

## ¿Qué es el síndrome de Malan?

El síndrome de Malan es un trastorno genético poco frecuente identificado en 2010. Se produce como resultado de un cambio en el gen *NFIX* en el cromosoma 19.

## ¿Se puede curar?

Actualmente, no hay cura para este trastorno. Sin embargo, un diagnóstico permite realizar adecuadamente el control y el tratamiento de los síntomas asociados.

### Características frecuentes:

- Rasgos faciales que incluyen rostro con frente alta prominente, ojos inclinados hacia abajo y mentón prominente
- Tamaño grande de la cabeza (macrocefalia) y/o estatura alta para la edad
- Edad ósea avanzada
- Habitus delgado
- Anormalidades en la pared torácica (pectus carinatum/excavatum)
- Discapacidad intelectual
- Tono muscular bajo (hipotonía)
- Deterioro de la visión

### Características menos frecuentes:

- Epilepsia
- Anormalidades cardiovasculares
- Curvatura anormal de la columna
- Deficiencia auditiva

## Herencia/recurrencia

El síndrome de Malan es una afección autosómica dominante. Una copia del gen *NFIX* tiene un cambio, y la otra no lo tiene. Generalmente, se produce de manera espontánea (*de novo*) en la persona afectada, con poco riesgo de recurrencia en embarazos posteriores de los padres. Sin embargo, hay una probabilidad de que algunos de los óvulos de la madre o algunos de los espermatozoides del padre contengan el cambio *NFIX* (mosaicismo gonadal). En este caso, el riesgo de recurrencia es más alto (1-2 %). Una persona con síndrome de Malan tiene un 50 % de probabilidad de transmitirlo a cada uno de sus hijos.

## Manejo

- **Neurología:** electroencefalograma (EEG) (medición de la actividad eléctrica del cerebro) si hay sospecha de convulsiones; imagen por resonancia magnética para identificar malformaciones cerebrales o hidrocefalia
- **Pediatría:** consultas anuales para controlar el crecimiento y el desarrollo; el estreñimiento es común y puede requerir tratamiento médico; control para detectar curvatura de la columna
- **Pediatría del desarrollo:** manejo de los problemas del desarrollo y del comportamiento
- **Cardiología:** ecocardiogramas de rutina (cada 1 a 3 años, según recomendación del médico)
- **Oftalmología/Neurooftalmología:** evaluación de rutina de la visión; estudios para detectar incapacidad de la corteza visual (CVI)
- **Optometría de baja visión:** evaluación funcional de la visión
- **Audiología:** evaluaciones de audición de rutina
- **Genética clínica:** recomendaciones de pruebas genéticas, orientación médica y coordinación de la atención
- **Asesoramiento genético:** explicación de las pruebas genéticas y sus resultados, información del riesgo de recurrencia y apoyo emocional
- **Endocrinología:** evaluar los niveles hormonales
- **Ortopedia/rehabilitación:** para la evaluación y el cuidado de los huesos, los músculos y las anormalidades en articulaciones/pies
- **Neuropsicología:** evaluación para identificar el apoyo educativo/modelo de escolaridad más adecuado para el niño
- **Atención dental y ortodóncica**
- **Terapia del lenguaje y del habla**
- **Fisioterapia y ergoterapia**
- **Apoyo de la visión:** evaluación de la orientación y la movilidad
- **Terapia del comportamiento/asistencia psicológica**

*Esta guía fue preparada por la Malan Syndrome Foundation y revisada por los miembros de la Junta de Asesores Médicos: Jill A. Fahrner, MD, PhD; Leonie Menke, MD, PhD; y Manuela Priolo, MD.*

*Última actualización: Mayo 2020*



# Síndrome de Malan

## GUÍA PARA PROFESIONALES

[www.malansyndrome.org](http://www.malansyndrome.org)

## Inquietudes médicas

- [Tono muscular bajo \(hipotonía\)](#)

La mayoría de las personas con síndrome de Malan tienen hipotonía en la infancia. Esto puede producir una demora para alcanzar los hitos tempranos, como darse vuelta, sentarse y caminar. El exceso de babeo es común. Los niños pueden tener dificultades para alimentarse (masticar y tragar).

- [Edad ósea avanzada](#)

En la niñez, la edad ósea suele ser avanzada en comparación con la edad cronológica.

- [Deterioro de la visión](#)

La mayoría (>75 %) tiene problemas de visión que pueden incluir reducción del nervio en la parte posterior del ojo (atrofia del nervio óptico o hipoplasia del nervio óptico), desalineamiento de los ojos (estrabismo), mala percepción de la profundidad, pérdida de campo visual e incapacidad de la corteza visual. Frecuentemente, se necesitan anteojos. Algunos niños pueden necesitar cirugía para corregir la desalineamiento de los ojos.

