Über den Verein

2003 wurde die Selbsthilfegruppe zum Thema Smith-Magenis-Syndrom in Österreich gegründet. Seit Anfang 2019 gibt es den Verein als Nachfolgeorganisation dieser Selbsthilfegruppe.

Wir sammeln und bieten Informationen rund um SMS, fördern die wissenschaftliche Forschung und Lehre, organisieren Veranstaltungen und unterstützen Menschen mit Smith-Magenis-Syndrom und deren Angehörige.





Diese Broschüre wird veröffentlicht vom Verein
Smith-Magenis-Syndrom Österreich.

Weitere Informationen finden Sie unter:
https://www.smith-magenis.at/
https://www.facebook.com/smithmagenisaustria/

Unser Spendenkonto:
IBAN: AT51 3506 0000 0006 1853

Smith-Magenis-Syndrom
Österreich

*„Niemand ist perfekt,
aber jeder ist auf seine Weise einzigartig!“*

ZVR: 157 655 2712

Smith-Magenis-Syndrom
Österreich

Was ist das Smith-Magenis-Syndrom?

Das Smith-Magenis-Syndrom (SMS) ist eine seltene Krankheit, deren Häufigkeit bei 1:15.000 bis 1:25.000 Geburten liegt. SMS wird aber deutlich unterdiagnostiziert.

Verursacht wird SMS durch eine so genannte Mikrodeletion am Chromosom 17, auf dessen kurzen Arm ein kleines Stück genetischer Information fehlt (del 17p11.2).

Die Diagnose erfolgt durch eine Blutuntersuchung zur Chromosomenanalyse mittels zytogenetischer Tests, FISH oder Mikroarray-Analysen.

Das Syndrom wurde in den 1980er Jahren erstmals durch die beiden Genetikerinnen Ann Smith und Ellen Magenis beschrieben und nach ihnen benannt.



(Ann Smith beim Jahrestreffen 2018 in Koblenz)

Merkmale von SMS

- SMS'ler sind in der Regel engagierte, liebevolle, aufmerksame und sympathische Menschen, begierig darauf, zu gefallen und mit einen fantastischen Sinn für Humor!
- Bedingt durch einen umgekehrten Tagesrhythmus des „Schlaf-Hormons" Melatonin, kommen starke Störungen im Tag-Nacht-Rhythmus häufig vor.
- Die Krankheit ist charakterisiert durch ein typisches Muster an markanten körperlichen Merkmalen, Entwicklungsverzögerungen, milden bis moderaten intellektuellen Beeinträchtigungen und Verhaltensauffälligkeiten.
- Zu den Verhaltensauffälligkeiten zählen sensorische Verarbeitungsstörungen, kurze Aufmerksamkeitsspannen, Hyperaktivität, Impulsivität, Angst, explosive Ausbrüche („outburst"), aufmerksamkeitssuchendes und selbstverletzendes Verhalten.
- Zudem werden oft weitere Diagnosen festgestellt, wie z.B. Autismus-Spektrum-Störungen (ASS), Zwangsstörungen, Aufmerksamkeitsdefizit-Hyperaktivitätsstörung (ADHS) oder Aufmerksamkeitsdefizitsyndrom (ADS).