



# Manual del Síndrome de Myhre para el Paciente y la Familia

# Contenidos

Introducción	2
1. ¿Qué es el síndrome de Myhre?	3
2. ¿Cómo se diagnostica y qué significa la genética?	5
3. Diagnóstico y lo que viene después	8
4. Pensar con anticipación	12
5. Apoyo de la Myhre Syndrome Foundation	13
6. Clínica del Síndrome de Myhre	16
Datos del registro de pacientes	17
Interpretación del Paciente y la Familia del GeneReviews 2022	20
• Resumen	22
• Pruebas de Diagnóstico del Síndrome de Myhre	24
• Características Clínicas/Tratamiento/Manejo de los Síntomas	25
• Prevención de Complicaciones Secundarias	48
Recursos	
• Plantilla de notas de citas	49
• Plantilla de descripción general del equipo de atención	50
• Terminología médica y radiológica	52

## DESCARGO DE RESPONSABILIDAD: ESTE DOCUMENTO NO PROPORCIONA ASESORAMIENTO MÉDICO

La información, que incluye, entre otros, texto, gráficos, imágenes y otros materiales contenidos en este documento, tiene únicamente fines informativos. Ningún material de este documento pretende ser un sustituto del asesoramiento, diagnóstico o tratamiento médico profesional. Siempre que tenga preguntas con respecto a una afección médica o un tratamiento, consulte a su médico u otro proveedor de atención médica calificado para recibir asesoramiento.

©2019-2022. Myhre Syndrome Foundation. Reservados todos los derechos.



# Introducción

Cuando se enfrenta a un diagnóstico tan raro y complejo como el síndrome de Myhre, manejarlo puede parecer una tarea abrumadora. Hay poca información disponible y gran parte de ella está en un lenguaje que es difícil de entender.

Si bien la Myhre Syndrome Foundation nunca crearía un documento que reemplace las pautas basadas en la evidencia o el asesoramiento médico, esperamos traducir parte de la información a un formato que sea más fácil de entender mediante este Manual del Síndrome de Myhre para el Paciente y la Familia.

De ninguna manera reemplaza este manual el asesoramiento de un profesional médico ni sustituye la atención médica. Nuestro objetivo consiste en brindarle información a usted o a su hijo como punto de partida para la atención así como las herramientas para comprender esa atención. Tenga en cuenta que este manual no lo abarca todo. El síndrome de Myhre es un trastorno complejo con muchos niveles diferentes de necesidades. No podemos abordarlos todos. Intentamos proporcionar un punto de partida para comenzar su viaje.

## Acerca de la Myhre Syndrome Foundation

La Myhre Syndrome Foundation (MSF) se estableció en 2019 como una organización de defensa del paciente dedicada a brindar esperanza y mejorar la vida de las personas afectadas por el síndrome de Myhre.

Para hacerlo, reunimos a todas las partes interesadas pertinentes para construir una comunidad global sólida con el fin de avanzar en la investigación, así como apoyar, educar y defender a las personas afectadas por el síndrome de Myhre.

En pocas palabras, estamos para ayudarlo.



# 1. ¿Qué es el Síndrome de Myhre?

El síndrome de Myhre es un trastorno genético extremadamente raro, causado por una mutación\* (o variante patogénica)\* en el gen *SMAD4*\*.

La mutación en el síndrome de Myhre se conoce como una mutación *de novo* porque en la mayoría de los casos ocurre por casualidad y en el momento de la formación del óvulo o el espermatozoide. Esto significa que su causa no obedece a nada que los padres hayan hecho o dejado de hacer.

El síndrome de Myhre es único porque la mutación hace que el gen *SMAD4* trabaje más o aumente su función (lo que se denomina ganancia de función) en lugar de ralentizarlo (lo que se denomina pérdida de función). Esto es importante, ya que existen otras afecciones genéticas causadas por la pérdida de función de las mutaciones en el gen *SMAD4*. Cuando una persona nace con una mutación de ganancia de función en el gen *SMAD4*, desarrolla el síndrome de Myhre.

El síndrome de Myhre puede considerarse como un trastorno del tejido conectivo\*. Muchos sistemas del cuerpo se ven afectados, por ejemplo, la piel suele ser rígida o gruesa, y las cicatrices pueden volverse gruesas o curarse de manera anormal.

También existe el riesgo para algunas personas de tener tejido cicatricial (fibrosis\*) tras una cirugía. Hay rigidez en las articulaciones, lo que puede derivar en contracturas\* o artritis. La caja torácica también está rígida (restrictiva). Las personas que padecen este síndrome suelen tener

problemas con los sistemas cardiovascular y respiratorio y, a veces, puede desarrollarse estenosis\*. Actualmente no hay cura para el síndrome de Myhre.

**El síndrome de Myhre se manifiesta en forma ligeramente diferente en cada persona que lo padece. Algunas características comunes incluyen:**

- Baja estatura
- Rasgos faciales característicos, como ojos pequeños, boca pequeña o mentón prominente
- Discapacidad intelectual/ social o autismo
- Pérdida de la audición
- Movilidad articular limitada
- Problemas en los pulmones y las vías respiratorias
- Problemas en el corazón y los vasos sanguíneos
- Piel engrosada

Cada caso del síndrome de Myhre es único, y es posible que las personas no presenten todos los síntomas enumerados anteriormente.

El tratamiento para el síndrome de Myhre está dirigido a los síntomas específicos que se presentan en cada persona y requiere el esfuerzo integral y coordinado de un equipo de especialistas que podría incluir médicos de atención primaria, cardiólogos, neumólogos, genetistas, ortopedistas, otorrinolaringólogos, oftalmólogos, endocrinólogos, gastroenterólogos, ▶



nefrólogos, neurólogos, fisioterapeutas y otros profesionales de la salud. Cada una de estas especialidades se explica en la **sección 3 en la página 10.**

Cuando se le diagnostica Myhre, es importante que hable con su equipo médico sobre su caso específico o el de su hijo, los síntomas asociados y el pronóstico general. El diagnóstico y la intervención tempranos y el seguimiento regular son esenciales para garantizar que los niños y adultos con el síndrome de Myhre puedan vivir plenamente.

Si bien se desconoce en la actualidad el número real de personas con síndrome de Myhre, se trata de un síndrome muy raro. Ante la sospecha de que usted, su hijo u otro miembro de la familia tengan el síndrome de Myhre, se recomienda buscar asesoramiento genético.

*“El síndrome de Myhre se origina de una alteración en las instrucciones de nuestro ADN.”*

## Definiciones

**Mutación:** La mutación se produce cuando un gen de ADN se daña o cambia. En algunos casos, como en el síndrome de Myhre, altera el mensaje genético que lleva el gen. Como consecuencia, el gen se comporta de manera diferente.

**Variante patógena:** Término que científicos y médicos usan a menudo como palabra alternativa para mutación.

**SMAD4:** Gen en el que se produce la mutación en personas con síndrome de Myhre. El *SMAD4*, también llamado *DPC4*, es un gen de codificación de proteínas, lo que significa que desempeña un papel importante para ayudar al cuerpo a realizar las funciones necesarias.

**Genes:** Moléculas pequeñas dentro de nuestro cuerpo que proporcionan instrucciones que nos permiten crecer y vivir. El ADN es necesario para la creación de genes.

**Tejidos conectivos:** Soportan y conectan diferentes tejidos y órganos del cuerpo. Están distribuidos por todo el cuerpo.

**Fibrosis:** Fibrosis significa engrosamiento o cicatrización del tejido.

**Contractura:** Acortamiento y endurecimiento de músculos, tendones u otros tejidos.

**Estenosis:** Estrechamiento.

## 2. ¿Cómo se diagnostica y qué significa la genética?

Por lo general, el síndrome de Myhre se diagnostica a través de una prueba genética que confirma la mutación en el gen *SMAD4*. La prueba suele ser una secuencia del exoma completo o la secuenciación del genoma completo.

Sin embargo, a algunas personas con el síndrome de Myhre se les realizan pruebas de gen único para *SMAD4* u otros paneles multigénicos.

Para las pruebas genéticas, se toma una muestra (a menudo sangre o saliva) del paciente, que luego se analiza para buscar cualquier cambio en la secuencia de ADN\*. Debido a que el síndrome de Myhre es poco frecuente y que, a veces, los síntomas pueden ser sutiles, llegar a un diagnóstico puede ser un proceso largo.

Si cree que usted o su hijo pueden tener este síndrome, anime a su médico a explorar las pruebas genéticas o genómicas basadas en secuencias para confirmar su diagnóstico, ya que actualmente es la única forma precisa de diagnosticarlo. Las pruebas de cromosomas, a menudo denominadas cariotipo, no detectarán el síndrome de Myhre.

El síndrome de Myhre es causado por variantes en solo dos posiciones en el gen *SMAD4*; esto es parte de lo que hace que esta afección sea única.

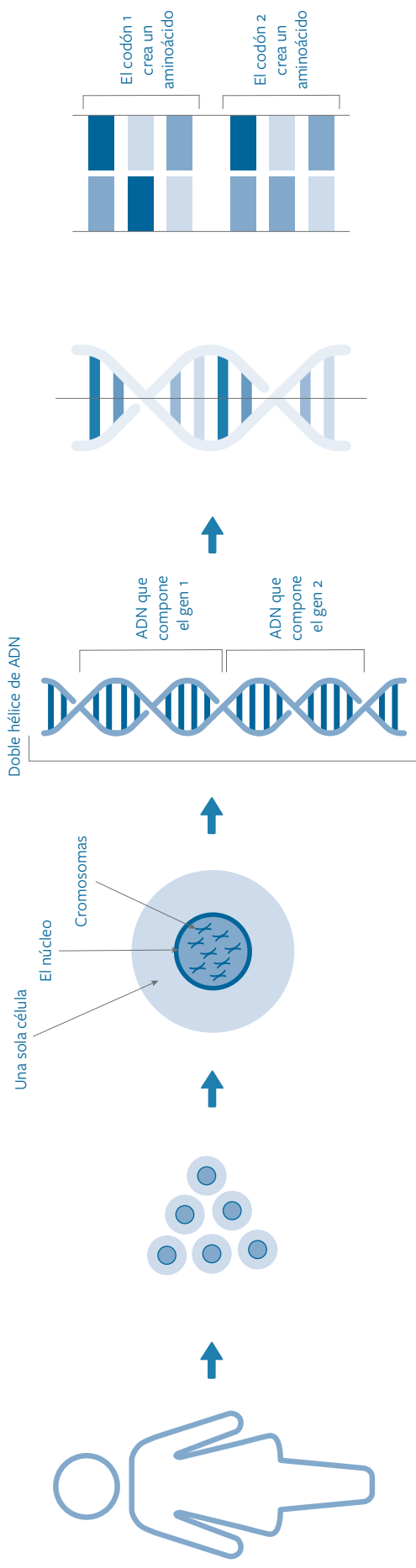
Una variante es un cambio permanente en la secuencia de ADN presente en cada célula del cuerpo.

En el síndrome de Myhre, las dos posiciones en las que ocurren estos cambios son 496 y 500 (estos números representan diferentes codones\* del gen).

Nuestro ADN contiene instrucciones para fabricar cada gen. Estas instrucciones le dicen al cuerpo qué aminoácidos se necesitan en cada posición para garantizar un funcionamiento adecuado dentro del cuerpo. Los aminoácidos son pequeñas moléculas biológicas que se unen para crear genes. A nivel molecular, cada aminoácido tiene su propia estructura única. El síndrome de Myhre se origina de una alteración en las instrucciones de nuestro ADN. ▶



## Entender el ADN



Nuestros cuerpos están formados por muchas células diminutas.

La imagen de arriba representa un grupo de células del cuerpo (cada círculo celeste es una célula). Los círculos azul marino dentro de cada célula representan el **núcleo**, una parte importante de la mayoría de las células.

El núcleo contiene nuestra información genética.

El núcleo almacena nuestra información genética en forma de **cromosomas**, que son piezas muy largas de ADN.

Los cromosomas están formados por hebras de **ADN estrechamente dispuestas**, como se muestra arriba. Este ADN a veces se denomina doble hélice. Diferentes grupos de la doble hélice crean diferentes **genes**.

La imagen de la derecha muestra una versión enderezada de la doble hélice. Cada cuadrado de color representa una pieza muy pequeña de ADN llamada **base**. Tres bases seguidas pueden crear un **codón**. Ciertos codones forman **aminoácidos** específicos dentro de nuestro cuerpo.

Una **mutación sin sentido** ocurre cuando una de las tres bases en un codón es atípica en comparación con las bases que se encuentran en un individuo sin Myhre. La ubicación e identidad de esta base atípica es lo que crea las diferentes **variantes** del síndrome de Myhre.

En el caso del síndrome de Myhre, las instrucciones están alteradas en el codón 496 o 500 dependiendo de la mutación: en lugar de tener el aminoácido normal en el codón 496 o 500 en el gen, se eligió un aminoácido diferente.

<b>Arg496Cys</b>	El aminoácido llamado Arginina fue sustituido por el aminoácido llamado Cisteína
<b>Ile500Val</b>	El aminoácido llamado Isoleucina fue sustituido por el aminoácido llamado Valina
<b>Ile500Thr</b>	El aminoácido llamado Isoleucina fue sustituido por el aminoácido llamado Treonina
<b>Ile500Met</b>	El aminoácido llamado Isoleucina fue sustituido por el aminoácido llamado Metionina
<b>Ile500Leu</b>	El aminoácido llamado Isoleucina fue sustituido por el aminoácido llamado Leucina

Las letras antes y después de este número de posición indican el cambio de aminoácido en ese lugar exacto dentro del gen. Hay una serie de cambios de aminoácidos diferentes con el síndrome de Myhre.

En la posición 496, solo hay un tipo de cambio de aminoácido: Arg496Cys. Esto significa que, en la posición 496, el aminoácido llamado arginina fue sustituido por el aminoácido llamado cisteína.

En la posición 500, hay varios cambios de aminoácidos (Ile500Val, Ile500Thr, Ile500Met e Ile500Leu). Esto significa que, en la posición 500, el aminoácido llamado isoleucina fue sustituido por el aminoácido llamado valina, treonina, metionina o leucina respectivamente.

Para ser más claros: el tipo de mutación que tenga una persona con síndrome de Myhre afectará el cambio de aminoácido. Por lo tanto, una persona con Ile500Val, solo tendrá la sustitución de valina y no la sustitución de treonina, metionina o leucina.

