



[www4.Unifsanet.com.br/revista](http://www4.unifsanet.com.br/revista)

Revista Saúde em Foco, Teresina, v. 12, n. 3, art. 2, p. 23-40, set./dez. 2025

ISSN Eletrônico: 2358-7946

<http://dx.doi.org/10.12819/rsf.2025.12.3.2>

## **Síndrome de Phelan- Mc Dermid: Aspectos Clínicos, Genéticos e o Papel da Enfermagem**

### **Phelan-Mcdermid Syndrome: Clinical and Genetic Aspects and the Role of Nursing**

**Bianca Lorena Soares Vieira**

Estudante do curso de enfermagem pelo Centro Universitário Santo Agostinho

E-mail: [lorena24032002@icloud.com](mailto:lorena24032002@icloud.com)

**Thacyla Luana Brito e Silva**

Estudante do curso de Enfermagem pelo Centro Universitário Santo Agostinho

E-mail: [thacylaluana96@gmail.com](mailto:thacylaluana96@gmail.com)

**Willyane de Andrade Alvarenga**

Doutora em Ciências pela EERP/USP e pela UCP - Portugal

Docente no Centro Universitário Santo Agostinho

E-mail: [willyalvarenga@unifsa.com.br](mailto:willyalvarenga@unifsa.com.br)

---

**Endereço: Bianca Lorena Soares Vieira**

UNIFSA, Av Valter Alencar, 666, CEP: 64.019-625, Teresina/PI, Brasil.

**Endereço: Thacyla Luana Brito e Silva**

UNIFSA, Av Valter Alencar, 666, CEP: 64.019-625, Teresina/PI, Brasil.

**Endereço: Willyane de Andrade Alvarenga**

UNIFSA, Av Valter Alencar, 666, CEP: 64.019-625, Teresina/PI, Brasil.

**Editor-Chefe: Dr. Tonny Kerley de Alencar Rodrigues**

**Artigo recebido em 02/11/2025. Última versão recebida em 02/11/2025. Aprovado em 03/11/2025.**

**Avaliado pelo sistema Triple Review: a) Desk Review pelo Editor-Chefe; e b) Double Blind Review (avaliação cega por dois avaliadores da área).**

**Revisão: Gramatical, Normativa e de Formatação**



## RESUMO

**OBJETIVO:** A Síndrome de Phelan-McDermid consiste em uma condição neurológica causada por uma mutação genética. É uma deleção simples, uma translocação desequilibrada ou alteração estrutural cromossômica no braço longo do cromossomo 22 que ocasiona diversos transtornos ao paciente e a sua família. Nesse contexto, analisar os aspectos clínicos e genéticos da Síndrome de Phelan-McDermid e de que maneira profissionais de enfermagem podem atuar no apoio demonstra-se perspicaz, pois se pode preencher lacunas no conhecimento científico ao compilar evidências sobre os aspectos clínicos e genéticos da síndrome, oferecendo suporte para pesquisas e avanços terapêuticos. Assim, o estudo objetiva analisar os aspectos clínicos e genéticos da Síndrome de Phelan-McDermid e o papel da Enfermagem na assistência tanto ao paciente quanto à sua família. **MÉTODO:** A pesquisa trata-se de uma Revisão de Escopo conduzida por meio de uma abordagem qualitativa, nas bases de dados PubMed, BVS, Scielo, LILACS e Base de Dados de Enfermagem. **RESULTADOS:** Foram incluídos estudos publicados em português, espanhol ou inglês, disponíveis na íntegra, publicados nos últimos 20 anos. **CONCLUSÃO:** Os resultados demonstram que a síndrome é identificada como um transtorno do neurodesenvolvimento complexo e de múltiplos sistemas, com características como hipotonia neonatal, atraso global no desenvolvimento, ausência ou atraso significativo na fala, deficiência intelectual e traços de transtornos do espectro autista. Ademais, a enfermagem é fundamental para o acompanhamento personalizado, detectando alterações clínicas de forma precoce, monitorando o desenvolvimento global e auxiliando na adesão às terapias recomendadas pela equipe multidisciplinar.

**Palavras-chave:** Síndrome de Phelan-McDermid. Cuidados de Enfermagem. Atraso do Desenvolvimento. Impacto Psicossocial. Terapêutica.

