



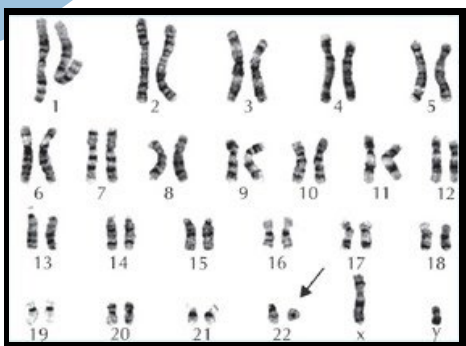
Sinpromi  
Sumando capacidades



CiVAT

CENTRO  
DE INFORMACIÓN  
PARA LA VIDA  
AUTÓNOMA

# 22 de octubre Día Internacional del Síndrome Phelan-McDermid (22q13)



Condición **genética** considerada  
**enfermedad rara.**

Causada por la **mutación o  
ausencia** del gen SHANK3 del  
**cromosoma 22q13.**

Cada caso es  
**diferente** (diferente  
cantidad y/o partes  
del código genético  
perdido), pero  
existen  
**características  
comunes**



# Características

Ausencia o retraso en el desarrollo del **lenguaje** a causa de la **hipotonía muscular**.

**Hipotonía**  
neonatal  
severa

**Dismorfias**  
menores

Aproximadamente  
**1200 casos**  
alrededor del  
**mundo** (en 2018)

**Movilidad**  
**reducida**  
causada  
también por la  
**hipotonía**.

Retraso  
global del  
**desarrollo**

## Puede provocar:

- Discapacidad intelectual
- Trastorno del Espectro Autista
- Hiperactividad
- Déficit de atención
- Problemas de sueño
- Descompensaciones neuropsiquiátricas



## Fuentes consultadas:

Asociación Síndrome Phelan McDermid. (2025, 29 septiembre). Inicio | ASPM. ASPM. <https://22q13.org.es/>  
Hernández, M., Mayén, D., Meléndez, R. y Ramírez, E. (2018). Síndrome de Phelan Mc Dermid: reporte de un caso y revisión de la literatura. *Acta pediátrica de México*, 39(1), 42 51.