En este momento, no hay evidencia sustancial de que haya una diferencia entre las personas con síndrome de Myhre que tienen mutaciones en las posiciones 496 o 500. Sin embargo, los investigadores del síndrome de Myhre continúan estudiando este tema.

### Definiciones

**ADN:** el ácido desoxirribonucleico (abreviado como ADN) es la molécula que transporta la información genética para el desarrollo y funcionamiento de un organismo. Está compuesto por cuatro bloques de construcción y se traduce en el código de 20 letras de los aminoácidos, que son los bloques de construcción de las proteínas.

**Codón:** El ADN está dispuesto en un "código de codón o triplete". Un codón de tres bases de ADN codifica un bloque de construcción de proteína específico llamado aminoácido. Esto es importante para comprender cómo una variante en el ADN conduce a una proteína *SMAD4* anormal.





### 3. Diagnóstico y lo que viene después

La reacción ante un diagnóstico es algo muy personal. Mientras que algunos pueden sentirse aliviados por finalmente tener un diagnóstico confirmado, para otros puede ser abrumador.

Sabemos por las experiencias en la comunidad Myhre que las emociones cambian de un día para otro, pero en la Myhre Syndrome Foundation estamos con usted.

A continuación le ofrecemos algunas ideas y recursos que pueden ayudarlo en los primeros días y durante lo que viene después.

#### Cree un equipo (e identifique a un coordinador)

Dentro de la comunidad global de las personas con síndrome de Myhre, las experiencias en el momento del diagnóstico pueden variar mucho. Algunos ya tienen contacto con un genetista; otros recibieron el diagnóstico de su médico de familia o pediatra. Algunos pacientes buscan ayuda para realizar todas las citas iniciales con los especialistas; otros tienen poco o ningún apoyo.

Los especialistas en síndrome de Myhre han reconocido que el diagnóstico y la intervención tempranos con seguimientos regulares son esenciales. Asociarse con un médico o especialista puede mejorar la

atención que recibe, por lo que nuestra primera recomendación es **crear un equipo**.

- ¿Tiene un médico que coordine la atención?
- Si no lo tiene, ¿hay alguien que pueda asumir este papel por usted? Por ejemplo, puede hablar con un proveedor médico de confianza, como su médico de atención primaria o médico general, y preguntarles si lo apoyarán.
- El objetivo es crear un equipo de especialistas, pero tener un **coordinador**: un profesional médico que conozca la historia y que esté dispuesto a aprender sobre el síndrome de Myhre con usted.
- Informe a su coordinador sobre la investigación y los datos sobre el síndrome de Myhre (**consulte Actualizaciones clínicas sobre el síndrome de Myhre en la sección 5 en la página 13**) e invítelo a ver los videos.
- Consulte con su coordinador a quién debe contactar en una situación de emergencia: si es a él/ella, comprenda cuáles son las opciones "de guardia" para usted. Comparta los contactos de emergencia con sus familiares más cercanos.

En nuestro sitio web encontrará un Directorio de Médicos de Myhre; si no hay especialistas en su área, comuníquese con nosotros en [myhre@myhresyndrome.org](mailto:myhre@myhresyndrome.org) e intentaremos ayudarlo a conectarse. ▶



En nuestro sitio web encontrará un video llamado *PCP's Perspective: How To Create Your Home Team* by Dr. Matt Thompson (Punto de Vista del Médico de Atención Primaria: Cómo Crear Su Equipo Local por el Dr. Matt Thompson), que le explica cómo crear un equipo y le brinda consejos sobre cómo aprovechar al máximo su equipo.

## Equipo de atención para el síndrome de Myhre

La siguiente lista es una guía sobre quién podría formar parte de un equipo de atención para el síndrome de Myhre. Invitamos a todas las personas con síndrome de Myhre a ser proactivas y que pregunten qué exámenes físicos deben realizarse. Puede utilizar esta lista como guía para consultar con el contacto principal de su equipo médico.

Además de consultar la siguiente lista, comuníquese con las autoridades y oficinas locales para conocer con qué apoyo cuenta. El apoyo podría incluir asistencia para pagar facturas, equipo para su hogar, soporte tecnológico y recursos educativos que ahora están disponibles. ▶



<b>Genética</b>	estudio de genes, variación genética y herencia en los organismos
<b>Cardiología</b>	corazón
<b>Neumología</b>	pulmones
<b>Gastroenterología</b>	sistema digestivo
<b>Dermatología</b>	piel
<b>Ginecología</b>	órganos reproductores femeninos
<b>Urología</b>	incluye riñones, glándulas suprarrenales, uréteres, vejiga urinaria, uretra y órganos reproductores masculinos
<b>Endocrinología</b>	hormonas y glándulas y órganos endocrinos
<b>Oftalmología</b>	trastornos oculares
<b>Otorrinolaringología</b>	oídos, nariz y garganta
<b>Medicina del sueño</b>	estudios del sueño y medicación
<b>Reumatología</b>	enfermedades musculoesqueléticas y condiciones autoinmunes (enfermedad reumática)
<b>Nefrología e hipertensión</b>	enfermedades del riñón y presión arterial
<b>Neuropsicología</b>	cognición y comportamiento relacionados con el cerebro y el sistema nervioso
<b>Medicina física y rehabilitación</b>	restauración de la salud a través del ejercicio y la rehabilitación, puede ayudar con el ajuste de la silla de ruedas y otros equipos de adaptación
<b>Odontología</b>	salud bucal
<b>Fisioterapia</b>	fomento y mantenimiento de la movilidad
<b>Terapia ocupacional</b>	asistencia con problemas físicos, sensoriales o cognitivos
<b>Terapia del habla</b>	patólogo del lenguaje o terapeuta del habla y el lenguaje
<b>Terapia ABA</b>	el Análisis de Comportamiento Aplicado (ABA, por sus siglas en inglés) aplica la comprensión de cómo funciona el comportamiento a situaciones reales. El objetivo es incrementar los comportamientos que son útiles y reducir los que son dañinos o afectan el aprendizaje



## Citas y programación

La lista de especialistas y citas que debe programar puede ser abrumadora. Le recomendamos abordar la lista de la siguiente manera.

- Consulte las prioridades con su equipo de atención/coordinador de Myhre.
- Una recomendación de la Clínica del Síndrome de Myhre (**vea la sección 6 en la página 16**) es consultar a un cardiólogo en una etapa temprana para controlar la función cardíaca.
- Posteriormente, observe los síntomas (si los hay) y analice '¿qué necesita atención en este momento?'
- Analice con su médico la lista de especialistas y cree un plan. Después de una consulta inicial, el especialista le informará con qué frecuencia desea verlo.

En la sección de Recursos de este documento, encontrará plantillas útiles para realizar un seguimiento de los especialistas y la frecuencia de las citas.

## Consejos y sugerencias de la comunidad Myhre

1. Priorice su atención. Las citas pueden ser frecuentes y abrumadoras. Asegúrese de utilizar su tiempo en los temas más importantes y, si nada lo apremia, tómese un descanso. Asegúrese de tomarse un tiempo para disfrutar de la vida y respirar.
2. Antes de cada cita, revise las notas de la visita anterior. ¿Ha seguido todas las indicaciones? ¿Hay alguna prueba pendiente?
3. Imprima la lista de los medicamentos que toma usted o su ser querido. Incluya información sobre la dosis y guarde una copia en su bolso o billetera. La lista es útil para poder mostrarla en una visita pero también importante en una situación de emergencia donde el estrés nos puede afectar.
4. Cuando vea a un nuevo médico, infórmele sobre los videos y la orientación experta de los médicos de Myhre y ¡siga recordandoselo! Los médicos tienen muchos pacientes, así que sea proactivo en la educación de su equipo.
5. Infórmeles a su familia y amigos qué ayuda necesita. Esto podría ser práctico o emocional. Cuénteles su situación y dígales lo que necesita. Para algunos, eso podría significar pedirles a las personas que simplemente escuchen, no que encuentren soluciones. Para otros, podría ser una comida casera o una ayuda en la casa.



## 4. Pensar con anticipación

Los comentarios de nuestra comunidad indican que la planificación para el futuro es muy importante. A continuación encontrará áreas a tomar de en cuenta.

Esta no es una lista completa ni un consejo, sino que se basa en las experiencias que la comunidad Myhre ha compartido con nosotros. Incluiremos más detalles en nuestro sitio web.

### Proteger sus intereses o los intereses de su ser querido

Puede haber casos en los que usted o su ser querido no puedan expresar sus deseos directamente. Tener conversaciones sobre lo que es importante o las preferencias que usted o ellos tienen es una parte importante de un plan de atención. Hablar al respecto con anticipación en lugar de esperar hasta que surja una situación puede marcar una gran diferencia.

### Permisos de personal, salud y prestaciones

Dependiendo del país en el que viva, habrá diferentes normas y orientación sobre este tema, pero las áreas a considerar incluyen:

#### Acceso a prestaciones y asistencia social:

¿Qué prestaciones existen? ¿Hay consideraciones de edad que debe tener en cuenta a medida que su hijo avanza hacia la etapa adulta?

#### Acceso a la historia clínica:

Planifique con anticipación el acceso a la historia clínica de su hijo, ya que las edades en las que se obtienen historias clínicas independientes varían según el país.

### Planificación para el futuro

Asistencia financiera, vivienda y tutelas son áreas sobre las cuales nos han comentado los padres de la comunidad Myhre. Este tipo de planificación puede llevar tiempo, por lo que un primer paso podría ser analizar las opciones con su red de apoyo o con un profesional.



## 5. Apoyo de la Myhre Syndrome Foundation

En la MSF, estamos para apoyarlo. A continuación, encontrará información sobre las actualizaciones de la Clínica del Síndrome de Myhre, el financiamiento de la investigación y las formas en que podemos trabajar juntos para lograr el objetivo de encontrar tratamientos y, algún día, una cura.

### Actualizaciones clínicas sobre el síndrome de Myhre

La MSF cuenta con el apoyo de un equipo de médicos de Myhre de todo el mundo que se reúnen regularmente para analizar investigaciones y nuevos hallazgos y compartir conocimientos.

### Presentaciones en video de los especialistas en el síndrome de Myhre

En 2021, llevamos a cabo nuestra primera conferencia virtual: dos días con oradores que abarcaron muchos de los sistemas corporales a los que afecta el síndrome de Myhre. Entre esta conferencia y el contenido actualizado de nuestro evento Summer Seminars en 2022, se han producido 37 presentaciones en video.

Todos los videos están disponibles en más de 100 idiomas a través de la función de

subtítulos en YouTube. Si no sabe cómo usar esta función, hay muchos tutoriales disponibles.

### A continuación, le sugerimos algunos videos para comenzar.

- *Your Child (or You) Have Myhre Syndrome - Now What?* by Dr Angela Lin (*Su hijo [o usted] tiene el síndrome de Myhre. ¿Y ahora qué?* por la Dra. Angela Lin)
- *Cardiology: The Heart of Myhre Syndrome* by Dr Mark Lindsay (*Cardiología: el corazón de personas con el síndrome de Myhre* por el Dr. Mark Lindsay)
- *Myhre Clinic Update* - Dr Angela Lin (*Actualización de la Clínica del Síndrome de Myhre* - Dra. Angela Lin)
- *Ear, Nose & Throat* - Dr Michael Cohen (*Oídos, nariz y garganta* - Dr. Michael Cohen)

### Financiamiento a través de Subvenciones de la MSF

En 2022, la MSF otorgó \$150,000 en subvenciones de investigación para avanzar en el conocimiento del síndrome de Myhre.

El primero en recibir una subvención fue el Dr. Bert Callewaert de la Universidad de Ghent, Bélgica. Su equipo utilizará el pez cebra como modelo para probar posibles opciones de tratamiento.

Los segundos en recibir una subvención fueron la Dra. Angela Lin y el Dr. Mark Lindsay del Hospital General de Massachusetts, ►



Boston. Su equipo utilizará un ratón como modelo para examinar lo que le sucede al corazón con el síndrome de Myhre y luego explorará formas de mejorar el tratamiento y prevenir la progresión de cualquier síntoma.

Esté atento a las actualizaciones de los avances de la investigación en nuestro sitio web y suscríbase a nuestro boletín mensual para recibir noticias directamente en su correo electrónico.

### Registro de pacientes

Inscribirse en el Registro de Pacientes con Síndrome de Myhre en CoRDS (Coordination of Rare Diseases at Sanford) es una de las formas más efectivas de ayudar en la investigación y el tratamiento clínico de las personas que viven con el síndrome de Myhre.

El Registro de Pacientes con Síndrome de Myhre es una base de datos confidencial en línea con información estandarizada sobre personas con síndrome de Myhre.

Al compartir su historial de diagnóstico y tratamiento, puede ayudar a proporcionar a los investigadores los datos necesarios para realizar la investigación.

Si también nos permite ver sus datos anónimos en la MSF (una simple casilla de verificación), podemos proporcionar a la comunidad actualizaciones útiles sobre los síntomas. Puede ver los datos en la sección Recursos.

### Apoyo mutuo

Nuestro principal objetivo es apoyar a la comunidad Myhre y garantizar que todos expresen sus opiniones y se sientan escuchados. Usted puede ser una de las

pocas personas dentro de su país afectadas por el síndrome de Myhre, y esto puede hacer que se sienta solo. Estamos aquí para ayudarlo a sentirse apoyado y para hacer recorrer este camino juntos.

Ser parte de una comunidad tan poco común significa que es difícil atraer la atención de la comunidad médica y de investigación, pero unidos nuestra voz es fuerte. Juntos podemos marcar una gran diferencia para todas las personas que viven con el síndrome de Myhre. Puede participar de diferentes formas...

### Hora del café virtual de Myhre

Esté atento a la información sobre las reuniones virtuales donde los miembros de la comunidad internacional de Myhre se reúnen para presentarse y charlar. Estas sesiones informales son una oportunidad para hacer preguntas sobre las experiencias de los demás y generar conexiones más profundas.

### Comunidad de Myhre

Existen varias comunidades en las redes sociales que son independientes de la MSF, pero ofrecen un lugar para compartir actualizaciones y experiencias con un grupo que sabe por lo que está pasando y que está ahí para brindarle apoyo.