## ABSTRACT

**OBJECTIVE:** Phelan-McDermid Syndrome is a neurological condition caused by a genetic mutation. It involves a simple deletion, an unbalanced translocation, or a structural chromosomal alteration in the long arm of chromosome 22, which results in several disorders affecting the patient and their family. In this context, analyzing the clinical and genetic aspects of Phelan-McDermid Syndrome and the ways in which nursing professionals can provide support is insightful, as it helps fill gaps in scientific knowledge by compiling evidence on the syndrome's clinical and genetic characteristics, thereby supporting research and therapeutic advancements. Thus, this study aims to analyze the clinical and genetic aspects of Phelan-McDermid Syndrome and the role of nursing in assisting both the patient and their family. **METHOD:** This research is a Scoping Review conducted through a qualitative approach, using the PubMed, BVS, Scielo, LILACS, and Nursing Database (Base de Dados de Enfermagem). **RESULTS:** Studies published in Portuguese, Spanish, or English, available in full text and published within the last 20 years, were included. **CONCLUSION:** The results show that the syndrome is identified as a complex, multisystem neurodevelopmental disorder characterized by neonatal hypotonia, global developmental delay, absence or significant delay in speech, intellectual disability, and features of autism spectrum disorders. Furthermore, nursing plays a fundamental role in providing personalized follow-up care, enabling the early detection of clinical changes, monitoring overall development, and assisting in adherence to therapies recommended by the multidisciplinary team.

**Keywords:** Phelan-McDermid Syndrome. Nursing Care. Developmental Delay. Psychosocial Impact. Therapeutics.

## 1 INTRODUÇÃO

A Síndrome de Phelan-McDermid consiste em uma condição neurológica causada por uma mutação genética. É uma deleção simples, uma translocação desequilibrada ou alteração estrutural cromossômica no braço longo do cromossomo 22, na região 1, banda 3, sub-banda 3. Por essa razão, é também chamada de Síndrome da Deleção do 22q13.3. A região do cromossomo afetada contém três genes, entre os quais o SHANK3 é o mais impactado, levando a um atraso no desenvolvimento global. Como outras alterações cromossômicas, esta síndrome está ligada tanto a um maior risco de problemas de desenvolvimento intelectual quanto a uma ampla variedade de manifestações clínicas (NUNES *et al.*, 2023).

Nesse contexto, tanto os pacientes com a Síndrome de Phelan-McDermid quanto seus familiares enfrentam dificuldades relacionadas à demora no diagnóstico e ao acesso aos serviços especializados de saúde, que muitas vezes estão concentrados nos grandes centros urbanos. O caminho entre a suspeita da doença e o início de um tratamento adequado costuma ser longo e desgastante. Durante esse processo, essas pessoas lidam com diversos desafios, incluindo inseguranças, medo, estresse e incertezas sobre a continuidade e a eficácia dos tratamentos (LUZ *et al.*, 2016).

Considerando tais aspectos, o presente estudo é relevante ao passo que pode ajudar a preencher lacunas no conhecimento científico ao compilar evidências sobre os aspectos clínicos e genéticos da síndrome, oferecendo suporte para pesquisas e avanços terapêuticos. Socialmente, há a necessidade da conscientização sobre essa condição rara e pouco compreendida, que afeta não só a vida do indivíduo, mas também as relações familiares e sociais. Ademais, o estudo se apoia na necessidade de reforçar a atuação profissional de Enfermagem diante das demandas particulares desses pacientes, proporcionando um cuidado integral, humanizado e fundamentado, bem como ao buscar aprimorar a prática assistencial em relação às famílias e à equipe multiprofissional.

Através do desenvolvimento do estudo, objetiva-se analisar os aspectos clínicos e genéticos da Síndrome de Phelan-McDermid e o papel da Enfermagem na assistência tanto ao

paciente quanto à sua família. Especificamente, tem-se como objetivos identificar os principais aspectos clínicos da síndrome em estudo, incluindo as manifestações neuropsicomotoras, comportamentais e as comorbidades associadas, além de descrever as abordagens da Enfermagem no cuidado à criança diagnosticada, destacando a importância do apoio emocional e educacional oferecido à família. Tem-se como problema de pesquisa a seguinte indagação: Quais são os aspectos clínicos e genéticos da Síndrome de Phelan-McDermid e de que maneira profissionais de enfermagem podem atuar no apoio ao paciente e à família??

