

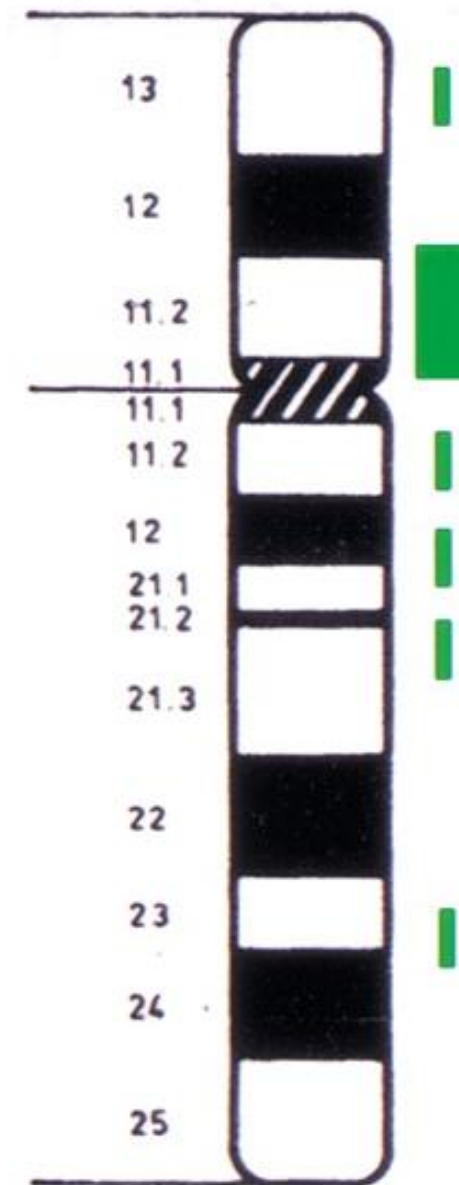


Smith-Magenis heilkenni (SMS)

Puríður Jónsdóttir
Hjúkrunarfræðingur og formaður Félags áhugafólks um Smith-
Magenis heilkenni (SMS)

Hvað er SMS?

- Smith-Magenis heilkenni er vegna litningagalla
- Úrfelling á litningi 17p11.2 eða stökkbreyting á geni RAI1
- Þessar breytingar eru tilkomnar vegna sjálfsprottinnar genabreytingar af ókunnum orsökum



17



Einungis þrír eru greindir með SMS á Íslandi

Félag áhugafólks um Smith-Magenis heilkenni (SMS)

1986 er heilkennið opinberlega viðurkennt og fær nafnið Smith-Magenis syndrome



Félag áhugafólks um Smith-Magenis heilkenni (SMS)

Það sem er einkennandi fyrir SMS



- Gríðalegt svefnvandamál
- Mikil og erfið skapofsaköst
- Sjálfskaðandi hegðun
- Ákveðin útlitseinkenni

Svefntruflanir

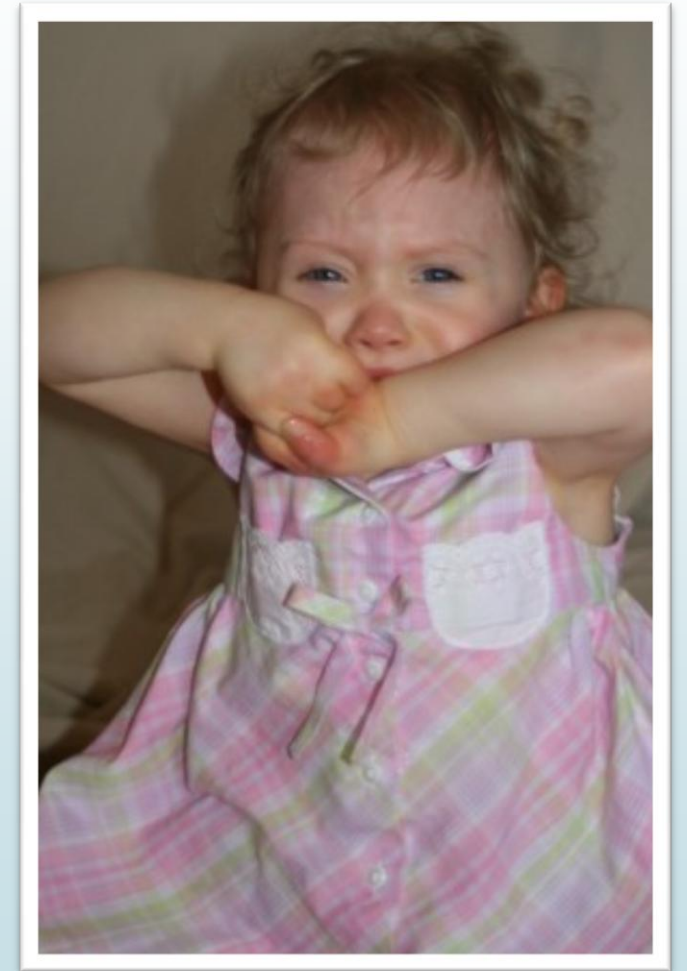
- Vakna oft upp á hverri nóttu
- Alvöknuð mjög snemma
- Dagsyfja

Félag áhugafólks um Smith-Magenis heilkenni (SMS)



Hegðunarerfiðleikar

- Athyglisbrestur með eða án ofvirkni
- Tíð bræðisköst og löng æðisköst
- Athyglipörf
- Hvatvísi
- Einbeitingarskortur
- Árásargirni og eyðileggjandi hegðun
- Sjálfskaðandi hegðun; bíta og berja sjálfan sig, slá höfðinu í og plokka skinn
- Plokka af sér neglur og setja hluti í líkamsop
- SMS staglkennd hegðun; faðma sjálfan sig þegar þau eru æst og klappa saman höndunum



