

## Zespół Smith–Magenis – studium przypadku

### Smith–Magenis syndrome – a case study

Instytut Psychologii, Wydział Pedagogiki i Psychologii, Uniwersytet Marii Curie-Skłodowskiej, Lublin, Polska  
Adres do korespondencji: Łucja Cyranek, Instytut Psychologii UMCS, pl. Litewski 5, 20-400 Lublin, tel.: +48 500 403 443, e-mail: lucjacyranek@gmail.com

#### Streszczenie

Zespół Smith–Magenis jest zespołem wad wrodzonych, zaliczanym do chorób rzadkich. Pojawia się u jednego dziecka na 15 000–25 000 urodzeń. Zaburzenie wywołane jest przez delecję chromosomu 17p11.2 lub mutację w genie *RAI*. Obraz dysfunkcji jest heterogeniczny i obejmuje wiele deficytów neuropsychologicznych. Zmiany w układzie chromosomów prowadzą do powstania charakterystycznych dla tego zespołu zmian fenotypowych, opóźnienia rozwoju psychoruchowego, rozwoju mowy, niepełnosprawności intelektualnej oraz zaburzeń emocjonalnych i behawioralnych. W obraz zespołu wpisane są także poważne zaburzenia snu. Niniejsza praca opisuje kliniczny przypadek dziewczynki z zespołem Smith–Magenis. Celem jest zwiększenie teoretycznej i praktycznej wiedzy klinicznej na temat opisywanego zaburzenia oraz poznanie charakterystycznych cech funkcjonowania dziecka w oparciu o objawy neurologiczne, neuropsychologiczne i behawioralne.

**Słowa kluczowe:** zespół Smith–Magenis, SMS, chromosom 17., zaburzenia snu

#### Abstract

Smith–Magenis syndrome is a syndrome of congenital malformations, classified as rare diseases. It appears in one child in 15,000–25,000 births. The disorder is caused by deletion of chromosome 17p11.2 or mutations in the *RAI* gene. The image of the disfunction is heterogeneous and includes numerous neuropsychological deficits. Changes in the chromosomal system lead to phenotypic changes typical for this syndrome, delayed psychomotor development, delayed speech development, intellectual disability, and emotional and behavioural disorders. The Smith–Magenis syndrome also includes serious sleep disorders. This paper presents the clinical case of a girl with Smith–Magenis syndrome. The aim of this study is to increase theoretical and practical clinical knowledge about this disorder, and to understand characteristic features of the child's functioning based on neurological, neuropsychological and behavioural symptoms.

**Keywords:** Smith–Magenis syndrome, SMS, chromosome 17, sleep disorders

## WSTĘP

Zespół Smith–Magenis (*Smith–Magenis syndrome*, SMS) po raz pierwszy pojawił się w literaturze światowej w artykułach Ann Smith i Ruth Ellen Magenis (Smith *et al.*, 1982, 1986). Jest to zespół wad wrodzonych zaliczany do chorób rzadkich ze względu na częstość urodzeń – 1:15 000–25 000 żywych urodzeń. Charakterystyczna dla tego zespołu jest specyficzna dla wieku dziecka dysmorfia twarzy. Noworodki i niemowlęta mają niewielkie zmiany w wyglądzie twarzy, co utrudnia postawienie prawidłowej diagnozy u dzieci w tym wieku. Subtelne różnice pomiędzy noworodkami i niemowlętami z SMS dotyczą przede wszystkim wyglądu twarzoczaszki – brachycefalia, mała żuchwa, dość szeroka twarz, mocno zaczerwienione policzki wraz z wystającymi kośćmi policzkowymi, a także krótki zadarty nos. W okresie poniemowlęcym zmiany dysmorficzne twarzy nasilają się. Powiększa się przede wszystkim krótkogłowie. Rozrost dotyczy żuchwy. Powoduje on wady zgryzu (przodozgryz). Zdarza się, że zmiany wymagają interwencji medycznych lekarza ortodonta, a nawet chirurga. Centralna, a często także potyliczna, część twarzy staje w tym okresie spłaszczona. Zmianom tym towarzyszy pogrubienie warg, uniesienie rynienki wargowej oraz zmiana rozmiarów języka, który często pozostaje wysunięty. Obraz fenotypowy obejmuje także wysokie czoło, głęboko osadzone oczy, ułożone blisko siebie oraz rozrośnięte brwi, często tworzące monobrew (Girirajan *et al.*, 2006; Greenberg *et al.*, 1996; Shelley i Robertson, 2005; Smith *et al.*, 2005, 1986). W związku z tym twarz tych dzieci określana jest jako twarz Cherubina.