## 2 METODOLOGIA

### 2.1 Tipo de pesquisa

A pesquisa trata-se de uma Revisão de Escopo conduzida por meio de uma abordagem qualitativa, através de pesquisas bibliográficas acerca do contexto da Síndrome de Phelan-McDermid, ao observar como os pacientes e suas famílias vivem a rotina, como lidam com o diagnóstico, os tratamentos e os desafios diários dessa condição.

### 2.2 Aspectos éticos

Por ser uma Revisão de Escopo, o estudo não exigirá a coleta de dados diretamente de seres humanos, o que dispensa a necessidade de aprovação por comitês de ética em pesquisa. No entanto, os princípios éticos de honestidade, integridade e transparência serão respeitados na escolha e avaliação dos estudos, garantindo que as informações sejam manipuladas de maneira responsável e respeitosa.

Por se tratar de um estudo bibliográfico, o local de estudo corresponde às plataformas e bases de dados em que os materiais foram obtidos. A população do estudo é composta por materiais publicados, como artigos científicos.

### 2.3 Bases de dados

As bases de dados utilizadas para coletar o material de acordo com os propósitos do estudo incluem repositórios especializados em publicações científicas, que consistem em: *National Institutes of Health* (PubMed); Biblioteca Virtual em Saúde (BVS); *Scientific Electronic Library Online* (SciELO); Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde (LILACS) e Base de Dados de Enfermagem.

## 2.4 Critérios de inclusão e exclusão

Os critérios de inclusão consideram publicações que abordem a Síndrome de Phelan-McDermid, que tratem dos desafios no diagnóstico e tratamento. Além disso, estudos que discutam a atuação dos profissionais de saúde e o impacto da doença nas famílias.

Estudos publicados em português, espanhol ou inglês, disponíveis na íntegra e com acesso gratuito, mas que estejam traduzidos para o português. Devido à escassez de estudos sobre o tema, como critério de inclusão temporal, adota-se um recorte temporal extenso, abrangendo estudos publicados nos últimos 20 anos (2004 a 2024).

Por outro lado, excluem-se da pesquisa: publicações que não estejam diretamente relacionadas ao tema; estudos com acesso restrito ou apenas em formato de resumo, materiais repetidos entre as bases de dados e textos com linguagem não acessível ou sem respaldo científico, estudos sem traduções para o português, materiais que não estejam no recorte temporal estabelecido.

## 2.5 Procedimento de coleta de dados

A metodologia utilizada para orientar a formulação dos descritores foi baseada nos Descritores em Ciências da Saúde (DeCS), na qual se utilizou, para a seleção dos estudos, palavras-chave específicas: "Síndrome de Phelan-McDermid"; "Cuidados de Enfermagem"; "Atraso do Desenvolvimento"; "Impacto Psicossocial" e "Terapêutica". Além disso, o estudo é embasado pela estratégia PICO, considerando:

**Quadro 1: Critérios da estratégia PICO adotados no estudo.**

Elemento PICO	Descrição	Descritores (DeCS)
P (Paciente/Problema)	Indivíduos diagnosticados com Síndrome de Phelan-McDermid, apresentando manifestações clínicas como atraso do desenvolvimento e alterações comportamentais.	Síndrome de Phelan-McDermid; Atraso do Desenvolvimento
I (Intervenção)	Cuidados de Enfermagem voltados ao manejo clínico, apoio terapêutico, monitoramento do desenvolvimento e suporte psicossocial à família.	Cuidados de Enfermagem
C (Comparação)	Ausência de intervenção estruturada da enfermagem ou cuidados não especializados.	(não necessariamente aplicável em estudos de revisão de escopo, pode ser “não se aplica”)
O (Desfecho/Outcome)	Melhora na qualidade do cuidado, apoio no desenvolvimento, redução do impacto psicossocial negativo sobre paciente e familiares, contribuição no processo terapêutico.	Impacto Psicossocial; Terapêutica

**Fonte:** Autores, 2025.

A combinação dos descritores do elemento Desfecho/Outcome foi feita com base na identificação dos resultados esperados da intervenção de enfermagem em indivíduos com Síndrome de Phelan-McDermid, destacando os efeitos positivos no cuidado e bem-estar do paciente e de sua família. Para isso, os descritores "Impacto Psicossocial" e "Terapêutica" foram escolhidos dos Descritores em Ciências da Saúde (DeCS) para representar com precisão os efeitos observados e esperados.