- [Deficiencia auditiva](#)

Algunas personas con síndrome de Malan sufren pérdida de la audición. Los dos tipos de pérdida de la audición son conductiva y neurosensorial. La pérdida de la audición conductiva puede ser causada por infecciones en los oídos (muy frecuentes en niños pequeños) con líquido residual que queda en el oído medio. La pérdida de la audición conductiva puede ser temporal o permanente. La pérdida de la audición neurosensorial frecuentemente es permanente, producida por anomalías en el oído interno o el nervio auditivo. Algunas personas pueden necesitar audífonos.

- [Epilepsia](#)

Aproximadamente, el 25-30 % de las personas con síndrome de Malan tienen epilepsia.

- [Curvatura de la columna](#)

Las personas con síndrome de Malan pueden sufrir escoliosis (curvatura de la columna hacia un lado), cifosis (curvatura hacia afuera) y/o lordosis (curvatura hacia adentro). En la niñez, se debe controlar la columna una vez por año. Es posible que se necesite un dispositivo ortopédico o, en casos graves, puede ser necesaria una cirugía.

- [Anormalidades cardiovasculares](#)

Se han observado anomalías cardiovasculares en una cantidad pequeña de personas con síndrome de Malan. Estas incluyen anomalías valvulares y dilatación de la aorta o de la arterial pulmonar. Los pacientes que sufren esta última pueden tener riesgo de disección arterial y deben ser controlados más de cerca.

- [Problemas dentales](#)

Las personas con síndrome de Malan generalmente tienen una mandíbula estrecha con un paladar marcadamente arqueado. Esto puede causar apiñamiento dental.

## Inquietudes del crecimiento y del desarrollo

- [Crecimiento](#)

El síndrome de Malan se caracteriza generalmente por una contextura física alta y delgada. La estatura y el tamaño de la cabeza después del nacimiento, con frecuencia, están 2 desviaciones estándares por encima de la media (o más del percentil 98) para la edad. Los adultos generalmente tienen estatura promedio, y persiste el tamaño grande de la cabeza (macrocefalia). Algunas personas pueden tener bajo peso a pesar del consumo normal de alimentos.

- [Habilidades motrices básicas](#)

Prácticamente todas las personas con síndrome de Malan presentan algún grado de retraso del desarrollo. Frecuentemente, esto es significativo con respecto a la adquisición de habilidades motrices básicas, como sentarse, ponerse de pie y caminar. Estos retrasos empeoran a causa del tono muscular bajo y el exceso de flexibilidad en las articulaciones. Los problemas de visión también pueden contribuir debido a los déficits en campos visuales más bajos y/o a la percepción de la profundidad. La mayoría de los niños puede caminar a la edad de 4 años, aunque algunos pueden demorar más.

- [Habilidades motrices finas](#)

Las personas con síndrome de Malan presentan retrasos en las habilidades motrices finas. Estas incluyen usar agarre de pinza para levantar cosas, alimentarse por medios propios y escribir. Estos retrasos motrices finos empeoran a causa del tono muscular bajo.

- [Habla](#)

Los retrasos en las habilidades de comunicación, tanto expresivas como receptivas, son frecuentes. En algunas personas, el habla puede ser mínima, y es posible que dependan de formas alternativas de comunicación, como lenguaje de señas o tecnología de apoyo.

- [Aprendizaje](#)

Las dificultades del aprendizaje varían en gravedad de leves a graves. Los niños se benefician de la intervención y el apoyo educativo en la niñez temprana. La cantidad de apoyo necesario varía según el grado de deterioro cognitivo del niño. Algunos niños reciben enseñanza en una escuela convencional con apoyo, mientras que otros se benefician de una educación especializada para satisfacer sus necesidades. El apoyo y la supervisión continuos suelen ser necesarios en la adultez.

- [Comportamiento](#)

La mayoría de las personas con síndrome de Malan son amigables y fáciles de tratar. No obstante, los problemas de comportamiento son frecuentes. Se han descrito ansiedad y rasgos autistas, además de tendencias agresivas, rabietas y comportamiento autolesivo.



**Para obtener más información:**

Visítenos en línea en [www.malansyndrome.org](http://www.malansyndrome.org)

**Malan Syndrome Foundation**  
correo electrónico:  
[info@malansyndrome.org](mailto:info@malansyndrome.org)