

Recommandations pour l'évaluation et le suivi du syndrome de Phelan-McDermid

et

Quels spécialistes et quels tests peuvent être requis

Ce document identifie les spécialités médicales qui peuvent être utiles pour évaluer une personne chez qui on a diagnostiqué le syndrome de Phelan-McDermid, les pathologies pouvant être présentes et les tests qui aideront au diagnostic.

Psychiatrie et Psychologie



- Trouble du spectre autistique
- Troubles du comportement
- Déficience intellectuelle
- Retard ou absence de langage

- Evaluation diagnostique de l'autisme avec des outils spécifiques standardisés
- Evaluation psychiatrique
- Evaluation cognitive et mesure du comportement adaptatif

Neurologie



- Epilepsie
- Anomalies cérébrales structurales
- Troubles alimentaires
- Hypotonie
- Troubles moteurs

- Electroencéphalogramme vidéo de nuit
- IRM cérébrale et suivi du périmètre crânien
- Evaluation des troubles de l'alimentation
- Evaluations en ergothérapie et kinésithérapie

Endocrinologie



- Retard ou accélération de la croissance
- Hypothyroïdie

- Surveillance taille, poids et indice de masse corporelle
- Bilan métabolique, y compris la fonction thyroïdienne
- Evaluation nutritionnelle

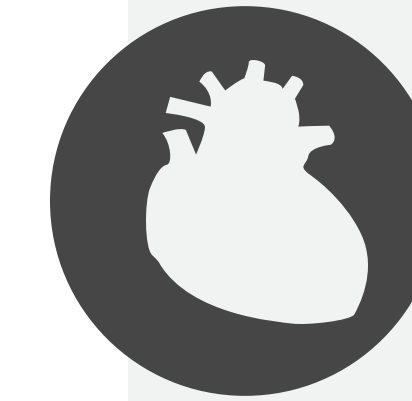
Néphrologie



- Reflux vésico-urétéral
- Infections des voies urinaires
- Hydronéphrose
- Kystes rénaux, hypoplasie ou agénésie rénale

- Echographie rénale et vésicale
- Cysto-urétrographie mictionnelle
- Surveillance de la pression artérielle

Cardiologie



- Malformation cardiaque congénitale

- Electrocardiographie
- Echocardiographie

Gastroentérologie



- Reflux gastro-oesophagien
- Constipation / diarrhée
- Pica

- Orientation vers des changements de l'alimentation et/ou médication
- Soins intestinaux (régime alimentaire, médicaments, lavements)
- Orientation en thérapie comportementale

Médecine générale / Pédiatrie



- Infections des voies respiratoires supérieures
- Otites récurrentes
- Troubles de l'audition et de la vue
- Lymphoedème
- Diminution de la transpiration / intolérance à la chaleur

- Surveillance et gestion prudentes et cohérentes de ces pathologies
- Orientation en oto-rhino-laryngologie, ophtalmologie, kinésithérapie, odontologie et orthopédie



Ce document est un guide.
Tous les patients n'ont pas besoin de toutes les spécialités ni de tous les tests.

Adapté de Kolevzon et al. (2014), Journal of Neurodevelopmental Disorders (www.jneurodevdisorders.com/content/6/1/39)

Phelan-McDermid Syndrome Foundation
200 Capri Isles Blvd, Suite 7F
Venice, FL 34292