Poza zmianami w wyglądzie twarzoczaszki odnotowuje się zaburzenia neurologiczne – hipotonię dziecięcą z towarzyszącymi objawami neuropatii obwodowej (De Leersnyder *et al.*, 2001; Potocki *et al.*, 2000; Smith *et al.*, 2004, 1998), a także zaburzenia snu związane z nieprawidłowym rytmem dobowym wytwarzania melatoniny (Boudreau *et al.*, 2009; Chen *et al.*, 2015; Zawilska, 2006). Dzieci z SMS często zasypiają w ciągu dnia, wówczas wybudzenie ich jest bardzo trudne. Aktywność poznawcza ogranicza się do pory nocnej. Sen wtedy jest płytki, ze znacznie skróconą fazą REM. Zaburzenia snu wymagają w takiej sytuacji zastosowania medykamentów regulujących poziom melatoniny oraz normujących cykl jej wydzielania (Chen *et al.*, 2015).

Dysfunkcje dotyczą także innych sfer funkcjonowania. Zazwyczaj SMS towarzyszy krótkowzroczność czy też odwarstwianie się siatkówki powodujące zaburzenia percepcji wzrokowej (Stembalska *et al.*, 2012). Ponadto występują niskorosłość, zmniejszona lub zniesiona wrażliwość na bodźce bólowe, problemy ze strony układu moczowego i sercowo-naczyniowego oraz brachydaktylia.

## FUNKCJONOWANIE POZNAWCZE, EMOCJONALNE I SPOŁECZNE

Smith i wsp. (1998) wykazali, że od momentu wykrycia SMS pojawiło się stosunkowo niewiele prac przedstawiających

poznawczy, społeczno-emocjonalny i behawioralny aspekt tego zaburzenia. Analiza dostępnej w Polsce literatury potwierdza powyższe stwierdzenie. Nieliczne prace opisują zespół SMS zarówno od strony medycznej, jak i neuropsychologicznej, chociaż właśnie te deficyty są najbardziej charakterystyczne dla tego zespołu. Mimo rosnącej świadomości istnienia SMS, a także opracowania wielu technologii diagnostycznych dzieci z SMS były diagnozowane w okresie wczesnego dzieciństwa, a nawet w wieku szkolnym (Gropman *et al.*, 1998; Smith i Gropman, 2001). Większość diagnoz postawiono w ostatnich latach dzięki rozwojowi metod cytogenetycznych i fluorescencyjnych (Potocki *et al.*, 2003; Vlangos *et al.*, 2005).

Dzieci z SMS przejawiają liczne deficyty w sferze poznawczej. Rozwój wszystkich dzieci z tym zespołem w okresie niemowlęcym jest opóźniony, co prowadzi do diagnozy niepełnosprawności intelektualnej w różnym stopniu (Dykens *et al.*, 1997; Smith *et al.*, 1986). Najczęściej procesy umysłowe ukształtowane są na poziomie niepełnosprawności intelektualnej w stopniu umiarkowanym i znacznym, bardzo rzadko w stopniu lekkim (Greenberg *et al.*, 1996). Badania ilorazu inteligencji pacjentów z SMS dowodzą, że większość osób osiągnęło wyniki mieszczące się w granicach niepełnosprawności intelektualnej w stopniu umiarkowanym. Ponadto charakterystyczne są deficyty neuropsychologiczne obejmujące zaburzenia pamięci krótkotrwałej, przetwarzania sekwencyjnego, uwagi, pamięci operacyjnej, zaburzenia mowy lub jej brak, deficyty w zakresie kompetencji komunikacyjnych.