### Recaudación de fondos

Somos pocos. Eso significa que necesitamos financiar nuestra propia investigación para obtener respuestas y apoyar a nuestra comunidad. Generosas donaciones han financiado las primeras subvenciones de investigación, pero debemos hacer más y debemos hacerlo hoy. Myhre es una condición progresiva por lo que debemos actuar ahora. Le presentamos algunas sugerencias sobre cómo ayudar. ►



- Organice una recaudación de fondos para explicar qué es el síndrome de Myhre y por qué debemos actuar ahora.
- Pida a sus amigos y familiares que organicen una recaudación de fondos; ellos tienen una red de muchas más personas que podrían ayudar. No tenga miedo de pedir.
- Contribuya con una donación si está en condiciones de hacerlo. Proponemos que las donaciones sean mensuales para poder planificar de manera efectiva.
- Donaciones planificadas: ¿Myhre podría ser parte de su planificación patrimonial?

### Investigación

Esté atento a las formas en que puede participar en la investigación sobre el síndrome de Myhre. No siempre es necesario que la institución de investigación lo vea en persona.

Compartir historias clínicas y resultados de laboratorio es muy útil para los equipos de investigación. Visite nuestro sitio web con regularidad y envíe un correo electrónico a [myhre@myhresyndrome.org](mailto:myhre@myhresyndrome.org) si desea obtener más información.

## Mantenerse en contacto

### Boletines

Enviamos un boletín mensual con actualizaciones y novedades. Regístrese en la parte inferior de nuestra página de inicio en [www.myhresyndrome.org](http://www.myhresyndrome.org).

### Redes sociales

Apóyenos dando Me gusta, compartiendo y comentando nuestras publicaciones para darnos visibilidad. Cuanto más apoye a la MSF, mayor será nuestra audiencia.



[facebook.com/  
myhresyndromefoundation](https://facebook.com/myhresyndromefoundation)



[instagram.com/  
myhresyndromefoundation](https://instagram.com/myhresyndromefoundation)



[myhre syndrome  
foundation](https://myhresyndrome.foundation)



[@myhresyndrome](https://twitter.com/myhresyndrome)

## Preséntese

Nos encanta saber de la comunidad Myhre. Envíenos un correo electrónico y preséntese o háganos saber cómo podemos ayudarlo. Estamos aquí para ayudarlo: [myhre@myhresyndrome.org](mailto:myhre@myhresyndrome.org)



## 6. Clínica del síndrome de Myhre

El Hospital General de Massachusetts (MGH) en Boston es sede de la Clínica del Síndrome de Myhre. La MSF no está afiliada directamente a esta clínica, pero seguimos siendo un socio orgulloso de este equipo que comparte el objetivo común de ayudar a las personas con Myhre a vivir sus vidas al máximo.

La Clínica del Síndrome de Myhre, codirigida por la Dra. Angela Lin y el Dr. Mark Lindsay, es una clínica de múltiples especialidades que ha atendido a más de 40 pacientes. El equipo comparte los hallazgos sobre la progresión y los síntomas de Myhre en casi todos los sistemas de órganos. Puede encontrar presentaciones en video sobre la Clínica del Síndrome de Myhre en nuestro sitio web.

Sabemos que visitar la Clínica del Síndrome de Myhre en persona no siempre es una opción. Sin embargo, una vez que haya recibido un diagnóstico, lo invitamos a que se comuniqué con el equipo de MGH para que estén al tanto de su diagnóstico y puedan comunicarse con su equipo de atención si es necesario.

Una opción alternativa a la visita presencial es una Segunda Opinión en Línea donde usted realiza preguntas específicas para la consulta. El proceso incluye la participación de su médico local, quien proporcionará información médica y la historia clínica. Después de revisar la historia clínica, el especialista que seleccionó para la segunda opinión hará un informe completo dentro de las dos semanas. Esto puede ser particularmente útil si se está considerando un plan de atención o procedimiento específico.

Puede encontrar más información en: [www.massgeneral.org/children/myhre-syndrome](http://www.massgeneral.org/children/myhre-syndrome) y <https://www.massgeneral.org/second-opinions>



# Myhre Syndrome Foundation

## Registro de Pacientes en CoRDS

Actualización de Marzo de 2022

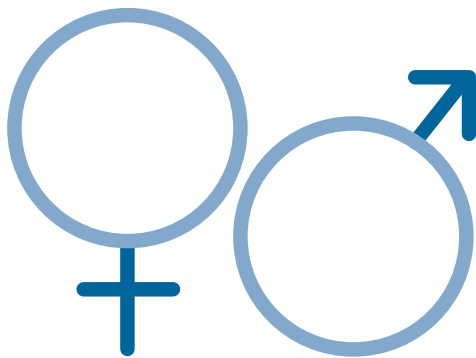
### Participantes de:

**13 países en los 5 continentes**

Incluidos Argentina, Australia, Canadá, Francia, Alemania, Israel, Italia, Países Bajos, Noruega, España, Reino Unido y Estados Unidos.



Tamaño de la muestra: 67



### Participantes del registro:

**61 % mujeres**  
**39 % hombres**

Tamaño de la muestra: 62

### Edad de diagnóstico:

0-5: **45.1 %**  
6-10: **29.4 %**  
11-20: **19.6 %**  
21-30: **2.0 %**  
31+: **3.9 %**

Tamaño de la muestra: 51



¡Gracias a todos los participantes del registro!

Para obtener más información, visite: [www.myhresyndrome.org/patient-registry](http://www.myhresyndrome.org/patient-registry)

# Myhre Syndrome Foundation

## Registro de Pacientes en CoRDS

Actualización de Marzo de 2022

El síndrome de Myhre es causado por un cambio en el gen **SMAD4**. Se han informado cuatro variantes o cambios genéticos.

### De los encuestados que conocían su variante:

el **51.4 %** tenía Ile500Val

el **31.4 %** tenía Arg496Cys

el **11.4 %** tenía Ile500Thr

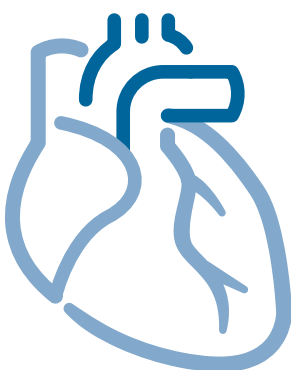
el **5.7 %** tenía Ile500Met



Tamaño de la muestra: 35

---

El **55 %** de los participantes del registro informaron tener una o más afecciones cardíacas.



### De los encuestados:

el **56 %** tiene “estenosis arterial” (término no específico)

el **50 %** tiene hipertensión

el **47 %** tiene un defecto cardíaco congénito

el **6 %** tiene miocardiopatía

el **3 %** tiene enfermedad pericárdica

Tamaño de la muestra: 58

¡Gracias a todos los participantes del registro!

Para obtener más información, visite: [www.myhresyndrome.org/patient-registry](http://www.myhresyndrome.org/patient-registry)

# Myhre Syndrome Foundation

## Registro de Pacientes en CoRDS

Actualización de Marzo de 2022

Las personas con síndrome de Myhre informaron las siguientes características/anomalías esqueléticas:

**88 %** baja estatura

**10 %** escoliosis

**82 %** rango de movimiento limitado

**39 %** huesos largos acortados

**57 %** braquidactilia



**14 %** calvaria gruesa

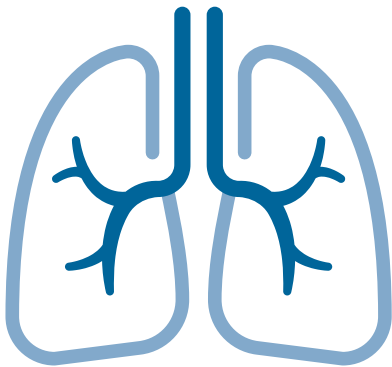
**6 %** hemivértebra

**10 %** vértebras fusionadas

**25 %** membrana interdigital

**71 %** manos y pies pequeños

Tamaño de la muestra: 51



El **57 %** de los participantes del registro reportaron afecciones respiratorias que incluyen:

- Asma
- “Enfermedad pulmonar restrictiva” (término no específico)
- Estenosis de laringe y/o traquea
- Apnea obstructiva del sueño
- Estenosis subglótica

Tamaño de la muestra: 56

Casi **2/3** de los participantes del registro reportaron pérdida auditiva. Se han informado casos de pérdida auditiva neurosensorial, conductiva y mixta en personas con síndrome de Myhre.



Tamaño de la muestra: 55

¡Gracias a todos los participantes del registro!

Para obtener más información, visite: [www.myhresyndrome.org/patient-registry](http://www.myhresyndrome.org/patient-registry)

# Interpretación del Paciente y la Familia del **GeneReviews** **2022**



# Interpretación del Paciente y la Familia del GeneReviews 2022

En esta sección del Manual para el Paciente y la Familia del Síndrome de Myhre, ofrecemos una mirada más detallada a cada sistema del cuerpo y usamos la información de GeneReviews para describir cómo se ve afectado cada sistema.

La compilación de GeneReviews sobre el síndrome de Myhre recoge lo que se sabe sobre la base de la experiencia clínica y la investigación. GeneReviews hace referencia a una serie de artículos que brindan información clínicamente relevante y médicamente accionable para condiciones hereditarias en un formato de estilo de revista estandarizado. Cubre diagnóstico, manejo y asesoramiento genético para los pacientes y sus familias. Cada capítulo de GeneReviews está escrito por uno o más expertos en la afección o enfermedad específica y pasa por un riguroso proceso de edición y revisión por pares antes de publicarse en línea.

Los Myhre Syndrome GeneReviews, publicados por primera vez en 2017, son ampliamente leídos por médicos, otros profesionales médicos y consumidores (pacientes y familias) como guía de diagnóstico y manejo. Esto no sustituye el consejo médico. Consulte a su médico si tiene alguna pregunta.

**Las secciones del documento original de GeneReviews 2022 que revisaremos son las siguientes:**

- Resumen
- Pruebas de Diagnóstico del Síndrome de Myhre
- Características Clínicas/Tratamiento/Manejo de los Síntomas
- Prevención de Complicaciones Secundarias

GeneReviews amablemente nos ha dado permiso para crear esta versión familiar de la versión actualizada de 2022 de la revisión del síndrome de Myhre. No participarán en ninguna traducción posterior de la información. Esto no pretende ser una interpretación literal (palabra por palabra). Nos tomamos la libertad de omitir algunas áreas repetidas. Esperamos sinceramente que esta información le brinde orientación y apoyo en su viaje con el síndrome de Myhre.

**Recuerde que no todas las personas afectadas por Myhre tendrán todos estos problemas clínicos. Busque asesoramiento médico para discutir cualquier inquietud con su proveedor de atención primaria o con el especialista correspondiente.**

Si desea revisar el artículo de la revista en su totalidad, aquí está el enlace:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK425723/>



## Resumen

El síndrome de Myhre es un trastorno del tejido conectivo. **El tejido conectivo sostiene, protege y da estructura a otros tejidos y órganos del cuerpo, como las articulaciones y la piel.**

Algunos ejemplos de tejido conectivo incluyen huesos, sangre, cartílago y piel. Debido a que estos tejidos son parte de todos los sistemas de órganos del cuerpo, muchos especialistas pueden participar en el cuidado de un paciente de Myhre.

Para una persona con síndrome de Myhre, son comunes los rasgos faciales característicos y, a veces, están presentes en la infancia. Estas características a menudo pueden ser más difíciles de reconocer en un niño más pequeño y se vuelven más fáciles de notar a medida que la persona cumple años. La baja estatura y la pérdida de la audición pueden desarrollarse con el tiempo, así como los hallazgos muy distintivos (y, a menudo, graves) del síndrome de Myhre, que incluyen rigidez articular, pulmón restrictivo, enfermedad cardiovascular, fibrosis progresiva y proliferativa y engrosamiento de la piel.

**La proliferación (sobrecrecimiento) del tejido conjuntivo puede ocurrir espontáneamente o después de una lesión o cirugía.** Por ejemplo, el tejido cicatricial puede seguir engrosándose después de que la lesión se haya curado o cuando se haya completado la cirugía.

Cada persona con síndrome de Myhre es única. No todas las personas tienen todas las características. Sin embargo, la mayoría de personas tienen muchos de los rasgos característicos cuando son adultos, ya que esta es una condición progresiva.

**Las áreas que comúnmente están involucradas en el síndrome de Myhre pueden incluir:**

- **Cardiovascular** (corazón y vasos sanguíneos)
- **Sistema respiratorio** (red de órganos y tejidos que le ayudan a respirar)
- **Sistema gastrointestinal** (vía de paso del sistema digestivo que va desde la boca hasta el ano)
- **Cutánea** (piel)
- **Neuropsicológico** (salud mental, emocional y conductual, así como cognitiva que incluye el pensamiento, el razonamiento y la memoria relacionados con el cerebro)
- **Sistema Musculoesquelético** (huesos, músculos y articulaciones)
- **Sistema Inmunológico** (protege contra bacterias, virus y hongos)
- **Sistema Oftalmológico** (ojo y visión)
- **Audición**
- **Sistema Endocrino** (hormonas y glándulas relacionadas)
- **Neoplasia** (crecimiento anormal y descontrolado de células o tejidos en el cuerpo) ▶



Aunque en este momento no existe un tratamiento/medicamento genético especial para el síndrome de Myhre (como la terapia génica), por lo general podemos tratar los síntomas con medicamentos utilizados para personas sin el síndrome de Myhre, como la presión arterial alta.

Si la evaluación de los síntomas o si un problema médico requiere un procedimiento, el especialista debería tener cuidado para prevenir y limitar cualquier daño al tejido (en particular, a los vasos sanguíneos y a las vías respiratorias). El manejo médico incluye monitorear una mayor cantidad de características que incluyen (pero no se limitan a) el crecimiento, la respiración, el sueño, la capacidad de movimiento y ejercicio, la micción, las heces, la audición, el desarrollo del habla y el lenguaje, el progreso intelectual, la educación y los problemas de conducta.

**Comuníquese a todos los miembros de su equipo de atención que limitar la lesión de los tejidos es el paso preventivo más importante para la mayoría de las personas con síndrome de Myhre. Sin embargo, muchas formas de fibrosis (engrosamiento o cicatrización del tejido) no están bajo el control de la persona con síndrome de Myhre. Cuando se desarrollan, la persona o los padres no deben sentirse responsables.**





# Pruebas de Diagnóstico del Síndrome de Myhre

El diagnóstico del síndrome de Myhre se realiza después de que un problema clínico recomienda realizar una prueba de secuenciación basada en ADN especializada que identifica una variante patogénica (un cambio también conocido como mutación) en el gen *SMAD4*.