Esses efeitos incluem a melhoria na qualidade do cuidado, o suporte ao desenvolvimento neuropsicomotor, a diminuição do impacto psicossocial negativo e a contribuição para o processo terapêutico. Portanto, a determinação do desfecho foi orientada tanto pela importância clínica quanto pela relevância conceitual desses termos no âmbito dos cuidados de enfermagem direcionados à síndrome em questão.

## 2.6 Análise de dados

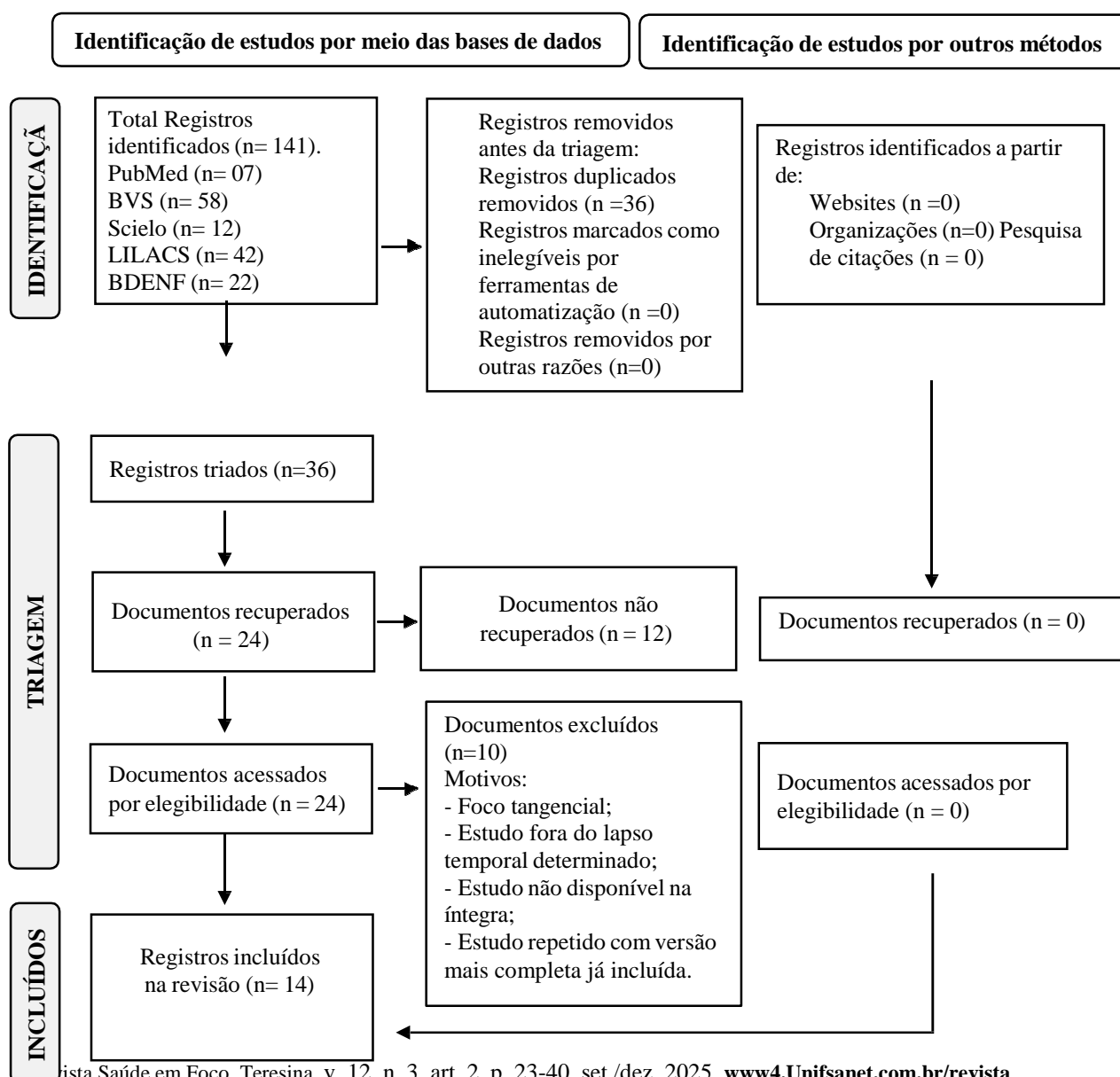
A seleção dos estudos foi realizada por meio da leitura dos títulos e resumos das publicações, guiada pela questão central da pesquisa e pelos critérios de inclusão estabelecidos. Inicialmente, os estudos encontrados serão avaliados e os que não atenderem aos critérios de inclusão serão excluídos. Em seguida, foi realizada uma reunião de consenso entre os revisores para discutir a seleção dos estudos para leitura. Nos casos de divergências, um terceiro revisor foi consultado para ajudar a resolver as discordâncias e assegurar a seleção final dos estudos a serem incluídos na revisão de escopo.