W obraz kliniczny zespołu SMS wpisane są także zaburzenia emocjonalne i behawioralne. Dzieci te często wykazują zachowania autoagresywne, negatywistyczne, impulsywne. Są wybuchowe, nie kontrolują złości, przejawiają liczne zachowania stereotypowe. Powyższe zaburzenia odnotowuje się w ponad 60–80% przypadków. Autoagresja obejmuje często samookaleczanie się: mocne uderzanie głową w twarde podłoże, gryzienie nadgarstków czy silne szczypanie własnej skóry. Objawy te są niezwykle problematyczne ze względu na zniesioną wrażliwość na bodźce bólowe. Ponadto dzieci z SMS przejawiają dwa rodzaje zachowań, które mogą okazać się unikalne dla tego zespołu – występują *onychotillomania*, będąca objawem zaburzeń obsesyjno-kompulsywnych (celowe odrywanie płytki paznokcia) oraz *polyembolokolomania*, czyli celowe wkładanie przedmiotów do różnych jam ciała (Arron *et al.*, 2011; Greenberg *et al.*, 1996; Smith i Gropman, 2001). Pierwsze objawy zachowań autoagresywnych odnotowuje się około 2. roku życia, szczególnie podczas wybuchów złości. Wspomniana zniesiona wrażliwość na bodźce bólowe prowadzi w konsekwencji do powstania licznych obrażeń ciała.

Dzieci z SMS przejawiają także znaczne opóźnienie rozwoju mowy, które występuje niemal w 100% przypadków (Shelley i Robertson, 2005). Podczas wokalizacji zauważalny jest charakterystyczny chrypliwy i niski ton głosu, który utrzymuje się jako cecha stała. Umiejętność posługiwania się mową może wystąpić w wieku szkolnym, jeśli

na wcześniejszych etapach rozwoju zostały wdrożone odpowiednie formy terapeutyczne. Tak późne nabywanie umiejętności posługiwania się mową tłumaczone jest nieprawidłową budową aparatu mowy oraz wysokim prawdopodobieństwem niedosłyszania. Nie odnotowuje się natomiast progresu w zakresie zdolności artykulacyjnych (Smith *et al.*, 2005).

Obserwacje procesów poznawczych i emocjonalnych 57 dzieci z SMS z zastosowaniem miar pediatrycznych i neuropsychologicznych dowiodły, że zdolności samoobsługowe, motoryczne i umiejętności społeczne dzieci z SMS do 6. roku życia są znacznie obniżone w porównaniu z grupą odniesienia (Madduri *et al.*, 2006). Natomiast dzieci powyżej 6. roku życia wykazują wiele deficytów neuropsychologicznych (szczególnie w zakresie mowy i języka, koordynacja wzrokowo-ruchowa itd.). Autorzy wykazali także, że zaburzenia funkcji poznawczych, behawioralnych i społeczno-emocjonalnych zależą od wielkości delecji – im większy ubytek, tym niższe wyniki uzyskiwane w miarach medycznych i psychometrycznych. Podobne wyniki uzyskali Wolters i wsp. (2009) w badaniach neurorozwojowych dzieci z SMS do 3. roku życia. Rezultaty powyższych badań sugerują znaczne opóźnienie rozwoju psychoruchowego w porównaniu z rówieśnikami.

## DIAGNOZA RÓŻNICOWA ZESPOŁU SMITH–MAGENIS

Zespół SMS, mimo obecności zmian morfologicznych twarzy, przysparza wielu kłopotów diagnostycznych. Początkowo dostosowane do wieku kompetencje i zachowania ulegają zniekształceniu dopiero około 2. roku życia. W diagnozie różnicowej SMS często bywał mylony z zespołem Downa (Smith *et al.*, 2005) – ze względu na obecność cech dysmorficznych twarzy, wad serca, hipotonii – czy też z zespołem Williama (Foster *et al.*) – z powodu braku zachowań nieadaptacyjnych, opóźnienia w rozwoju języka ekspresywnego itd. Dzieci z SMS, zespołem Downa i zespołem Williama rzeczywiście wykazują podobne cechy fizyczne, społeczne oraz poznawcze. Różnią się jednak stopniem nasilenia poszczególnych grup objawów, np. dzieci zespołem Williama/zespołem Downa w porównaniu z dziećmi z SMS wykazują znacznie mniej zaburzeń behawioralnych. Wykazują także o wiele więcej powikłań medycznych, takich jak wada serca, zaburzenia psychiczne (depresja, zaburzenia lękowe), allodynia.