La variante patógena generalmente ocurre por casualidad y es nueva en la familia (a menudo denominada "de novo"). Sin embargo, algunas personas con la variante (p.Arg496Cys) han transmitido esta variante patógena a sus hijos. En esos casos, un padre con síndrome de Myhre ha tenido un hijo con síndrome de Myhre. Consulte la parte inicial de este manual para obtener más información sobre genética.

## **Los médicos que pueden participar tanto antes como después de las pruebas genéticas son:**

**Genetistas clínicos:** Son médicos que se especializan en diagnóstico genético y atención a pacientes de todas las edades. Después de realizar el diagnóstico del síndrome de Myhre, también brindan orientación y hacen recomendaciones médicas para que las sigan las familias y los proveedores de atención primaria.

**Consejero genético:** Este es un profesional que evalúa el riesgo individual o familiar de una variedad de condiciones hereditarias, como trastornos genéticos y defectos de nacimiento. El consejero genético no examina a una persona pero, a menudo, ayuda a explicar los resultados de las pruebas genéticas y ayuda a los genetistas clínicos a coordinar las pruebas genéticas.

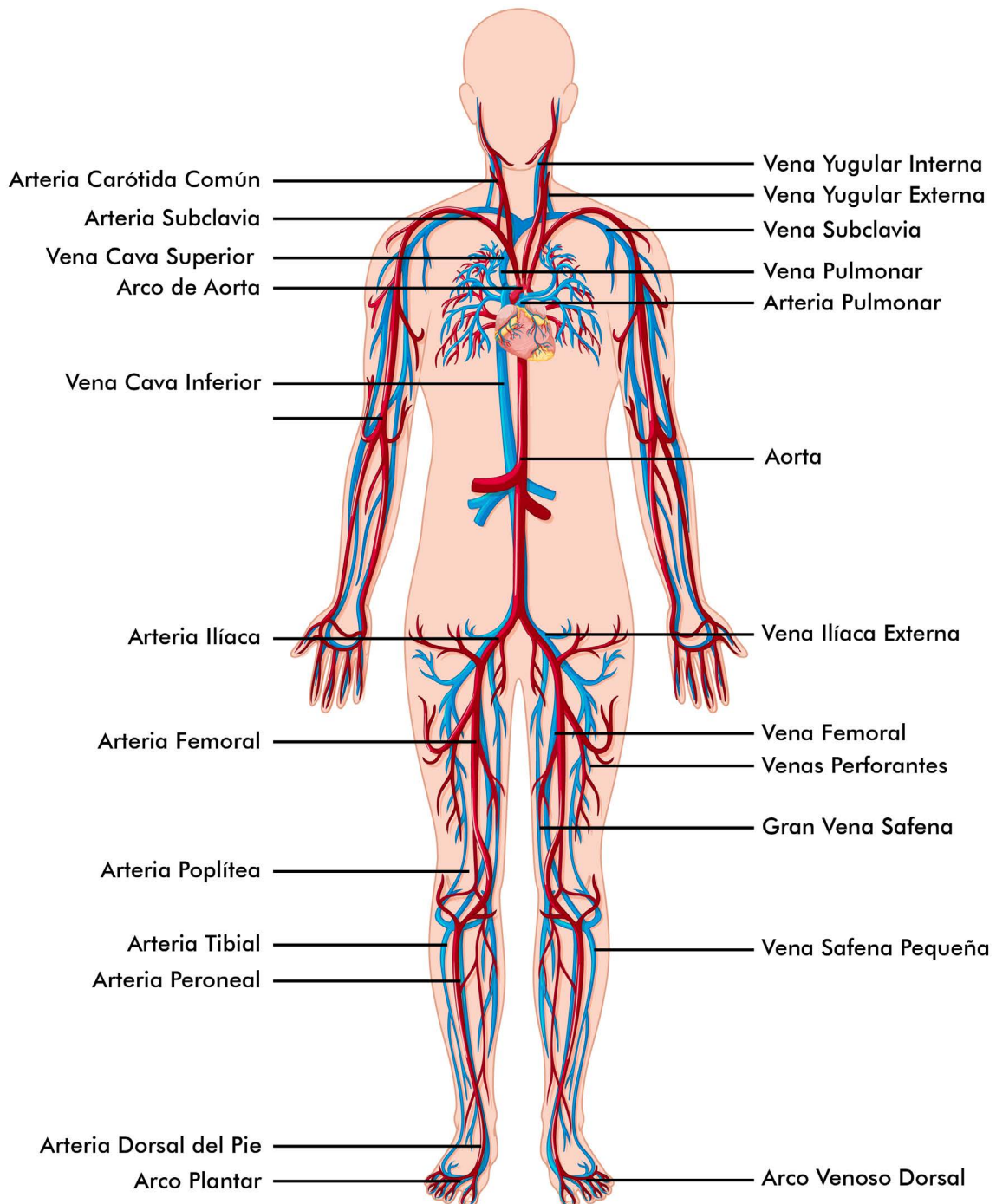


Características Clínicas/Tratamiento/Manejo de los Síntomas

# Sistema Cardiovascular

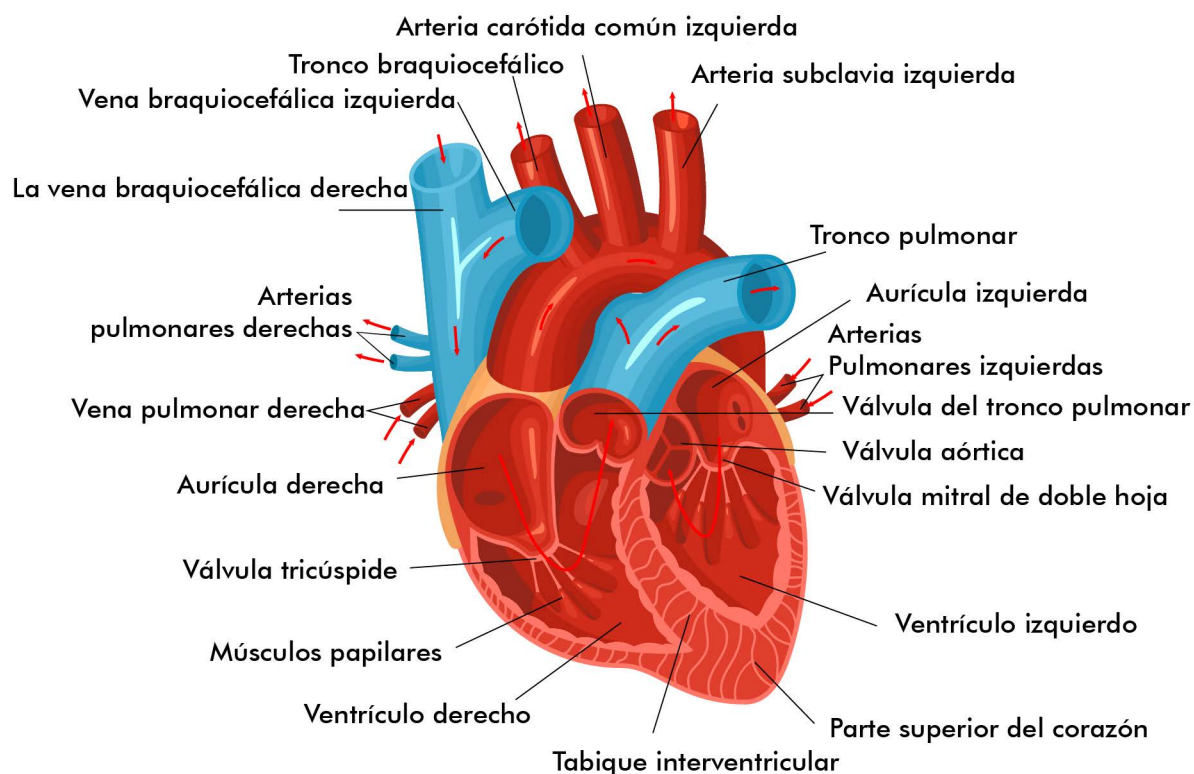
## Corazón y vasos sanguíneos

### SISTEMA CIRCULATORIO



## Características Clínicas/Tratamiento/Manejo de los Síntomas

## CIRCULACIÓN DE LA SANGRE EN EL CORAZÓN



## Características Clínicas

## Anomalías Estructurales del Corazón

**Cardiopatías coronarias congénitas (CHD, por sus siglas en inglés):** Estas cardiopatías se forman en la vida fetal y están presentes al nacer o poco tiempo después. Los CHD son generalmente sencillos. Las cardiopatías coronarias congénitas complejas generalmente no se observan en personas con síndrome de Myhre, excepto en algunas personas que han tenido Tetralogía de Fallot (TOF).

Los CHD incluyen lo siguiente:

- **Un defecto del tabique atrial (ASD, por sus siglas en inglés):** Un defecto cardíaco en el que hay un orificio en la pared (tabique) que divide las cámaras superiores (aurículas) del corazón.
- **Un defecto del tabique ventricular (CIV):** Un defecto cardíaco en el que hay un orificio en la pared (tabique) que separa las dos cámaras inferiores (ventrículos) del corazón.
- **Conducto arterioso persistente (PDA, por sus siglas en inglés):** Un defecto cardíaco en el que hay un vaso sanguíneo (conducto) que conecta la aorta y la arteria pulmonar. ▶

## Características Clínicas/Tratamiento/Manejo de los Síntomas

Es normal en un feto, pero puede persistir de manera anormal después del nacimiento de un niño.

- **Los defectos obstructivos del corazón izquierdo incluyen:**
  - **coartación aórtica yuxtaductal:** la coartación (estrechamiento) ocurre con mayor frecuencia en una porción corta de la aorta cerca del conducto y, por lo tanto, se denomina coartación "yuxtaductal".
  - **estrechamiento de la aorta de segmento largo:** estrechamiento de la aorta descendente o abdominal que suele ser leve pero puede ser más grave.
  - **estenosis de la válvula aórtica:** la válvula entre la cámara inferior izquierda del corazón y la arteria principal del cuerpo (aorta) puede estrecharse y no abrirse por completo.
  - **estenosis de la válvula mitral:** un estrechamiento de la válvula mitral del corazón que puede no abrirse correctamente, bloqueando el flujo de sangre hacia la cámara de bombeo principal del corazón (ventrículo izquierdo).
  - Menos comunes son los defectos obstructivos del lado derecho, como la estenosis de la válvula **pulmonar** (estrechamiento de la válvula del corazón que permite que la sangre fluya desde el lado derecho del corazón a los pulmones) y la estenosis de **la rama de la arteria pulmonar** (estrechamiento de algunas de las partes de las arterias pulmonares que llevan la sangre del corazón a los pulmones)

### Problemas Cardíacos Adquiridos

**A diferencia de las CHD, algunos problemas cardíacos ocurren después del nacimiento, generalmente después de la adolescencia y en la edad adulta. Pueden ser progresivos (desarrollarse gradualmente o con el tiempo). Muchos persisten y no desaparecen.**

Algunos pueden empeorar después de la instrumentación (el uso de herramientas, dispositivos o aparatos en el tratamiento de un paciente).

- **Enfermedad pericárdica:** el pericardio es un saco de tejido delgado que rodea el corazón. La enfermedad pericárdica puede presentarse como un derrame (líquido) a corto plazo o recurrente, o como crónico (persistente durante mucho tiempo o recurrente). En raras ocasiones, en la forma más grave, puede progresar a pericarditis constrictiva en la que el saco pericárdico se vuelve grueso y rígido y restringe el llenado del corazón; esto requiere una intervención quirúrgica.
- **Miocardiopatía restrictiva (RCM, por sus siglas en inglés):** una forma de enfermedad del músculo cardíaco (miocardiopatía) en la que las cavidades del corazón se vuelven rígidas con el tiempo. Esta condición afecta el músculo cardíaco, lo que dificulta el bombeo de sangre por todo el cuerpo y los pulmones. La miocardiopatía restrictiva es el tipo menos común en la población general y puede ser difícil de diagnosticar. Puede pasarse por alto ▶



## Características Clínicas/Tratamiento/Manejo de los Síntomas

a menos que se realice un cateterismo cardíaco. Este es un procedimiento invasivo para examinar qué tan bien está bombeando su corazón y requiere la inserción de un catéter en un vaso sanguíneo grande que conduce a su corazón. Esto mide la hemodinámica que se refiere a las presiones del corazón y la oxigenación.

- **La pericarditis constrictiva** (pericardio rígido y grueso) y la miocardiopatía restrictiva (músculo cardíaco rígido) pueden presentarse de manera similar. Difieren en causa y tratamiento. Los médicos deben ser conscientes de las diferencias y realizar las pruebas de forma adecuada.
- **Hipertensión sistémica:** se refiere a la presión arterial alta en las arterias que transportan la sangre desde el corazón hasta los tejidos del cuerpo.
- **Hipertensión pulmonar:** se refiere a la presión arterial alta en las arterias de los pulmones y provoca estrés en el lado derecho del corazón. Se ha informado con poca frecuencia, lo que puede reflejar evaluaciones limitadas, informes en la literatura médica o la tendencia de los artículos de revistas médicas a informar sobre pacientes más jóvenes. La hipertensión pulmonar puede ser más común con el envejecimiento.
- **Estenosis vascular periférica:** una afección circulatoria en la que los vasos sanguíneos estrechados reducen el flujo de sangre a las extremidades. Puede afectar a las arterias renales (riñón) o celíacas. La arteria celíaca es un vaso sanguíneo que se ramifica desde la aorta y ayuda a enviar sangre a ciertos órganos (p.ej., estómago, hígado, etc.). Ambos afectan el flujo de sangre a las extremidades.

### Tratamiento

Actualmente, no hay evidencia de que el manejo de problemas específicos en el síndrome de Myhre difiera del cuidado cardíaco estándar. Si bien algunos procedimientos son inevitables y necesarios para la supervivencia en la infancia, se debe evitar la instrumentación innecesaria (el uso de herramientas quirúrgicas) ya que el traumatismo asociado al tejido puede inducir estenosis (estrechamiento) y una respuesta tisular de tipo cicatricial, exclusiva del síndrome de Myhre. Los riesgos y beneficios de cualquier procedimiento deben discutirse a fondo con el cardiólogo y con el cirujano cardiotorácico.

