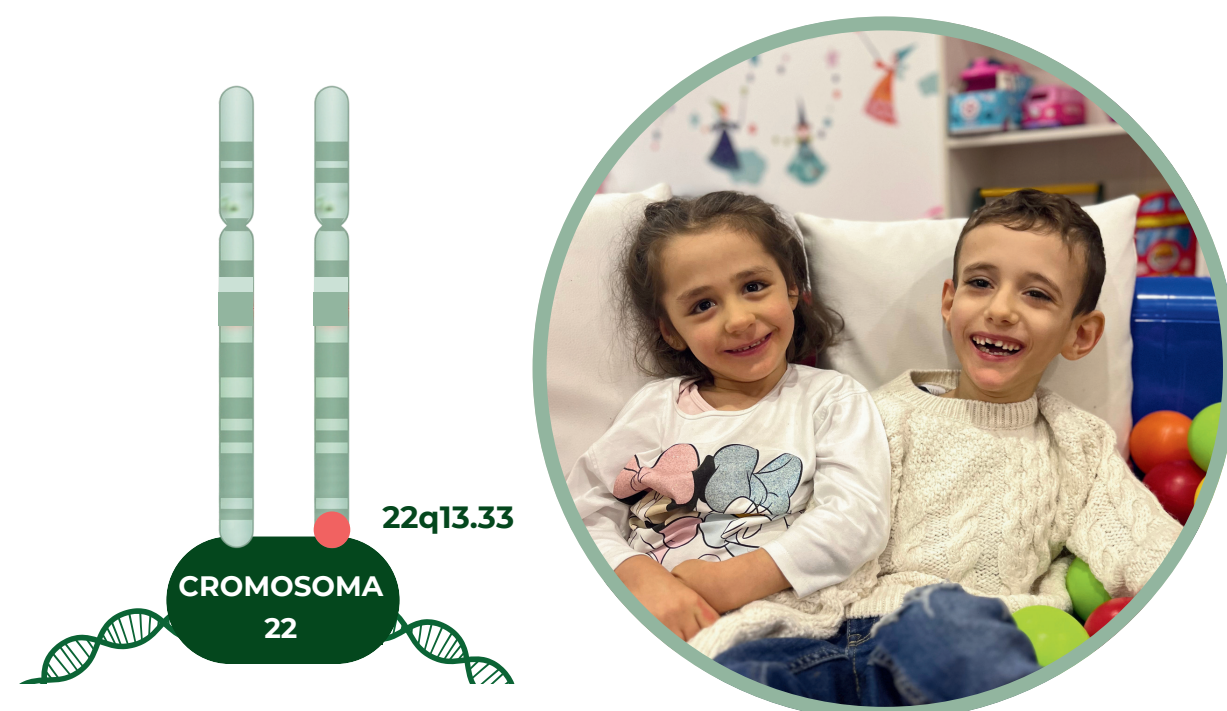
- Visibilizar el recorrido diagnóstico que experimentan las familias.
- Identificar las barreras del sistema sanitario y las necesidades no cubiertas.
- Proponer recomendaciones para mejorar la detección precoz y el acceso a la atención.

METODOLOGÍA

- Recopilación y análisis de testimonios de familias.
- Evaluación cualitativa de los tiempos de diagnóstico y de las experiencias asistenciales.
- Identificación de las principales barreras existentes en el sistema sanitario.

RECOMENDACIONES

- 1 Garantizar la realización temprana de pruebas genéticas cuando se detecte un retraso del desarrollo, especialmente si existe sospecha de autismo, evitando la estrategia de «esperar y ver».
- 2 Incorporar la formación sobre enfermedades raras, incluido el síndrome de Phelan-McDermid, en la educación médica y en la formación continuada de los profesionales sanitarios.
- 3 Reforzar las redes de atención multidisciplinar y los sistemas de apoyo a las familias.
- 4 Continuar impulsando iniciativas de sensibilización y concienciación como #PhelanVisible.



PRINCIPALES HALLAZGOS

- El tiempo medio hasta el diagnóstico en España es de aproximadamente 6 años, desde la aparición de los primeros signos clínicos hasta la confirmación genética.
- Muchas familias reciben diagnósticos incompletos, viven largos periodos de incertidumbre y sufren un importante impacto emocional antes de obtener un diagnóstico definitivo.
- En muchos casos, el proceso diagnóstico se detiene en un diagnóstico de autismo, sin identificar la causa genética subyacente. Esto puede impedir la realización de estudios genéticos adicionales y contribuir a importantes retrasos diagnósticos.
- El escaso conocimiento del síndrome de Phelan-McDermid entre los profesionales sanitarios contribuye a retrasar la derivación para la realización de pruebas genéticas y la valoración por especialistas.
- Los retrasos diagnósticos posponen el acceso a la atención temprana, a una atención coordinada y al apoyo psicológico.
- El retraso en el diagnóstico incrementa de forma significativa la carga emocional, social y económica que soportan las familias.

MÁS INFORMACIÓN

- [Informe completo #PhelanVisible](#)
- [Infografía con principales datos](#)
- [Guía Europea](#)
- [Testimonios familiares](#)
- www.22q13.org.es