Diagnoza różnicowa obejmuje także wykluczenie autyzmu (*autism spectrum disorder*, ASD) (Laje *et al.*, 2010; Martin *et al.*, 2006; Nag *et al.*, 2018). Występowanie zachowań stereotypowych oraz opóźnienie rozwoju mowy i języka stanowią punkt wspólny dla obydwu zaburzeń. Niemniej jednak małe dzieci z SMS (do 2. roku życia) prawidłowo rozwijają się w zakresie kompetencji społecznych. Badania profili behawioralnych dzieci z SMS (Laje *et al.*, 2010) z zastosowaniem skali CARS Erica Schoplera do badania autyzmu (Childhood Autism Rating Scale) dowiodły, że dzieci z SMS

do 12. miesiąca życia osiągają wyniki niemalże prawidłowe. Ciężkie zachowania autystyczne pojawiały się pomiędzy 12. a 36. miesiącem życia dziecka, co jest dowodem na postępujące pojawianie się dysfunkcji w zakresie naśladownictwa, umiejętności prawidłowego wykorzystania przedmiotów, reakcji emocjonalnej oraz komunikacji werbalnej. W związku z powyższym istnieje konieczność wykorzystywania rzetelnych metod diagnostycznych, które uwzględniają kryteria diagnostyczne autyzmu i jednocześnie aspekt wieku rozwojowego.

Ponadto objawami wspólnymi dla SMS i ASD są zaburzenia snu (Reynolds i Malow, 2011). Niemniej zdecydowanie różnią się one między sobą. Dzieci z autyzmem przejawiają problemy z zaśnięciem i/lub bardzo często wybudzają się w nocy. Natomiast zachowane zostają długość i przebieg snu, które są zaburzone w zespole SMS. Zaburzenia snu w tym zespole, tak jak wspomniano w pierwszej części pracy, spowodowane są odwróconym rytmem okołodobowym melatoniny.

W związku z powyższym do postawienia wczesnej diagnozy i skonstruowania prawidłowego planu interwencji konieczna jest wiedza o neurobehawioralnych aspektach SMS wśród dzieci z różnych grup wiekowych, a także dotycząca podobieństw i różnic między SMS a innymi zaburzeniami.

## OPIS PRZYPADKU

Praca przedstawia kliniczny opis funkcjonowania dziecka z diagnozą SMS. Celem jest poznanie przebiegu diagnozy oraz charakterystycznych cech danego zaburzenia u czteroletniej dziewczynki z SMS. Praca ma charakter eksploracyjny, wskazujący kierunki dalszych rozważań na temat prezentowanego zaburzenia w oparciu o analizę charakterystycznych cech i dysfunkcji występujących u opisywanego dziecka. Przedstawione zostaną poszczególne etapy diagnostyczne, objawy i choroby współwystępujące, a także charakterystyczne cechy rozwoju psychoruchowego.

Dziewczynka jest dzieckiem z pierwszej ciąży. Urodzona przez cesarskie cięcie ze względu na brak postępów akcji porodowej w 41. tygodniu ciąży. Dziecko ważyło 4100 g i mierzyło 61 cm. Wody płodowe były zanieczyszczone i cuchnące. Dziecko po porodzie otrzymało kolejno 9–9–10 punktów w skali Apgar. Tuż po porodzie zastosowano antybiotykoterapię ze względu na wysoki wskaźnik stanu zapalnego oraz zbyt duże zagęszczenie krwi. Dziewczynka przebywała w inkubatorze z powodu zaburzeń adaptacyjnych w postaci hipotermii, zwiększonej liczby oddechów na minutę, trudności w karmieniu i spadki saturacji. Przeszła także antybiotykoterapię ze względu na wrodzone zapalenie płuc. Matka dziecka, będąc w ciąży, przebywała w środowisku osób palących. Nie odnotowano żadnych chorób, zażywania środków farmakologicznych i psychoaktywnych ani sytuacji stresowych w okresie ciąży. Po uzyskaniu poprawy stanu zdrowia, w 14. dobie życia dziecko wypisano do domu.

Pierwsza hospitalizacja dziewczynki miała miejsce w 7. tygodniu życia z powodu częstych ulewań i cech odwodnienia organizmu. Wówczas po raz pierwszy ujawniono cechy dysmorficzne twarzy. Były to: szerokie rozstawienie powiek, płaska część potyliczna czaszki, pojedyncza linia zgięciowa dłoni, skierowanie kącików ust ku dołowi, płaska i długa rynienka podnosowa, a także dyskretna syndaktylia II i III palca obustronnie. Ze względu na obecność powyższych cech morfologicznych pobrano kariotyp i wydano skierowanie na badanie kontrolne w poradni genetycznej. Wykonano także badanie moczu, ujawniając wysokie stężenie kwasu p-hydroksyfenylooctowego, podwyższoną acydurię ze znikomą ketonurią. Wynik ten nie wskazywał jednak na wrodzone wady metaboliczne. Uzyskano także prawidłowy kariotyp żeński 46XX. Po poprawie stanu zdrowia ponownie wypisano dziewczynkę ze szpitala w stanie ogólnym dobrym. Do ukończenia 1. roku życia była ona hospitalizowana pięciokrotnie z powodu zakażeń i zaburzeń w budowie układu moczowego oraz nawracającego zapalenia górnych dróg oddechowych.