Para a exposição da coleta de dados – dos estudos selecionados – foi elaborada uma tabela contendo o nome das obras, autores, ano de publicação, objetivos e resultados principais de cada estudo selecionado. A Tabela 1, a seguir ilustrada, possui intuito de organizar as informações, facilitando a identificação e análise dos dados, e permitindo uma visão clara sobre os estudos para a revisão de escopo.

### 3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

A pesquisa foi produzida de acordo com as diretrizes do *Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses* (PRISMA), essa diretriz global aumenta a clareza e a abrangência dos estudos de revisões na literatura científica, com ênfase na área da saúde, além de detalhar a construção e a jornada trilhada para se chegar a amostra final:

**Figura 1:** Fluxograma da análise e seleção dos artigos – PRISMA.



**Fonte:** Adaptado pelos autores de PAGE et al., 2022.

A pesquisa gerou um total de 141 resultados, recuperados nas quatro bases usando as variações do termo “Phelan-McDermid / Phelan McDermid / Síndrome de Phelan-McDermid”, (2004–2024), dos quais foram obtidos na PubMed um total de 07 estudos, 58 resultados na BVS, 12 registros na SciELO, 42 entradas na LILACS e 22 estudos na BDENF. Dentre os estudos localizados, 36 registros duplicados foram removidos, 12 foram excluídos após a leitura do título e resumo por não atenderem aos critérios estabelecidos, pois não tratavam especificamente da síndrome, eram revisões amplas sem dados originais ou não tinham texto completo disponível em português/espanhol/inglês. Dos 24 estudos acessados por elegibilidade, 10 foram excluídos pelos seguintes motivos: foco tangencial (apenas menção breve), texto não disponível em acesso aberto, ou artigo repetido com versão mais completa já incluída. Assim, a amostra final completa incluídas na revisão final é de 14 estudos.

Os resultados a seguir apresentados e discutidos foram obtidos com base nos critérios de pesquisa definidos e explicitados na metodologia, bem como nas estratégias de pesquisa utilizadas. Os dados e características dos estudos incluídos (amostra final) foram extraídos e sintetizados no Quadro 2 e no Quadro 3, a seguir apresentadas.

Autor/ Ano	Objetivo	Tipo de estudo	Principais Resultados	Aspectos genéticos	Papel da enfermagem
Berrada Sarah et al. 2024.	Apresentar casos e discussão acerca da Síndrome de Phelan-McDermid.	Três relatos de caso e revisão da literatura.	A Síndrome de Phelan-McDermid é causada por uma deleção ou mutação do gene SHANK3, com herança autossômica dominante. Variantes patogênicas em SHANK3 são geralmente de novo. No entanto, a deleção terminal pode ser herdada de um dos pais afetados, algo extremamente raro, com apenas um caso descrito na literatura. Para todos os pacientes, é necessária uma investigação genética completa para permitir o aconselhamento genético adequado.	Distúrbio do neurodesenvolvimento comumente causado por uma deleção do cromossomo 22q13.3.	O estudo não aborda a atuação do profissional de Enfermagem em face da Síndrome de Phelan-McDermid.
Van Eeghen A. M. et al. 2023	Propor recomendações sobre a organização do atendimento a indivíduos	Revisão da literatura.	As manifestações da Síndrome de Phelan-McDermid são complexas, exigindo atendimento especializado e multidisciplinar em todas as fases da vida.	Deleção de 22q13.3, incluindo o gene SHANK3, ou por uma variante patogênica neste gene, e o	Abordagens organizadas dentro da estrutura, que considera todos os domínios da vida, para avaliar o funcionamento e as necessidades de cuidado do indivíduo. Colaborações