### Manejo de los Síntomas

**Todas las personas con síndrome de Myhre deben recibir un seguimiento por un cardiólogo que reconozca que su paciente tiene una condición rara que requiere atención especial. Los niños deben recibir seguimiento por un cardiólogo pediátrico.**

Se debe realizar un ecocardiograma o “eco” con doppler (una ecografía no invasiva del corazón) en el momento del diagnóstico. Los ecocardiogramas posteriores deben realizarse cada uno a tres años en pacientes cuyos primeros ecocardiogramas fueron normales. Se ►



## Características Clínicas/Tratamiento/Manejo de los Síntomas

debe obtener la medición de la presión arterial de la parte superior e inferior del cuerpo de referencia.

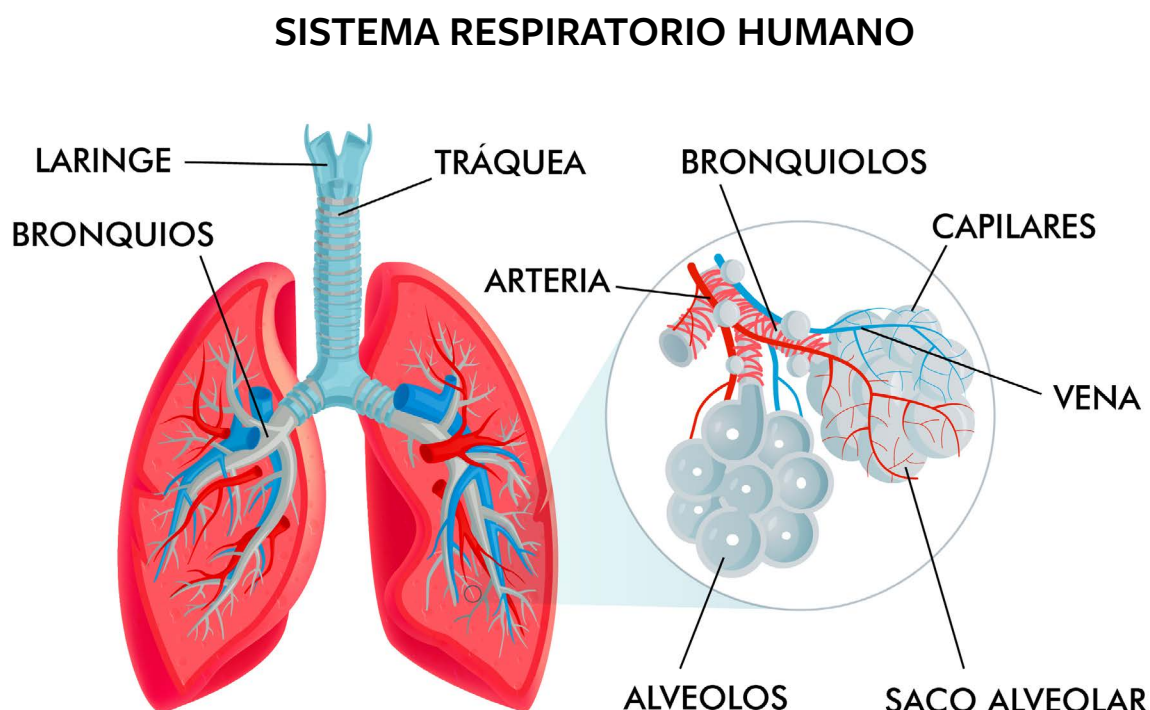
Las personas que presentan hallazgos cardiovasculares anormales en el momento del diagnóstico inicial deben considerar estudios de imagen más extensos dada la naturaleza progresiva de Myhre. Un ejemplo es una MRI (imágenes por resonancia magnética), que es una técnica de imágenes médicas que utiliza ondas de radio para producir imágenes detalladas de casi todas las estructuras internas del cuerpo humano (incluidos los órganos, huesos, músculos y vasos sanguíneos). Si bien las resonancias magnéticas generalmente no son invasivas ni dolorosas, a veces un prestador de servicios médicos puede ordenar una "con contraste" que requiere una vía intravenosa a través de la cual se inyectará un tinte para obtener una mejor imagen de las estructuras del corazón para explicar cualquier síntoma u otros hallazgos.

Para obtener una buena imagen de la aorta, se puede usar MRA (angiografía por resonancia magnética) o CTA (angiografía por tomografía computarizada). Si un niño tiene una anomalía en el corazón o en la aorta, un cardiólogo pediátrico debe realizar un seguimiento y brindar atención centrada en el paciente. Para los adultos diagnosticados con un problema del corazón o de la aorta, un cardiólogo familiarizado con la cardiopatía congénita del adulto (ACHD, por sus siglas en inglés) debe proporcionar un seguimiento.



# Sistema respiratorio

Red de órganos y tejidos que le ayudan a respirar



## Características Clínicas

Los problemas respiratorios están influenciados por varios factores o causas.

- **Estrechamiento de las vías respiratorias:** generalmente involucra la laringe y la tráquea, incluye estenosis subglótica (un estrechamiento de las vías respiratorias debajo de las cuerdas vocales y arriba de la tráquea) que puede ocurrir poco después del nacimiento o más tarde. Se sospecha que algunos tipos de intubaciones, si son repetidas y severas, pueden conducir a este problema. Menos común es el estrechamiento de las vías respiratorias superiores (cavidades nasales, cavidad oral, faringe y laringe).
- **Estenosis coanal:** estrechamiento de una parte específica del conducto nasal detrás de la nariz.
- **Enfermedad pulmonar restrictiva:** comúnmente vista en personas con síndrome de Myhre. Puede ocurrir por problemas relacionados con los propios pulmones o por una menor elasticidad (flexibilidad) de la pared torácica. A veces, se diagnostica asma en personas con el síndrome de Myhre, pero a menudo hay “algo más” que el asma típica. Con **la enfermedad pulmonar restrictiva**, los pulmones no se expanden por completo. ▶



## Características Clínicas/Tratamiento/Manejo de los Síntomas

Con **la enfermedad pulmonar obstructiva**, los pulmones no expulsan el aire por completo. Ambas condiciones pueden causar dificultad para respirar, intolerancia al ejercicio y, cuando son graves, bajo nivel de oxígeno en la sangre.

### Tratamiento

Debido al estrechamiento traqueal, algunas personas con síndrome de Myhre han requerido una traqueotomía a largo plazo, que es un procedimiento quirúrgico que crea una abertura en el cuello que se abre hacia el tubo de aire (tráquea). El estrechamiento de las vías respiratorias no se entiende completamente. Se sospecha que puede ser un defecto congénito o consecuencia de muchas intubaciones traumáticas (**la intubación es un procedimiento en el que se inserta un tubo en las vías respiratorias de una persona. El tubo mantiene la tráquea abierta para que el aire pueda pasar y la persona pueda respirar por sí misma o con la ayuda de una máquina (ventilador).**

Para evitar una intubación traumática, informe al médico y al anestesiólogo que los expertos en el síndrome de Myhre recomiendan usar un tubo endotraqueal sin manguito más pequeño.

Debe evitarse la cirugía/intubación traqueal electiva (no completamente médicamente necesaria).

### Manejo de los Síntomas

Si una persona se queja de dificultad para respirar, se debe controlar la saturación de oxígeno (nivel de oxígeno en la sangre). Si es bajo, se debe proporcionar tratamiento. Esto puede incluir oxígeno o medicamentos en aerosol.

Las pruebas de función pulmonar (PFT, por sus siglas en inglés) deben completarse anualmente o con mayor frecuencia según sea necesario para los adultos. Los PFT se refieren a una variedad de pruebas de respiración que miden qué tan bien están funcionando sus pulmones. Los niños que pueden cooperar con las pruebas y recibir instrucciones, a menudo mayores de seis años, también deben someterse a estas pruebas.

Se debe considerar la evaluación del estrechamiento de las vías respiratorias superiores (tráquea/garganta) en función de síntomas como respiración ruidosa, ronquidos intensos, aumento del trabajo para respirar y bajo nivel de oxígeno en la sangre. Un neumólogo o un otorrinolaringólogo (ENT, por sus siglas en inglés) puede evaluar el estrechamiento de las vías respiratorias mediante el método menos invasivo (menos dañino o traumático para el cuerpo) cuando pueden existir signos de obstrucción de las vías respiratorias superiores.

Los neumólogos también pueden evaluar los pulmones en busca de evidencia de enfermedad pulmonar restrictiva y obstructiva mediante la medición de la saturación de oxígeno, pruebas de función pulmonar, radiografías de tórax y, en ocasiones, imágenes más avanzadas de los pulmones.

Las personas con el síndrome de Myhre y sus familiares cercanos no deben fumar ni vapear.



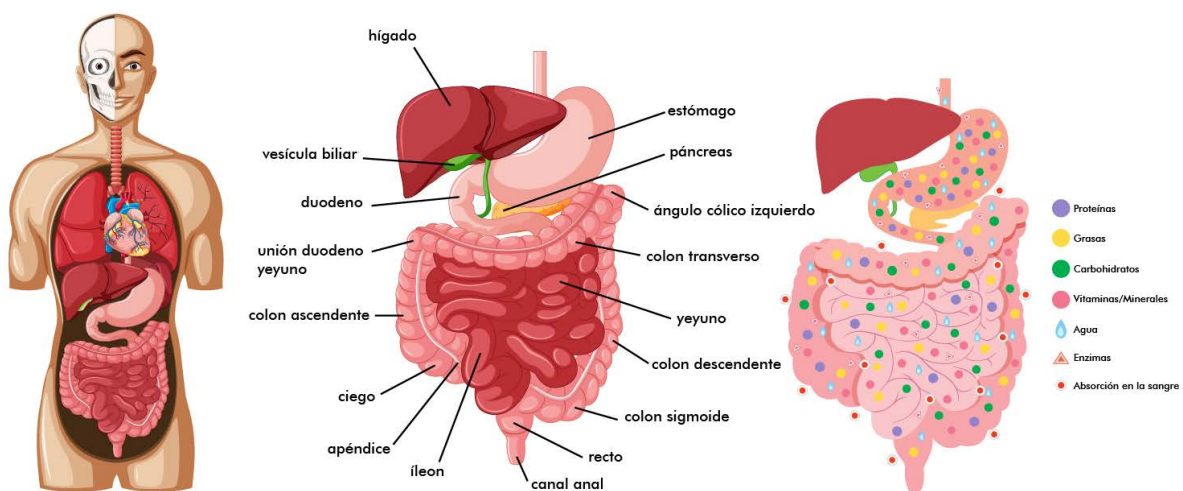


## Características Clínicas/Tratamiento/Manejo de los Síntomas

# Gastrointestinal

Vía de paso del sistema digestivo que va desde la boca hasta el ano

## SISTEMA DIGESTIVO



### Características Clínicas

- **Atresia duodenal:** una obstrucción del duodeno (primera parte del intestino delgado) que conecta el estómago con los otros segmentos intestinales llamados yeyuno e íleon. Juntos, forman un tubo largo y hueco que digiere los alimentos.
- **Estenosis pilórica:** engrosamiento del píloro (el músculo al final del estómago antes de que se conecte a los intestinos). Cuando hay estenosis, el bloqueo provoca vómitos intensos y fuertes (proyectiles) en los primeros meses de vida.
- **Enteropatía con pérdida de proteínas (PLE, por sus siglas en inglés):** un problema extremadamente raro que no forma parte del síndrome de Myhre en sí, pero que puede ocurrir con una miocardiopatía restrictiva. Es un problema complicado en el que las proteínas séricas se pierden de manera inapropiada en los intestinos. Esto conduce a un nivel bajo de proteínas en la sangre. PLE en el síndrome de Myhre es un problema "secundario" que difiere de su aparición en personas con un problema de los linfáticos.
- **Estreñimiento severo:** evacuaciones intestinales poco frecuentes o dificultad para defecar que persiste durante varias semanas o más. ▶

## Características Clínicas/Tratamiento/Manejo de los Síntomas

- **Insuficiencia velofaríngea (VPI, por sus siglas en inglés):** a menudo causada por un paladar blando demasiado corto o músculos del paladar que no funcionan bien. A veces, esto puede manifestarse como un habla nasal o fluidos que salen de la nariz (especialmente al reír).

Las personas con paladar hendido o VPI deben derivarse a una clínica craneofacial porque es beneficioso un enfoque multidisciplinar. Si no está disponible, lo ideal es un otorrinolaringólogo pediátrico que trabaje con un terapeuta del habla.

### Tratamiento

Se recomienda un manejo agresivo del estreñimiento (a través de medios dietéticos o medicamentos si es necesario).

### Manejo de los síntomas:

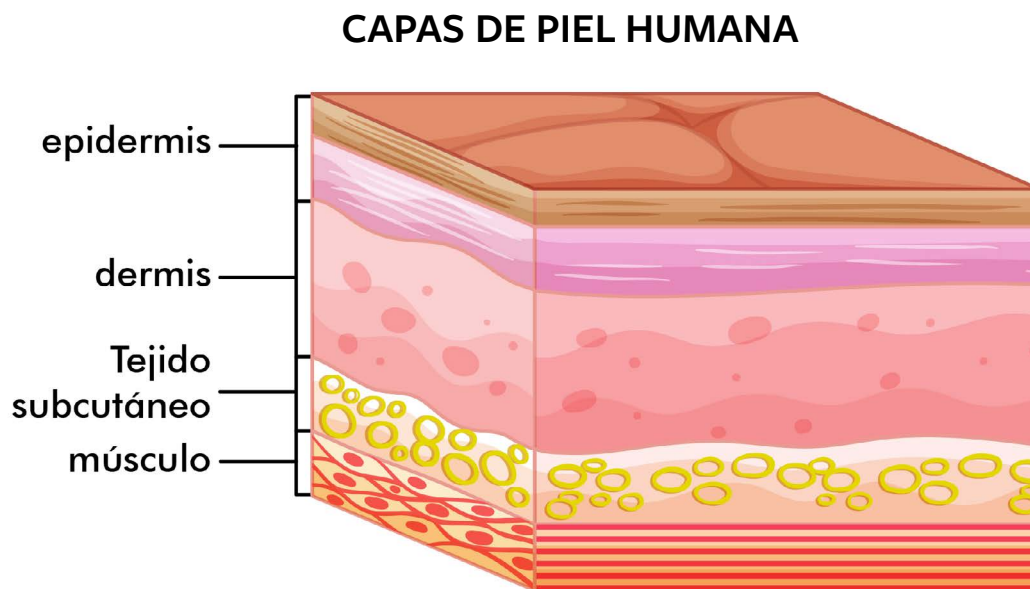
Para evaluar el tracto gastrointestinal, endoscopia (se puede insertar un tubo delgado y flexible equipado con una luz y una cámara (endoscopio) por la garganta hasta el tubo que conduce al estómago). La diminuta cámara examinará el tubo gastrointestinal superior hasta el intestino delgado (duodeno). Este procedimiento debe abordarse con precaución en personas con síndrome de Myhre debido al riesgo de cicatrización. Es posible que se prefieran las imágenes en 3D no invasivas (externas).