Chronologiczna analiza posiadanej dokumentacji medycznej wskazuje, że wizyta dziewczynki w poradni genetycznej odbyła się po 11 miesiącach od wydania skierowania. Pobrano materiał genetyczny dziecka w związku z podejrzeniem SMS. Badanie wykazało zmienioną liczbę kopii badanych sekwencji DNA o charakterze delecji w regionie p11.2 chromosomu 17. Badanie potwierdziło podejrzenie wysunięte na podstawie cech dysmorficznych twarzy. Wówczas zalecono przeprowadzanie badania kariotypu rodziców. Uzyskano wyniki prawidłowe, bez obecności mikrodelecji.

Diagnozę SMS dziewczynka uzyskała w wieku 1;2,13 (rok, dwa miesiące i 13 dni). Od chwili uzyskania diagnozy medycznej dziecko pozostaje pod stałą opieką lekarzy specjalistów i poradni psychologiczno-pedagogicznej.

Od momentu potwierdzenia podejrzeń co do SMS dziewczynka przechodziła wiele infekcji, m.in. zapalenia górnych dróg oddechowych, zapalenia zatok i ucha, 12-krotnie przebywała w szpitalu, w tym 9 razy z powodu nawracającego bakteryjnego zapalenia układu moczowego. Dziecko cierpi także na nawracające zapalenie zatok przynosowych, ma usunięte operacyjnie migdałki podniebienne oraz gardłowy.

Dziewczynka wykazywała opóźniony rozwój psychoruchowy. W początkowym okresie życia zdiagnozowano u niej hipotonię. Wówczas rozpoczęto intensywną fizjoterapię metodą NDT-Bobath. Rozwój motoryczny wyglądał następująco: obracanie się z brzucha na plecy – 6. miesiąc, samodzielne siedzenie – 11. miesiąc, próby rączkowania – 12. miesiąc; dziewczynka wstawała przy podporze w wieku 18 miesięcy. Zaczęła samodzielnie chodzić, gdy miała 24 miesiące.

Gdy miała 18 miesięcy, potrafiła naśladować wokalizacje. Obecnie składa proste zlepki wyrazowe. Diagnoza z zastosowaniem Karty Oceny Rozwoju Psychoruchowego (KORP) wykazała, że umiejętności dziecka w zakresie

rozwoju ruchowego kształtują się na poziomie 18.–23. miesiąca życia. W zakresie rozwoju motoryki małej i lateralizacji zdolności dziecka kształtują się na poziomie 12.–27. miesiąca życia. Umiejętności dziecka w zakresie spostrzegania wzrokowego i koordynacji wzrokowo-ruchowej także pozostają na poziomie 12.–27. miesiąca życia.

Obszar wysoce deficytowy stanowią zdolności komunikacyjne oraz rozwój mowy. Pozostają one na poziomie 1.–2. miesiąca życia. Natomiast rozwój emocjonalny dziecka kształtuje się na poziomie 3. roku życia. Zdolności dziewczynki w zakresie rozwoju funkcji behawioralnych kształtują się na poziomie 6.–8. miesiąca życia.

Wyniki KORP wskazują na przeciętny rozwój społeczno-emocjonalny, opóźniony rozwój ruchowy, motoryki małej i lateralizacji, spostrzegania wzrokowego i koordynacji wzrokowo-ruchowej, które mimo opóźnienia w porównaniach intraindywidualnych są na wyższym poziomie niż rozwój komunikowania się i mowy oraz funkcji behawioralnych.

## PODSUMOWANIE

Analiza porównawcza literatury i zespołu objawów dziewczynki ukazuje możliwość wczesnego wykrycia zespołu wad. Pacjentka miała i ma w dalszym ciągu charakterystyczne dla SMS dysmorfie twarzy. Dotychczas przeżyła szereg chorób, które także skutkowały deficytami w sferze poznawczej i społeczno-emocjonalnej. Dziecko cierpi na zaburzenia rytmu dobowego wytwarzania melatoniny. W związku ze złożonością objawów dziewczynka pozostaje pod stałą opieką lekarzy i innych specjalistów. Ponadto ma deficyty w sferze poznawczej, komunikacji oraz w sferze ruchowej, które były podstawą do przydzielenia dostępnego wsparcia w ramach wczesnego wspomaganie rozwoju.