	com Síndrome de Phelan-McDermid.			diagnóstico baseado na presença de haploinsuficiência de SHANK3 confirmada molecularmente.	é na de importantes para garantir relevância e alinhamento ideais com as necessidades de cuidado do indivíduo e evitar perdas no acompanhamento.
Alexandre Klevzon et al. 2019	Analisar a descompensação neuropsiquiátrica em adolescentes e adultos com síndrome de Phelan-McDermid	Revisão sistemática da literatura	Há uma correlação entre tamanho maior de deleção e maior gravidade do neurodesenvolvimento na Síndrome de Phelan-McDermid, indicando ainda que genes próximos a SHANK3 contribuem para a gravidade fenotípica em indivíduos com deleções maiores.	Haploinsuficiência do gene SHANK3 no cromossomo 22q13.33.	O estudo não aborda a atuação do profissional de Enfermagem em face da Síndrome de Phelan-McDermid.
Cammarata-Scalisi, F. et al. 2022	Discutir os Aspectos clínicos e genéticos da síndrome de Phelan-McDermid	Revisão da literatura.	O fenótipo da Síndrome de Phelan-McDermid é variável e não possui uma característica fenotípica distinta, portanto, o diagnóstico clínico deve ser confirmado por análise genética. A Síndrome de Phelan-McDermid é um distúrbio multissistêmico e o atendimento clínico deve abranger várias especialidades e terapias.	Microdeleção heterozigótica de genes contíguos localizados na porção distal do braço longo do cromossomo 22, incluindo o gene SHANK3.	Deve abordar as áreas de desenvolvimento motor, comunicação e linguagem. Programas de intervenção precoce de terapias físicas e ocupacionais intensivas são altamente recomendados para <i>déficits</i> de habilidades motoras. Ao avaliar qualquer deterioração das habilidades de desenvolvimento, o monitoramento frequente deve ser realizado para detectar e gerenciar comorbidades médicas. Avaliação e acompanhamento das características cognitivas e comportamentais, para adaptar estratégias de suporte e terapêuticas para atender às necessidades individuais.

Boccuto, L. et al. 2022.	Analisar a variabilidade fenotípica na síndrome de Phelan-McDermid e sua suposta ligação com fatores ambientais	Revisão de Literatura.		Distúrbio multissistêmico caracterizado por variabilidade genética e fenotípica. As anormalidades genéticas que causam a SPM abrangem desde variantes patogênicas do gene SHANK3 até rearranjos cromossômicos que afetam a região 22q13 e levam à perda de até nove megabases.	O estudo não aborda a atuação do profissional de Enfermagem em face da Síndrome de Phelan-McDermid.
Muthaffar E Alyazidi. 2022.	Descrever o caso de um menino de 9 anos com um transtorno do neurodesenvolvimento inespecífico.	Estudo de caso e Revisão de Literatura.	Entre as causas dessa variabilidade fenotípica, o tamanho da deleção 22q13 tem efeitos que podem ser influenciados por fatores ambientais que interagem com haploinsuficiência ou variantes hemizigóticas de certos genes. Outro mecanismo envolve a perda de uma cópia de genes como BRD1 ou CYP2D6, localizados em 22q13 e envolvidos na regulação da metilação genômica ou farmacocinética, que também são influenciados por agentes externos, como dieta e medicamentos.	Deleção heterozigótica no cromossomo 22, na região 22q13, ou por uma variante patogênica heterozigótica em um gene chamado SHANK3, identificada por meio de testes genéticos moleculares.	O estudo não aborda a atuação do profissional de Enfermagem em face da Síndrome de Phelan-McDermid.
Shan Li et al. 2021	Analisar os avanços das pesquisas sobre a síndrome de Phelan-McDermid	Revisão de Literatura	A Síndrome de Phelan-McDermid é facilmente diagnosticada erroneamente devido à falta de manifestações clínicas específicas. SHANK3 foi identificado como o gene candidato crítico para as características neurológicas dessa síndrome. No entanto, alguns estudos mostraram que outros genes localizados na região 22q13 podem ter um papel na formação dos sintomas em indivíduos com Síndrome de Phelan-McDermid.	Deleção na extremidade do braço longo do cromossomo 22.	O estudo não aborda a atuação do profissional de Enfermagem em face da Síndrome de Phelan-McDermid.