**Para cualquier tipo de procedimiento en el tracto gastrointestinal, se recomienda una instrumentación mínima (el uso de herramientas, dispositivos o aparatos en el tratamiento de un paciente). Después del procedimiento, se pueden formar adherencias (una banda de tejido cicatricial que une dos superficies internas del cuerpo que generalmente no están conectadas), con consecuencias fatales o graves. Las interrupciones gastrointestinales, como la estenosis pilórica o la atresia duodenal, requieren cirugía.**



# Cutánea

## Piel



### Características Clínicas

El engrosamiento o rigidez de la piel en todo el cuerpo se observa en casi todas las personas con síndrome de Myhre. Varios términos utilizados para describir la piel incluyen gruesa, rígida, firme, áspera, queratósica (un parche o bulto áspero y escamoso en la piel) e inelástica (no elástica). Los hallazgos adicionales son arrugas mínimas en la piel del rostro, cicatrices gruesas que se asemejan a queloides (una cicatriz gruesa y elevada) y otras cicatrices inusuales.

Los cambios en la piel pueden no ser evidentes en la infancia; algunos pueden progresar con la edad.

### Tratamiento

No hay tratamiento conocido en este momento.

#### Manejo de los Síntomas

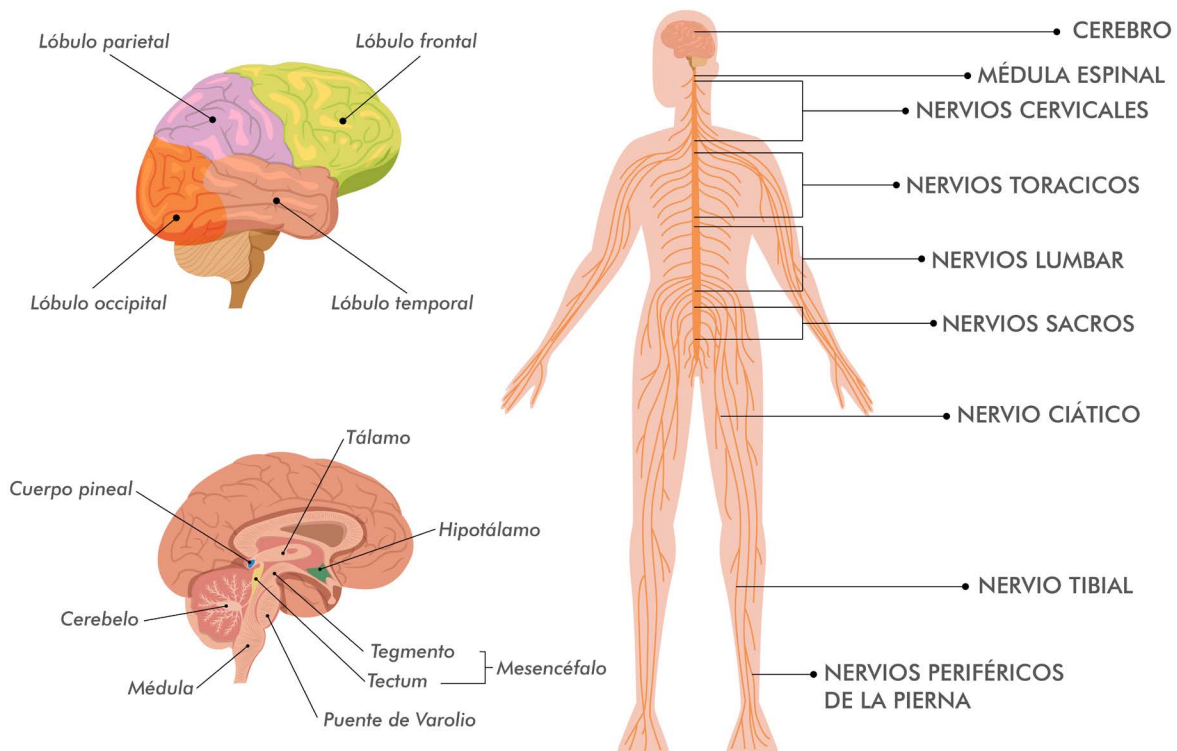
Las personas con el síndrome de Myhre deben hacer un seguimiento con su proveedor de atención primaria ante cualquier anomalía en la piel.

## Características Clínicas/Tratamiento/Manejo de los Síntomas

# Neuropsiquiátrica

Salud mental, emocional y conductual, así como cognitiva que incluye el pensamiento, el razonamiento y la memoria relacionados con el cerebro

## CEREBRO Y SISTEMA NERVIOSO



### Características Clínicas

- **Discapacidad intelectual de leve a moderada:** cuando la capacidad de una persona para aprender al nivel esperado y funcionar en la vida diaria es limitada. A menudo se basa en el CI medido (coeficiente intelectual).
- **Retraso en el desarrollo:** un retraso en las habilidades de desarrollo típicas en comparación con otros de la misma edad. Esto ocurre en todos los niños con síndrome de Myhre, pero puede variar de leve a grave. Pueden ocurrir retrasos en la función motora (habilidades físicas), el habla y el lenguaje, cognitivas (pensar, razonar, recordar), jugar y habilidades sociales. Algunas personas “alcanzan” las habilidades apropiadas para su edad con el tiempo. ▶

## Características Clínicas/Tratamiento/Manejo de los Síntomas

- **Discapacidad social:** en algún nivel ocurre en casi todas las personas con síndrome de Myhre. Esto puede mejorar con el tiempo. Algunas personas pueden cumplir los criterios para el trastorno del espectro autista.

Es de destacar que la pérdida auditiva adquirida (no de nacimiento) y no detectada también puede contribuir a los retrasos en el habla, así como a los desafíos académicos y sociales.

### Tratamiento

La evaluación neuropsicológica puede estar indicada para personas con comportamientos autistas, alto nivel de actividad o problemas cognitivos. En muchas áreas, especialmente para niños en edad escolar, esto también se conoce como evaluación PsychEd.

Las pruebas verán cómo funciona su cerebro. Las pruebas incluirán lectura, uso del lenguaje, atención, aprendizaje, velocidad de procesamiento, razonamiento, memoria, resolución de problemas, estado de ánimo y personalidad y más. Esta información puede ser muy útil para que las escuelas ayuden a su hijo a aprender y desarrollar un IEP (plan educativo individualizado).

Los niños pueden calificar para y beneficiarse de las intervenciones utilizadas en el tratamiento del trastorno del espectro autista, incluido el análisis de comportamiento aplicado (ABA, por sus siglas en inglés). La terapia ABA está dirigida a las fortalezas y debilidades conductuales, sociales y adaptativas del niño individual y, por lo general, se realiza uno a uno con un analista de comportamiento certificado por la junta.

La consulta con un pediatra del desarrollo puede ser útil para guiar a los padres a través de estrategias adecuadas de manejo del comportamiento o proporcionar medicamentos recetados cuando sea necesario. La terapia conductual individualizada o el tratamiento farmacológico (medicamentos) para la ansiedad, la depresión u otros problemas de salud mental pueden ser útiles para algunas personas con el síndrome de Myhre. Hable con su médico de atención primaria si es necesario.

### Administración

La siguiente información representa recomendaciones de manejo típicas para personas con retraso en el desarrollo, discapacidad intelectual en los Estados Unidos; Las recomendaciones estándar pueden variar de un país a otro.

- **Edades 0-3 años.** Se recomienda la derivación a un programa de intervención temprana para acceder a terapia ocupacional, física, del habla y de alimentación. En los EE.UU., la intervención temprana es un programa financiado por el gobierno federal disponible en todos los estados administrado a través de los distritos escolares públicos locales. ▶



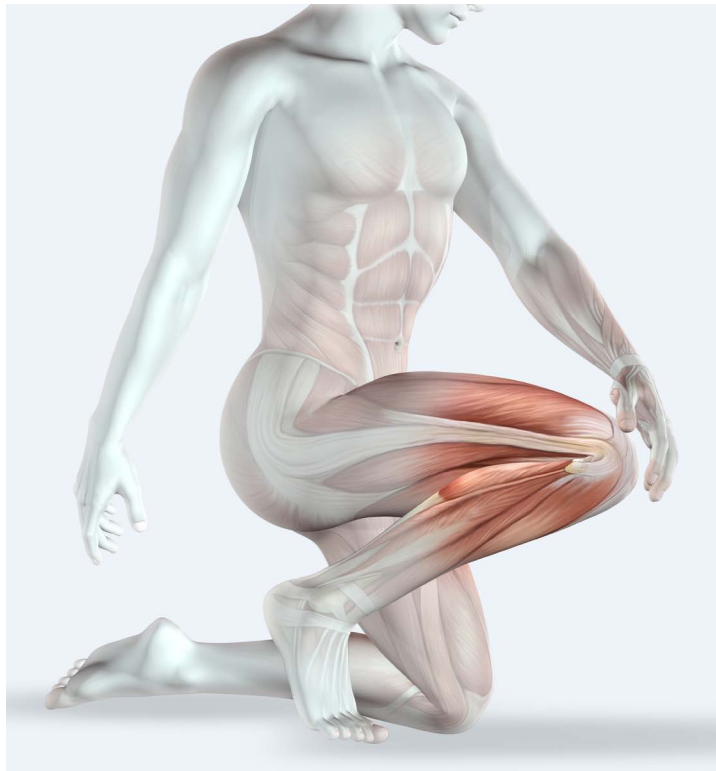
## Características Clínicas/Tratamiento/Manejo de los Síntomas

- **Edades 3-5 años.** En los EE.UU., se recomienda el desarrollo preescolar a través del distrito escolar público local. Antes de la colocación, se realiza una evaluación para determinar los servicios y terapias necesarios y se desarrolla un IEP.
- **Edades 5-21 años.** En los EE.UU., el distrito escolar público local debe desarrollar un IEP basado en el nivel funcional del individuo. Los niños afectados pueden permanecer en el distrito escolar público hasta los 21 años. La conversación sobre los planes de transición, incluidos los arreglos financieros, vocacionales/empleo y médicos, debe comenzar a la edad de 12 años. Los pediatras del desarrollo pueden ayudar con la transición a la edad adulta.
- **Todas las edades.** Se recomienda la consulta con un pediatra del desarrollo para garantizar la participación de las agencias comunitarias, estatales y educativas apropiadas y para apoyar a los padres a maximizar la calidad de vida. Se recomienda la consideración de terapias de apoyo privadas basadas en las necesidades del individuo afectado. Un pediatra del desarrollo puede hacer recomendaciones específicas con respecto al tipo de terapia.



# Sistema Musculoesquelético

## Huesos, músculos y articulaciones



### Características Clínicas

La mayoría de los bebés con síndrome de Myhre son pequeños durante el embarazo y al nacer. Se conoce como restricción del crecimiento intrauterino (IUGR, por sus siglas en inglés) y pequeño para la edad gestacional (SGA, por sus siglas en inglés).

- La baja estatura (altura reducida para el potencial familiar) y un físico compacto con un tamaño de cabeza normal se vuelven más evidentes con el tiempo. La altura de los adultos suele ser significativamente menor de lo que se podría predecir al analizar las alturas de los padres. Hay algunas personas con el síndrome de Myhre que tienen un crecimiento normal. La investigación en curso está analizando la razón potencial.
- Las manos y pies pequeños con dedos cortos (braquidactilia) son comunes.
- La postura puede ser distintiva con una columna recta, codos flexionados (doblados) e inclinación de las caderas hacia adelante.
- La reducción del rango de movimiento de las articulaciones grandes y pequeñas es característica y se exagera (empeora) con la edad. Caminar de puntillas (“caminar de puntillas”) es común. ▶

## Características Clínicas/Tratamiento/Manejo de los Síntomas

### Tratamiento

Considere la fisioterapia para mantener las articulaciones móviles. Sin embargo, ningún estudio hasta el momento ha demostrado que esto ayude. Nota: No se sabe si los ejercicios pasivos de rango de movimiento (cuando alguien o algo está creando el movimiento, como un masajista o un fisioterapeuta) mantienen las articulaciones más móviles con el tiempo.

### Manejo de los Síntomas

El desarrollo de habilidades físicas y la movilidad articular deben ser monitoreados para detectar cualquier anomalía.

En este momento, no hay evidencia de que el manejo de los problemas específicos del síndrome de Myhre difiera del cuidado musculoesquelético estándar. Sin embargo, se debe evitar cualquier instrumentación innecesaria (el uso de herramientas quirúrgicas), ya que el traumatismo tisular asociado puede inducir estenosis (estrechamiento) y la respuesta tisular de tipo cicatricial, exclusiva del síndrome de Myhre. Los riesgos y beneficios de cualquier procedimiento deben discutirse a fondo con su proveedor de atención primaria y el cirujano.





# Sistema Inmunológico

Protege contra bacterias, virus y hongos



## Características Clínicas

El sistema inmunológico protege contra gérmenes como bacterias, virus y hongos. Una debilidad en el sistema inmunológico puede contribuir al aumento de las infecciones. En las personas con el síndrome de Myhre, se necesita investigación para determinar si existe una mayor susceptibilidad (más probabilidad) de contraer una infección. Puede haber una deficiencia de inmunoglobulina en el síndrome de Myhre (un problema de salud en el que el cuerpo no produce suficiente inmunoglobulina).