Oprócz cech fenotypowych zauważa się charakterystyczne dla zespołu SMS zaburzenia procesów poznawczych. Rozwój dziewczynki przebiega nieharmonijnie. Dziecko nadal korzysta z pieluchy; próby dokonania treningu czystości skończyły się niepowodzeniem. Nie komunikuje swoich potrzeb fizjologicznych. Nauka korzystania z nocnika wywoływała lęk. Aktualnie podejmuje próby samodzielnego picia z kubka. Rozpoznaje siebie w lustrze, bawi się ze swoim odbiciem (robi śmieszne miny, ogląda buzię wewnątrz, obserwuje mimikę). Uczęszcza do przedszkola integracyjnego – zarówno z rozmowy z mamą, jak i z relacji przedszkolanki wynika, że dziecko obecnie chętniej uczestniczy w zabawach w grupie dzieci, nie odłącza się od grupy (np. bierze klocki i siada w kółku z dziećmi). Potrafi wykorzystywać alternatywne metody komunikacji, jednak, jak wskazuje mama dziecka, dziewczynka wręcz czeka na polecenie pokazania obrazka w celu zakomunikowania potrzeby, co często koliduje z terapią skupiającą się na rozwoju mowy. Korzysta z zajęć z terapeutą integracji sensorycznej, logopedą, psychologiem, pedagogiem specjalnym. Dziewczyna korzysta także z terapii metodą Tomatisa, która przynosi założone skutki – zauważono poprawę koncentracji uwagi,



naśladowania, rozwój mowy. Unika czesania włosów. Nie ma ulubionej zabawy. Mama dziecka oraz terapeuta integracji sensorycznej zaznaczają, że dziewczynka obecnie poszukuje bodźców do stymulacji wielozmysłowej. Wówczas staje się wyciszona i lepiej skoncentrowana.

Analiza przypadku dowodzi, że SMS może zostać zdiagnozowany możliwie wcześnie. Działanie takie pozwala na wprowadzenie intensywnych oddziaływań rehabilitacyjnych i terapeutycznych. Pomimo obecności wielu wspólnych cech dla każdego dziecka z SMS wszelkie metody pracy powinny skupiać się na indywidualnym podejściu i zapewnieniu optymalnych warunków wczesnego wspomagania rozwoju. Istnieje konieczność prowadzenia działań usprawniających każdą sferę funkcjonowania dziecka. W przeciwnym przypadku, mimo wczesnego wykrycia zaburzenia, brak odpowiedniej stymulacji będzie prowadził do pogłębienia się zaburzeń.

### Konflikt interesów

*Autorka nie zgłasza żadnych finansowych ani osobistych powiązań z innymi osobami lub organizacjami, które mogłyby negatywnie wpłynąć na treść publikacji oraz rościć sobie prawo do tej publikacji.*