Jákvæð einkenni

- Aðlaðandi persónuleiki
- Mikil kímningáfa
- Finnst gaman að syngja
- Klár í tölvum
- Gott minni



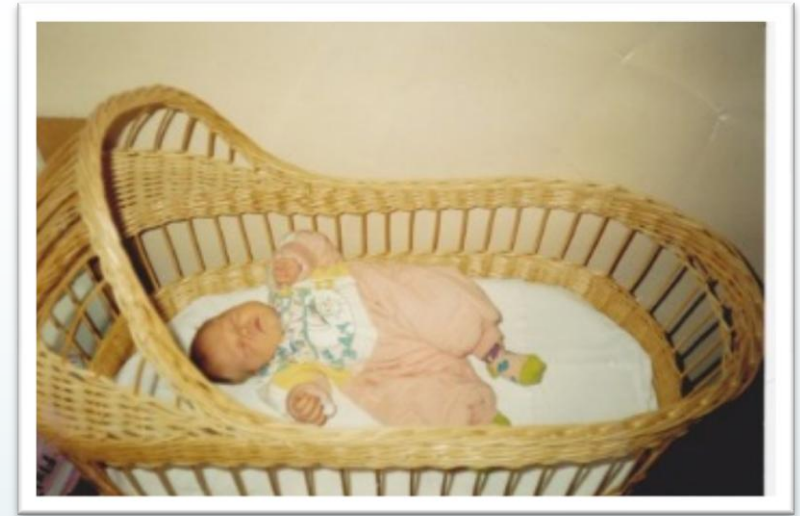
Útlitseinkenni



Félag áhugafólks um Smith-Magenis heilkenni (SMS)

Ungabörn

- Ljósrauðar kinnar
- Virka glöð og ánægð
- Gráta lítið og lítil hljóðmyndun miðað við aldur
- Lág vöðvaspenna
- Næringarerfiðleikar, sogvilla, erfitt að kyngja, erfitt að skipta frá fljótandi yfir í fastra fæðu
- Seinkaðar gróf- og fínhreyfingar

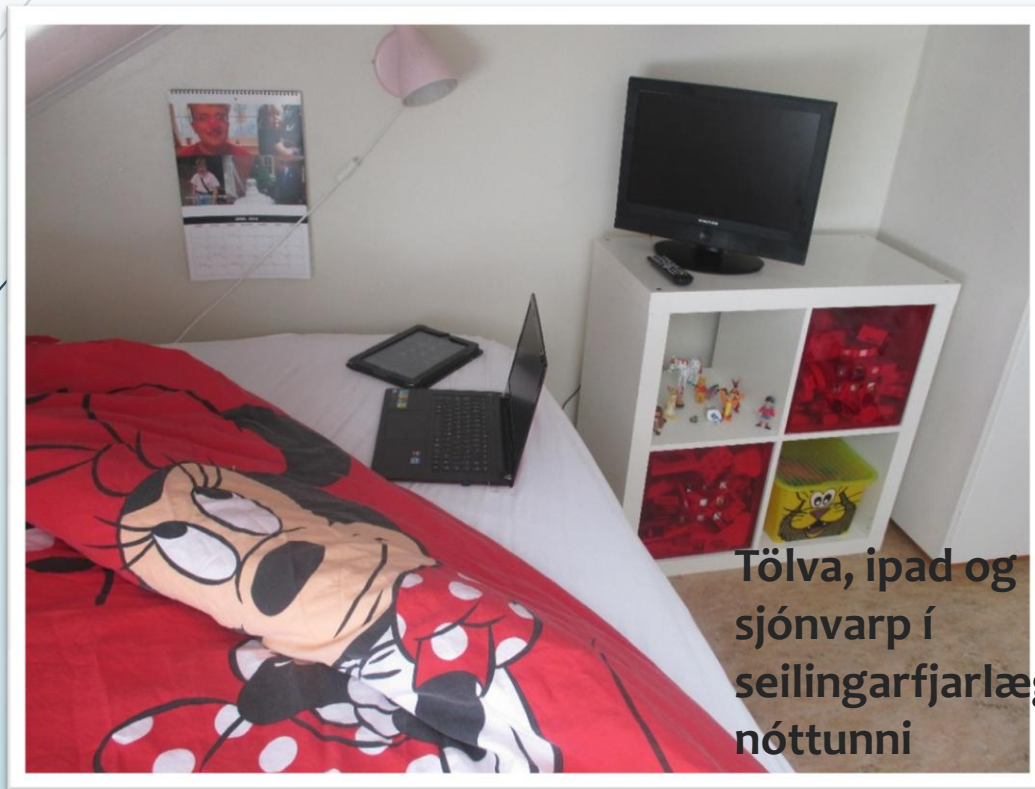


Saga Hildar Ýrar

- 10 mánaða – eitthvað er að
- 2 ára - málhömlun og á tornæmisstigi
- 9 ára - væg þroskahömlun, ADHD
- 11 ára - dæmigerð einhverfa
- 11 ára - Smith-Magenis heilkenni



Herbergið hennar Hildar Ýrar



Tölva, ípad og
sjónvarp í
seilingarfjarlægð á
nóttunni

Félag áhugafólks um Smith-Magenis heilkenni (SMS)

Búið að saga ofan
af hurðinni



Hurðin læst



Takk fyrir mig