## Tratamientos

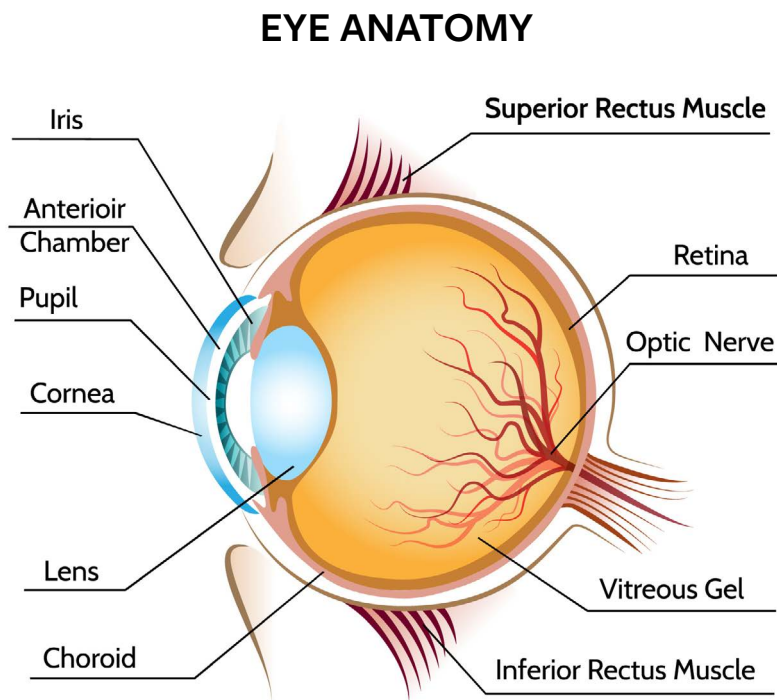
Las infecciones recurrentes incluyen otitis media (infecciones del oído interno) y neumonía (que afecta a los pulmones). Ambos pueden ser tratados según sea necesario por sus proveedores.

La terapia con inmunoglobulina intravenosa (IVIG, por sus siglas en inglés) se puede utilizar como tratamiento para pacientes con deficiencias persistentes de anticuerpos.

## Características Clínicas/Tratamiento/Manejo de los Síntomas

# Oftalmología

## Ojo y visión



### Características Clínicas

Se informó al menos un hallazgo ocular anormal en el 53% (26/49) de las personas afectadas:

- **Estrabismo** 13/53 (24%): desalineación de los ojos, provocando que un ojo se desvíe hacia adentro (esotropía) hacia la nariz, o hacia afuera (exotropía), mientras que el otro ojo permanece enfocado.
- **Errores de refracción** en 17/53 (31%): el error de refracción significa que la forma de su ojo no desvía la luz correctamente, lo que da como resultado una imagen borrosa. Los principales tipos de errores de refracción son la miopía (miopía), la hipermetropía (hipermetropía), la presbicia (pérdida de la visión de cerca con la edad) y el astigmatismo (consulte la definición a continuación)
- Otros.
  - **Cataratas:** un área nublada en el cristalino de su ojo.
  - **Astigmatismo:** la córnea (la capa frontal transparente del ojo) o el cristalino (una parte interna del ojo que ayuda al ojo a enfocar) tiene una forma diferente a la normal

## Características Clínicas/Tratamiento/Manejo de los Síntomas

- **Meningioma de la vaina del nervio óptico (ONSM, por sus siglas en inglés):** neoplasias (tumores) benignas (no cancerosas) poco comunes que se originan en las células meningoteliales de las meninges (células especializadas que se encuentran en el cerebro y la médula espinal que forman las meninges) que rodean el nervio óptico. El tumor puede surgir de las porciones intraorbitaria o intracanalicular del nervio óptico donde hay una vaina meníngea (una cubierta de las meninges).

### Tratamiento

La mayoría de las personas con síndrome de Myhre se benefician del uso de gafas. Los problemas de visión y el “ojo vago” son comunes.

### Manejo de los Síntomas

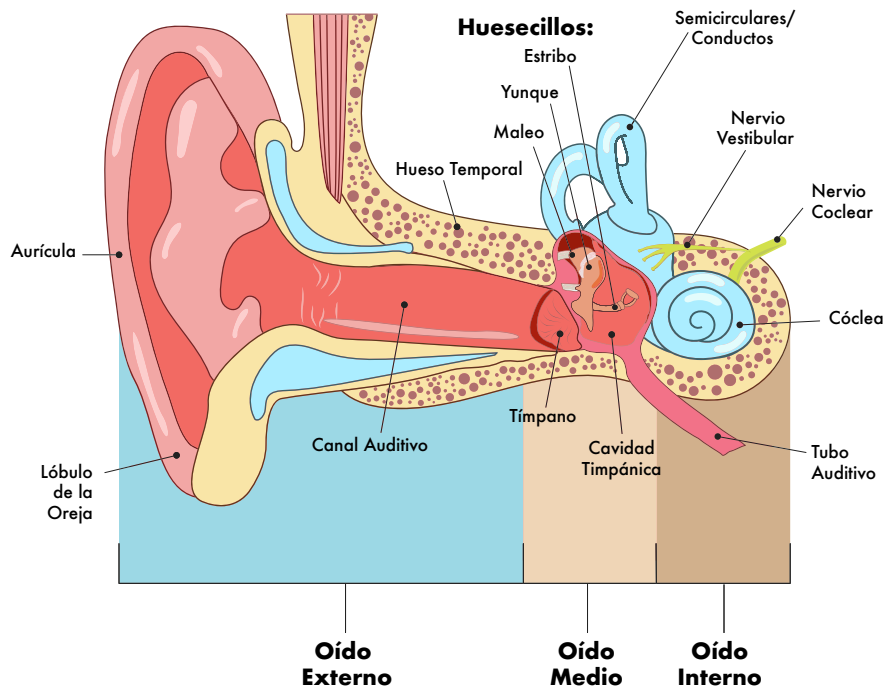
Un oftalmólogo debe realizar una evaluación anual (examen de la vista) para evaluar si hay problemas de visión y problemas médicos en los ojos.



## Características Clínicas/Tratamiento/Manejo de los Síntomas

## Audición

## ANATOMÍA DEL OÍDO



## Características Clínicas

La pérdida auditiva suele ser **conductiva** (bloqueo del movimiento normal del sonido a través del oído externo o del oído medio, lo que impide que el oído interno reciba el sonido), pero puede ser **neurosensorial** (anomalías en el oído interno o en el nervio que va del cerebro al oído). Otro tipo se llama pérdida auditiva **mixta** porque hay elementos tanto de pérdida auditiva conductiva como de pérdida auditiva neurosensorial. La causa subyacente de la pérdida auditiva en Myhre a menudo no está clara o se desconoce.

La mayoría de pacientes tienen antecedentes de múltiples infecciones del oído interno, que requieren tubos PE en ambos oídos. Estos pueden caerse o obstruirse con la cera de los oídos. Se ha observado que muchas personas con síndrome de Myhre tienen grandes cantidades de cerumen en los oídos.

Cabe destacar que la mayoría de los bebés pasan la prueba de audición para recién nacidos. La pérdida auditiva generalmente se vuelve evidente en la primera infancia cuando se realiza una prueba de audición formal (audiograma). Debido a que existe una tendencia a progresar, la pérdida auditiva suele estar presente en los adultos. ▶

## Características Clínicas/Tratamiento/Manejo de los Síntomas

### **Tratamiento**

Audífonos apropiados según sea necesario según el tipo y la gravedad de la pérdida auditiva. La pérdida de audición puede ser un progreso y se recomienda un seguimiento regular.

Líquido frecuente en el oído medio: tubos para los oídos según sea necesario.

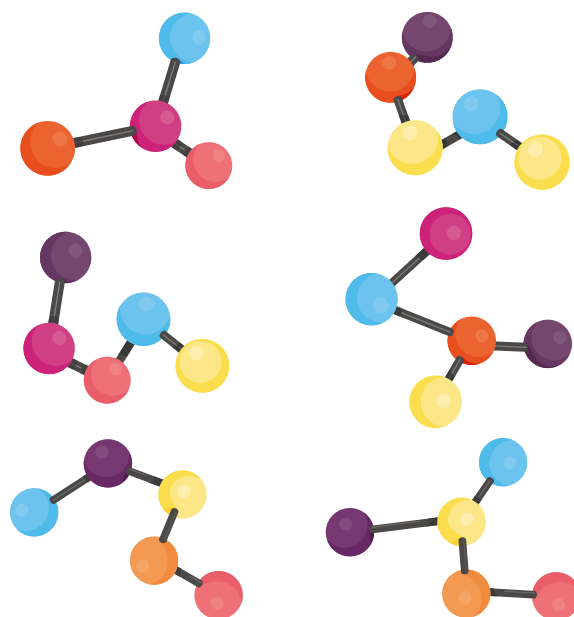
### **Manejo de los Síntomas**

Exámenes anuales de audición y oído o más a menudo según sea necesario.



# Sistema Endocrino

## Hormonas y glándulas relacionadas



### Características Clínicas

- Pubertad temprana o tardía, generalmente de características normales.
- Amenorrea secundaria en mujeres, que se refiere a la ausencia de tres o más períodos seguidos por alguien que ha tenido períodos en el pasado. Esto debe ser evaluado por el médico de atención primaria.
- Menstruaciones abundantes (período)
- Se ha reportado la presencia de diabetes en múltiples individuos.
- Baja estatura

### Manejo de los Síntomas

Evaluación por análisis de orina, glucosa en ayunas y hemoglobina A1c anualmente después de la segunda década o antes si hay síntomas de diabetes como sed excesiva y micción frecuente. Se han utilizado hormonas de crecimiento, aunque no se sabe si hay un aumento general en la estatura adulta.

## Características Clínicas/Tratamiento/Manejo de los Síntomas

# Neoplasia

Crecimiento anormal y descontrolado de células o tejidos en el cuerpo



## Características Clínicas

Un crecimiento anormal y descontrolado de células o tejidos en el cuerpo que puede incluir algunos tipos de cáncer. El crecimiento anormal en sí mismo se denomina neoplasia o tumor, que puede ser benigno (que crece lentamente y no se propaga) o maligno (con un crecimiento celular incontrolable que se propaga localmente o a sitios distantes). La neoplasia en el síndrome de Myhre se resumió en un artículo (Lin et al., 2020) que informó sobre seis pacientes.

- El carcinoma endometrial se refiere al cáncer que involucra el útero (matriz). Se ha informado en tres mujeres con síndrome de Myhre.
- Había otros tres pacientes con tumores muy pequeños en el cerebro. Estos incluían un meningioma de la vaina del nervio óptico ( una neoplasia benigna que se origina en el tejido que rodea el nervio óptico hasta el ojo). Otro paciente tenía un pequeño glioma mesencefálico que es un tumor infiltrante en la base del cerebro. Un tercer paciente tenía un pequeño schwannoma (un tumor que se origina en las células de Schwann, que son células especializadas que se encuentran en el sistema nervioso periférico). ▶

- Puede haber otras personas con síndrome de Myhre que tengan tumores que aún no se han informado en la literatura médica.

## Tratamiento

En este momento, no hay evidencia de que el manejo de problemas específicos en el síndrome de Myhre difiera del cuidado estándar. Sin embargo, se debe evitar cualquier instrumentación innecesaria (el uso de herramientas quirúrgicas), ya que el traumatismo tisular asociado puede inducir estenosis (estrechamiento) y la respuesta tisular de tipo cicatricial, exclusiva del síndrome de Myhre. Los riesgos y beneficios de cualquier procedimiento deben discutirse a fondo con el proveedor y el cirujano.

## Manejo de los Síntomas

Se deben considerar revisiones de control del cáncer de endometrio, ya que se ha informado en mujeres con síndrome de Myhre. Los riesgos y beneficios de la histerectomía (un procedimiento quirúrgico para extirpar la matriz o el útero) deben sopesarse frente al riesgo de cáncer de endometrio en mujeres mayores con síndrome de Myhre. Si se realiza una histerectomía, controle los síntomas que podrían ser causados por la colocación de bandas (dolor abdominal intenso, ausencia de defecación) en los días/semanas posteriores al procedimiento. Si es posible, se debería evitar ya que después de la cirugía es muy probable que los tejidos se engrosen/cicatricen.





# Prevención de Complicaciones Secundarias

La prevención de daños a los tejidos es la medida preventiva más importante.

El cuidado extremo con la intubación y el uso de un tubo endotraqueal sin manguito (o un control cuidadoso de las presiones con un manguito) puede ayudar a prevenir la estenosis (estrechamiento) de las vías respiratorias. Alertar al anestesiólogo que los expertos en el síndrome de Myhre recomiendan utilizar un tubo más pequeño si es posible. Se debe considerar una visita preoperatoria con un otorrinolaringólogo que se centre en las vías respiratorias. El trabajo con el anestesiólogo, puede determinar si existen problemas en las vías respiratorias. Cuando sea posible, los proveedores de servicios médicos pueden considerar si existen alternativas a la intubación (que se refiere a la colocación de un tubo de respiración en las vías respiratorias). Existen algunas técnicas no invasivas como el uso de una “bolsa y mascarilla”. Siempre que sea posible, utilice enfoques no invasivos.

Limite los procedimientos abdominales y pélvicos ya que pueden desarrollarse adherencias extensas (una banda de tejido cicatricial que une dos superficies internas del cuerpo que generalmente no están conectadas) después de la cirugía.

Se deben considerar revisiones de control del cáncer de endometrio, ya que se ha informado en mujeres con síndrome de Myhre. Los riesgos y beneficios de la histerectomía (un procedimiento quirúrgico para extirpar la matriz o el útero) deben sopesarse frente al riesgo de cáncer de endometrio en mujeres mayores con síndrome de Myhre. Si se realiza una histerectomía, controle los síntomas que podrían ser causados por la colocación de bandas (dolor abdominal intenso, ausencia de defecación) en los días/semanas posteriores al procedimiento. Si es posible, se debería evitar ya que después de la cirugía es muy probable que los tejidos se engrosen/cicatricen.



## Descripción general del equipo de atención (página 1)

Utilice esta plantilla para realizar un seguimiento de los especialistas que consulta. Imprima y téngala a mano, además de compartirla con un miembro de la familia.

Especialidad	Nombre del médico	Clínica	Número de teléfono	Correo electrónico	Frecuencia de seguimiento
Cardiología					
Odontología					
Endocrinología					
Otorrinolaringología					
Gastroenterología					
Genética					
Ginecología					
Nefrología e Hipertensión					
Neuropsicología					
Terapia ocupacional					

## Descripción general del equipo de atención (página 2)

Utilice esta plantilla para realizar un seguimiento de los especialistas que consulta. Imprima y téngala a mano, además de compartirla con un miembro de la familia.