Huaxiang Shen et al. 2020	Analisar a genética de um feto com achados anormais de ultrassom pré-natal usando múltiplas técnicas de testes genéticos.	Análise de caso.	O arranjo de Síndrome de Phelan-McDermid detectou que o feto apresentava uma deleção hemizigótica de 5,1. As deleções hemizigóticas em 21q21.1q21.2 e 22q13.31q13.33 provavelmente estão subjacentes ao fenótipo anormal do feto. A análise genética pode fornecer informações cruciais para o diagnóstico pré-natal e o aconselhamento genético.	O arranjo SNP detectou que o feto apresentava uma deleção hemizigótica de 5,1 Mb em 22q13.31q13.33, associada à síndrome de Phelan-McDermid, e uma deleção hemizigótica de 4,5 Mb em 21q21.1q21.2.	O estudo não aborda a atuação do profissional de Enfermagem em face da Síndrome de Phelan-McDermid.
Yuqin Luo et al. 2019.	Diagnosticar um feto com síndrome de Phelan-McDermid (SPM) usando várias técnicas	Estudo de caso.	O uso combinado de várias técnicas pode permitir diagnóstico pré-natal preciso e aconselhamento genético.	Síndrome de deleção 22q13.3.	O uso combinado de várias técnicas pode permitir diagnóstico pré-natal preciso e aconselhamento genético.
Samogy-Costa, C.I. et al. 2019	Correlacionar o genótipo-fenótipo e identificação de um caso atípico	Estudo de corte brasileiro	Resultados confirmam o impacto das deleções 22q13 no autismo e em diversas comorbidades, como a hipotonia. A estimativa de um tamanho mínimo de deleção para o desenvolvimento de linfedema e problemas renais pode auxiliar na previsão do prognóstico em indivíduos, particularmente aqueles diagnosticados na primeira infância.	Deleção do cromossomo 22q13.3. Afeta homens e mulheres de forma semelhante e apresenta considerável heterogeneidade clínica.	O estudo não aborda a atuação do profissional de Enfermagem em face da Síndrome de Phelan-McDermid.
Yoon-Myung KIM et al. 2016	Descreve as características clínicas e os desfechos de pacientes coreanos com síndrome de Phelan-McDermid.	Relato de caso	Na presença de hipotonia, atrasos graves na fala, características faciais levemente dismórficas e múltiplas anomalias congênitas envolvendo os rins, o coração ou as unhas dos pés. Deve ser considerada entre os possíveis diagnósticos, e testes citogenéticos moleculares devem ser realizados para confirmação.	Deleção terminal ou intersticial do cromossomo 22q13.3.	O estudo não aborda a atuação do profissional de Enfermagem em face da Síndrome de Phelan-McDermid.

Costales e Kolevzon. 2015	Analisar implicações para o tratamento de Síndrome de Phelan-McDermid e SHANK3	Revisão de literatura.	Embora a prevalência geral da síndrome seja desconhecida, houve pelo menos 1200 casos relatados em todo o mundo, de acordo com a Phelan-McDermid Syndrome Foundation. A síndrome é agora considerada uma causa relativamente comum de autismo e deficiência intelectual, representando entre 0,5% e 2,0% dos casos.	Deteção de deleções 22q13 e mutações SHANK3	Observar características de linguagem, motoras, comportamentais. O acompanhamento frequente também é recomendado para detectar e monitorar comorbidades médicas e psiquiátricas, ou para avaliar qualquer regressão nas habilidades de desenvolvimento. Terapias de fala, ocupacionais, físicas e comportamentais devem ser instituídas.
Ivana Canonero et al., 2012	São apresentados casos clínicos atendidos no Serviço de Genética Médica do Hospital Privado Centro Médico de Córdoba, no período de 2004 a 2010.	Estudo de casos.	Em pacientes que apresentam características compatíveis com a síndrome deve-se realizar, além do cariótipo, exames como FISH para a região 22q13.3, CGH, MLPA ou microarranjos, com o objetivo de detectar a deleção, determinar seu tamanho, estabelecer a correlação genótipo-fenótipo e conhecer a incidência real da síndrome.	Deleção 22q13.3 ou monossomia 22q13.3. Perda de material genético na extremidade terminal do braço longo de um cromossomo do par 22, ao nível da banda 22q13.3.	O estudo não aborda a atuação do profissional de Enfermagem em face da Síndrome de Phelan-McDermid, apenas de medicina.
Phelan e McDermid 2012	Analisar a Síndrome de deleção 22q13.3.	Revisão de literatura.	A SHANK3 está envolvido na estrutura e função das sinapses e corroboram a hipótese de que a maioria dos defeitos neurológicos da síndrome de deleção 22q13.3 se deve à haploinsuficiência de SHANK3, embora outros genes na região também possam desempenhar um papel na síndrome. A conexão molecular com o autismo sugere que potenciais tratamentos futuros podem envolver a modulação dos receptores metabotrópicos de glutamato.	Deleção do braço longo distal do cromossomo 22.	O estudo não aborda a atuação do profissional de Enfermagem em face da Síndrome de Phelan-McDermid.