### Piśmiennictwo

- Arron K, Oliver C, Moss J et al.: The prevalence and phenomenology of self-injurious and aggressive behaviour in genetic syndromes. *J Intellect Disabil Res* 2011; 55: 109–120.
- Boudreau EA, Johnson KP, Jackman AR et al.: Review of disrupted sleep patterns in Smith–Magenis syndrome and normal melatonin secretion in a patient with an atypical interstitial 17p11.2 deletion. *Am J Med Genet A* 2009; 149A: 1382–1391.
- Chen L, Mullegama SV, Alaimo JT et al.: Smith–Magenis syndrome and its circadian influence on development, behavior, and obesity – own experience. *Dev Period Med* 2015; 19: 149–156.
- De Leersnyder H, De Blois MC, Claustrat B et al.: Inversion of the circadian rhythm of melatonin in the Smith–Magenis syndrome. *J Pediatr* 2001; 139: 111–116.
- Dykens EM, Finucane B, Gayley C: Brief report: cognitive and behavioral profiles in persons with Smith–Magenis syndrome. *J Autism Dev Disord* 1997; 27: 203–211.
- Foster RH, Simon EW, Lee EBB et al.: A lifespan developmental approach to assessing and addressing neurodevelopmental disorders: a comprehensive guide to meeting individual and caregiver needs. Available from: <https://www.prisms.org/wp-content/uploads/pdf/respub/Fosteretal2013Lifespan.pdf> [cited: 16 November 2018].
- Girirajan S, Vlangos CN, Szomju BB et al.: Genotype-phenotype correlation in Smith–Magenis syndrome: evidence that multiple genes in 17p11.2 contribute to the clinical spectrum. *Genet Med* 2006; 8: 417–427.
- Greenberg F, Lewis RA, Potocki L et al.: Multi-disciplinary clinical study of Smith–Magenis syndrome (deletion 17p11.2). *Am J Med Genet* 1996; 62: 247–254.
- Gropman A, Smith ACM, Greenberg F: Neurologic aspects of the Smith–Magenis syndrome. *Ann Neurol* 1998; 44: 561.
- Laje G, Morse R, Richter W et al.: Autism spectrum features in Smith–Magenis syndrome. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2010; 154C: 456–462.
- Madduri N, Peters SU, Voigt RG et al.: Cognitive and adaptive behavior profiles in Smith–Magenis syndrome. *J Dev Behav Pediatr* 2006; 27: 188–192.
- Martin SC, Wolters PL, Smith ACM: Adaptive and maladaptive behavior in children with Smith–Magenis syndrome. *J Autism Dev Disord* 2006; 36: 541–552.
- Nag HE, Nordgren A, Anderlid BM et al.: Reversed gender ratio of autism spectrum disorder in Smith–Magenis syndrome. *Mol Autism* 2018; 9: 1.
- Potocki L, Glaze D, Tan DX et al.: Circadian rhythm abnormalities of melatonin in Smith–Magenis syndrome. *J Med Genet* 2000; 37: 428–433.
- Potocki L, Shaw CJ, Stankiewicz P et al.: Variability in clinical phenotype despite common chromosomal deletion in Smith–Magenis syndrome [del(17)(p11.2p11.2)]. *Genet Med* 2003; 5: 430–434.
- Reynolds AM, Malow BA: Sleep and autism spectrum disorders. *Pediatr Clin North Am* 2011; 58: 685–698.
- Shelley BP, Robertson MM: The neuropsychiatry and multisystem features of the Smith–Magenis syndrome: a review. *J Neuropsychiatry Clin Neurosci* 2005; 17: 91–97.
- Smith AC, Gropman A: Smith–Magenis syndrome. In: Cassidy SB, Allanson JE (eds.): *Management of Genetic Syndromes*. Wiley-Liss, New York 2001: 363–388.
- Smith ACM, Allanson J, Allen AJ et al.: Smith–Magenis syndrome. *Gene Reviews at Gene Tests Gene Clinics: Medical Genetics Information*. Resource [database online]. University of Washington, Seattle, 2004. Available from: <http://www.genetest.org>.
- Smith AC, Dykens E, Greenberg F: Behavioral phenotype of Smith–Magenis syndrome (del 17p11.2). *Am J Med Genet* 1998; 81: 179–185.
- Smith AC, Magenis RE, Elsea SH: Overview of Smith–Magenis syndrome. *J Assoc Genet Technol* 2005; 31: 163–167.
- Smith ACM, McGavran L, Robinson J et al.: Interstitial deletion of (17)(p11.2p11.2) in nine patients. *Am J Med Genet* 1986; 24: 393–414.
- Smith ACM, McGavran L, Waldstein G et al.: Deletion of the 17 short arm in two patients with facial clefts and congenital heart disease. *Am J Hum Genet* 1982; 34 (Suppl): A410.
- Stembalska A, Jakubiak A, Śmigiel R: Trudności diagnostyczne w zespole Smitha i Magenisa (SMS) na podstawie własnych doświadczeń i danych z literatury. *Med Wieku Rozw* 2012; 16: 138–143.
- Vlangos CN, Wilson M, Blancato J et al.: Diagnostic FISH probes for del(17)(p11.2p11.2) associated with Smith–Magenis syndrome should contain the *RAI1* gene. *Am J Med Genet A* 2005; 132A: 278–282.
- Wolters PL, Gropman AL, Martin SC et al.: Neurodevelopment of children under 3 years of age with Smith–Magenis syndrome. *Pediatr Neurol* 2009; 41: 250–258.
- Zawilska JB: Zespół Smith–Magenisa – zaburzenia psychoneurologiczne. *Post Psychiatr Neurol* 2006; 15: 165–170.