Especialidad	Nombre del médico	Clínica	Número de teléfono	Correo electrónico	Frecuencia de seguimiento
Oftalmología					
Medicina Física y Rehabilitación					
Fisioterapia					
Neumología					
Reumatología					
Dermatología					
Medicina del sueño					
Terapia del habla					
Urología					

## Lista de terminología médica de Myhre Syndrome Foundation

Terminología médica	Abreviatura	Definición
A la hora de dormir	QHS	Término de farmacia
Ablación		Uso de calor, productos químicos o frío para destruir tejidos, tumores o vasos sanguíneos
Accidente cerebrovascular	ACV	Derrame cerebral
Actividades de la vida diaria	ADL	Actividades diarias de cuidado personal como bañarse, vestirse, comer e higienizarse; término utilizado a menudo en fisioterapia y terapia ocupacional
Agudo		Inicio repentino (a veces implica grave, pero no necesariamente)
Ambos ojos	OU	Término de farmacia
Análisis de orina	UA	Prueba de laboratorio en la que se analiza la orina
Aneurisma aórtico abdominal	AAA	Sección débil de la parte inferior de la aorta; la presión hace que se abulte
Angiografía por resonancia magnética	ARM	Tipo de resonancia magnética que examina específicamente los vasos sanguíneos; usa contraste intravenoso
Angiograma por tomografía computarizada	ATC	Tomografía computarizada especializada que usa contraste para ver los vasos sanguíneos y otros tejidos dentro del cuerpo
Angioplastia con globo		Procedimiento que usa un globo pequeño para abrir vasos sanguíneos estrechos
Antecedentes de la enfermedad actual	HPI	Tipo de cita con el médico que generalmente se requiere antes de una cirugía, que implica tanto considerar los antecedentes del paciente como hacer un examen físico
Anterior		Se refiere al frente, como la nariz está en la superficie anterior de la cara
Aorta		Arteria principal que suministra la sangre a todas las demás arterias del cuerpo
Artefacto		Algo que se ve en radiología pero no está presente en la realidad
Arteria		Vaso sanguíneo que transporta la sangre desde el corazón a los órganos o tejidos
Articulación	JT	
Atresia		Ausencia, subdesarrollo o cierre anormal de una estructura o abertura
Atrofia		Reducción del tamaño del órgano o estructura
Autosómica recesiva		Forma en que un rasgo o trastorno genético se transmite de padres a hijos; el niño necesita heredar una copia del gen o rasgo defectuoso de cada padre.
Auxiliar		Se refiere a procedimientos diagnósticos o terapéuticos que complementan las principales pruebas o tratamientos
Bario		Material blanco, radiopaco que es visible con rayos X
Cada dos días	QOD	Término de farmacia
Catéter		Tubo largo, delgado y flexible

## Lista de terminología médica de Myhre Syndrome Foundation

Terminología médica	Abreviatura	Definición
<b>Contracción ventricular prematura</b>	<b>PVC</b>	Tipo común de arritmia cardíaca que afecta al ventrículo izquierdo
<b>Contraste</b>		Tinte u otra sustancia que ayuda a mostrar áreas anormales dentro del cuerpo
<b>Crónico</b>		Que persiste durante mucho tiempo o se repite constantemente
<b>Cuadrante inferior derecho</b>	<b>RLQ</b>	Zona inferior derecha del abdomen
<b>Cuadrante inferior izquierdo</b>	<b>LLQ</b>	Parte inferior izquierda del abdomen
<b>Cuadrante superior derecho</b>	<b>RUQ</b>	Zona superior derecha del abdomen
<b>Cuadrante superior izquierdo</b>	<b>LUQ</b>	Parte superior izquierda del abdomen
<b>Cuatro veces al día</b>	<b>QID</b>	Término de farmacia
<b>Cuidados intensivos</b>	<b>CC</b>	Atención médica para personas con lesiones o enfermedades que ponen en riesgo la vida
<b>Cultivo de orina</b>	<b>UC</b>	Prueba de laboratorio en la que se toma un cultivo de orina para ver si crece alguna bacteria anormal
<b>Densitometría ósea o exploración DEXA</b>		Prueba para detectar la densidad de los huesos
<b>Derecho</b>	<b>DE</b>	
<b>descartar</b>	<b>R/O</b>	Término médico que significa que la afección ha sido descartada
<b>Diabetes mellitus</b>	<b>DM</b>	Enfermedad en la cual el cuerpo no puede producir o no puede responder normalmente a la insulina, lo que resulta en un metabolismo anormal de los carbohidratos
<b>Dificultad para respirar</b>	<b>SOB</b>	Tener dificultad para respirar
<b>Disnea de esfuerzo</b>	<b>DOE</b>	Dificultad para respirar al hacer ejercicio
<b>Distal</b>		Partes del cuerpo ubicadas lejos del centro del cuerpo: las manos están distales a los codos
<b>Dolor de cabeza</b>	<b>HA</b>	
<b>Dolor de pecho</b>	<b>CP</b>	Dolor en el área del pecho
<b>Dominante autosómico</b>		Forma en que un rasgo o trastorno genético se transmite de padres a hijos; si obtiene un gen anormal de uno de los padres, contraerá la enfermedad
<b>Dos veces al día</b>	<b>BID</b>	Término de farmacia
<b>Electrocardiograma</b>	<b>ECG</b>	Prueba utilizada para medir la actividad eléctrica del corazón
<b>Electroencefalograma</b>	<b>EEG</b>	Prueba utilizada para medir la actividad eléctrica dentro del cerebro
<b>Embolia</b>		Bloqueo de un vaso sanguíneo
<b>Embolia pulmonar</b>	<b>EP</b>	Coágulo de sangre de los pulmones
<b>Enfermedad degenerativa de las articulaciones</b>	<b>DJD</b>	Término médico para lo que comúnmente se conoce en términos legos como artritis

## Lista de terminología médica de Myhre Syndrome Foundation

Terminología médica	Abreviatura	Definición
Enfermedad por reflujo gastroesofágico	ERGE	Afección en la que el ácido y el contenido del estómago se elevan hacia el esófago
Esclerosis		Endurecimiento del tejido
Estenosis		Estrechamiento anormal
Falla renal agudo	FRA	Insuficiencia renal aguda
Fibrilación auricular	A-fib	Tipo de arritmia cardíaca que afecta el lado derecho del corazón
Fibrosis		Curación anormal en la que el tejido conectivo reemplaza los tejidos normales
Fisioterapia	FT	Tipo de terapia que utiliza ejercicios para ayudar a las personas a recuperar o mejorar sus habilidades físicas
Fluoroscopia		Radiografía en tiempo real que guía al médico en un procedimiento como colocar un hueso
Ganancia de función		Respuesta aumentada o nueva del cuerpo que es producida por la estructura atípica del gen SMAD4 asociado con el Síndrome de Myhre
Gen		Pequeñas moléculas dentro de nuestros cuerpos que brindan instrucciones que nos permiten crecer y vivir; el ADN es necesario para crear genes
Hemograma completo	HC	Prueba de laboratorio que cuenta los glóbulos rojos, los glóbulos blancos y las plaquetas en la sangre
Hiperlipidemia		Colesterol alto
Hipertensión	HTA	Alta presión sanguínea
Hospital General de Massachusetts	MGH	
Imagen de resonancia magnética	IRM	Tipo de imagen que utiliza campos magnéticos para obtener una imagen detallada del cuerpo; se puede usar contraste para obtener imágenes más claras
Incisión y drenaje	I&D	Abrir un absceso y drenarlo
Infección de las vías respiratorias altas	URI	Infección de las vías respiratorias superiores
Infección del tracto urinario	ITU	Infección del tracto urinario
Inferior		Se refiere a debajo; los pies son inferiores a las rodillas
Intramuscular	IM	Inyección en el músculo
Izquierdo	IZ	
Lateral		Al costado o lejos de la mitad del cuerpo
Líquido cerebroespinal	LCE	Líquido transparente e incoloro que rodea el cerebro y la médula espinal
Lumbalgia	LBP	
Medial		Hacia la mitad del cuerpo

## Lista de terminología médica de Myhre Syndrome Foundation

Terminología médica	Abreviatura	Definición
Miligramos	mg	Medida que se utiliza a menudo para la medicina en farmacia
Mililitros	ml	Medida de líquidos utilizada para la medicina en farmacia
Nada por la boca	NPO	Instrucciones dadas a menudo antes de un procedimiento que significan nada oralmente
Náuseas/vómitos	N/V	
No intubar	DNI	Directiva anticipada que establece que el paciente no quiere un tubo de respiración
No resucitar	DNR	Directiva anticipada que establece que una persona no quiere RCP
Oculto		Se refiere a un diagnóstico que el médico no puede ver en una o más imágenes; fractura oculta
Ojo derecho	OD	Término de farmacia
Ojo izquierdo	OS	Término de farmacia
Oral	PO	Término de farmacia
Perfil metabólico básico	PMB	Prueba de laboratorio que brinda una descripción general del metabolismo
Perfil metabólico completo	PMC	Prueba de laboratorio que mide el metabolismo general y la función hepática
Periumbilical		Hacia o más cerca del centro del cuerpo
Peso	P	
Plaquetas	Plt	Componente de la sangre
Posterior		Se refiere a la espalda; la columna vertebral está en la superficie posterior del cuerpo
Potasio	K	Mineral necesario para el funcionamiento del cuerpo
Presión arterial	PA	Presión de la sangre en el sistema circulatorio
Presión positiva continua en la vía aérea	CPAP	Tratamiento común para la apnea del sueño que mantiene abiertas las vías respiratorias
Procedimiento endovascular		Cable o catéter insertado en los vasos sanguíneos a través de una pequeña incisión por un médico especializado llamado radiólogo intervencionista; mínimamente invasiva
Prolapso de la válvula mitral	MVP	Las dos aletas de válvula de la válvula mitral no se cierran uniformemente o sin problemas. La válvula mitral se encuentra entre la aurícula izquierda y el ventrículo del corazón.
Proximal		Más cerca del centro del cuerpo; el hombro está proximal a la mano
Prueba de función pulmonar	PFT	Examen de función pulmonar
Pruebas de función hepática	LFT	Estudio de laboratorio que mide la función del hígado
Publicación de estado	s/p	Tratamiento o diagnóstico que un paciente ha experimentado previamente, como el estado posterior a la extirpación del apéndice



## Lista de terminología médica de Myhre Syndrome Foundation

Terminología médica	Abreviatura	Definición
<b>Pulso</b>	<b>P</b>	Cantidad de veces que late un corazón por minuto; se puede sentir en varios lugares del cuerpo
<b>Pupilas iguales redondas y reactivas a la luz y adaptación</b>	<b>PERRLA</b>	Abreviatura que usan los médicos para indicar que los ojos funcionan normalmente
<b>Queja principal</b>	<b>CC</b>	Razón por la que un paciente visita al médico en sus propias palabras; ejemplo: "me duele el pecho"
<b>Radiografía</b>		Tipo de imagen utilizada para visualizar principalmente huesos; también puede detectar líquido en el pecho u otras áreas del cuerpo
<b>Radiografía de tórax</b>	<b>CRX</b>	Ver radiografía
<b>Rebote</b>	<b>REB</b>	Retorno de la respuesta al retirar el estímulo; a menudo se usa para describir una respuesta al examen de dolor abdominal
<b>Revisión de sistemas</b>	<b>ROS</b>	Inventario de los sistemas del cuerpo obtenido a través de una serie de preguntas para identificar signos o síntomas que el paciente pueda estar experimentando
<b>Ritmo sinusal normal</b>	<b>NSR</b>	Latido normal del corazón
<b>Según sea necesario</b>	<b>PRN</b>	Término de farmacia
<b>Signos vitales</b>	<b>VS</b>	Temperatura, pulso, presión arterial, frecuencia respiratoria y, a veces, saturación de oxígeno
<b>Signos vitales estables</b>	<b>VSS</b>	Signos vitales normales o estables
<b>SMAD4</b>	<b>SMAD4</b>	Gen que es atípico en individuos con síndrome de Myhre
<b>Sodio</b>	<b>NA</b>	Mineral necesario para el funcionamiento del cuerpo
<b>Stent</b>		Tubo expandible de metal o plástico que se usa para mantener abierto un vaso sanguíneo desde el interior
<b>Subcutáneo</b>	<b>SC</b>	Inyección bajo la piel
<b>Superior</b>		Ubicación que significa arriba; la cabeza es superior al pecho
<b>Taquicardia ventricular</b>	<b>TV</b>	Tipo de arritmia cardíaca que afecta el lado izquierdo del corazón
<b>Taquicardia ventricular no sostenida</b>	<b>TVNS</b>	Tipo de arritmia cardíaca del lado izquierdo que no es sostenida
<b>Temperatura</b>	<b>T</b>	
<b>Terapia del habla</b>	<b>ST</b>	Terapeuta que trabaja con trastornos del habla y del lenguaje, así como con la deglución
<b>Terapia ocupacional</b>	<b>TO</b>	Terapia que se enfoca en permitir que las personas hagan las cosas que necesitan para vivir su vida diaria
<b>Todas las mañanas</b>	<b>QAM</b>	Término de farmacia
<b>Todas las noches</b>	<b>QPM</b>	Término de farmacia
<b>Todos los días</b>	<b>QD</b>	Término de farmacia
<b>Tomografía computarizada</b>	<b>TC</b>	Imágenes médicas que utilizan rayos X para obtener imágenes detalladas del interior del cuerpo; se puede utilizar contraste o no
<b>Tomografía de emisión de positrones</b>	<b>Exploración TEP</b>	Técnica de imagen que busca cambios en los procesos metabólicos observados en el cáncer, la formación de huesos y otros procesos

## Lista de terminología médica de Myhre Syndrome Foundation

Terminología médica	Abreviatura	Definición
Tres veces al día	TID	Término de farmacia
Trombosis venosa profunda	TVP	Coágulo de sangre de las venas profundas
Ultrasonido	US	Tipo de examen de radiología que usa ondas de ultrasonido; se puede usar para observar tejidos blandos como órganos o acumulaciones de líquido
Unidad de cuidados intensivos	UCI	Unidad especializada en el hospital para pacientes que están gravemente enfermos y requieren atención médica crítica
Unidades	U	Medida utilizada en farmacia