



Le syndrome de Smith Magenis

Syndrome neurodéveloppemental complexe.
Maladie rare d'origine génétique causée par une délétion ou une mutation contenant le gène RAI1.

Caractéristiques du syndrome

- Retard de développement.
- Déficience intellectuelle variable.
- Retard de langage.
- Troubles du sommeil importants (décalage de l'horloge interne) .
- Troubles de l'ajustement social.
- Troubles du comportement.
- Hypotonie musculaire.
- Troubles de l'intégration sensorielle.
- Dysmorphie craniofaciale.
- Anomalies squelettiques (scoliose).
- Voie grave et rauque.
- Problèmes ORL (otites, surdité).

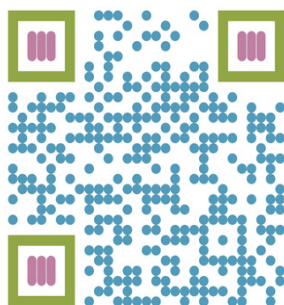


Association Smith Magenis 17 France

Une équipe dynamique de bénévoles
épaulée par un conseil scientifique
composé d'une dizaine de chercheurs

Les missions de l'association

- Permettre la rencontre des familles.
- Favoriser une prise en charge adaptée de la personne concernée et de son entourage.
- Faire connaître le syndrome.
- Contribuer à l'effort de recherche médicale.
- Collaborer avec les filières Defisciences et Anddi-Rares, et les acteurs internationaux.



www.smithmagenis17.org

asm17.contact@gmail.com

asm17.presidence@gmail.com