Os resultados obtidos através dos mecanismos de pesquisa destacados indicam que os estudos foram realizados em uma ampla distribuição geográfica, com pesquisas realizadas em vários países, incluindo Estados Unidos, Brasil, China, Coreia do Sul, Itália, Arábia Saudita e França de 2012 a 2024. Essa variedade geográfica destaca o interesse mundial em entender a Síndrome de Phelan-McDermid, ao mesmo tempo que evidencia as discrepâncias nos métodos de diagnóstico e acompanhamento clínico entre os diferentes sistemas de saúde.

A análise dos estudos revisados sobre a Síndrome de Phelan-McDermid mostra uma concordância importante na descrição clínica e genética da condição. A deleção na região 22q13.3 do cromossomo 22 é um destaque, sendo a haploinsuficiência do gene SHANK3 a principal causa molecular. A síndrome é identificada como um transtorno do neurodesenvolvimento complexo e de múltiplos sistemas, com características como hipotonia neonatal, atraso global no desenvolvimento, ausência ou atraso significativo na fala, deficiência intelectual e traços de transtornos do espectro autista.

As características clínicas destacadas pelos estudos, consistem em:

**Quadro 3: Características clínicas da Síndrome de Phelan-McDermid.**

Aspectos Clínicos	Características da Síndrome de Phelan-McDermid	Referências (Autor/Ano)
Alterações motoras	Hipotonia neonatal, atraso global do desenvolvimento, tônus muscular reduzido, dificuldades de coordenação e marcha, hiperlaxidão articular, mãos e pés grandes e carnudos.	Berrada et al. (2024); Cammarata-Scalisi et al. (2022); Muthaffar; Alyazidi (2022); Canonero et al. (2012); Phelan; McDermid (2012).
Alterações cognitivas	Deficiência intelectual de moderada a grave, atraso na aquisição da linguagem, ausência ou atraso severo da fala, funcionamento cognitivo variável.	Van Eeghen et al. (2023); Boccuto et al. (2022); Huaxiang Shen et al. (2020); Luo et al. (2019).
Alterações psicológicas e comportamentais	Transtorno do Espectro Autista (TEA), TDAH, regressão comportamental, hiperatividade, labilidade emocional, movimentos estereotipados, comportamentos repetitivos e agressividade.	Cammarata-Scalisi et al. (2022); Costales; Kolevzon (2015); Canonero et al. (2012); Phelan; McDermid (2012).
Alterações sociais	Dificuldades de interação e comunicação, isolamento social, resposta limitada a estímulos sociais, prejuízos na reciprocidade emocional.	Van Eeghen et al. (2023); Luo et al. (2019); Samogy-Costa et al. (2019).
Alterações neurológicas	Convulsões (febris, focais e de ausência), hipoplasia do lobo frontal, agenesia do corpo caloso, ventriculomegalia, leucoencefalomalácia, atraso da mielinização.	Cammarata-Scalisi et al. (2022); Canonero et al. (2012); Kim et al. (2016).
Alterações sensoriais	Redução da percepção da dor, hipersensibilidade sensorial, alterações no sono e termorregulação irregular.	Berrada et al. (2024); Boccuto et al. (2022); Muthaffar; Alyazidi (2022).
Alterações somáticas/orgânicas	Refluxo gastroesofágico, distúrbios gastrointestinais, defeitos cardíacos, anormalidades renais e urogenitais, linfedema, disfunção na sudorese e infecções recorrentes.	Kolevzon et al. (2019); Kim et al. (2016); Canonero et al. (2012).
Alterações faciais/dismórficas	Dolicocefalia, cílios longos, sobrancelhas espessas ou esparsas, orelhas proeminentes, ponte nasal larga, nariz bulboso, face achatada, epicanto, micrognatia.	Berrada et al. (2024); Kim et al. (2016); Canonero et al. (2012).

Crescimento e desenvolvimento físico	Crescimento normal, acelerado ou retardado, macrocefalia ou microcefalia, variações de peso e altura conforme a idade.	Luo et al. (2019); Canonero et al. (2012); Phelan; McDermid (2012).
--------------------------------------	--	---

**Fonte:** Autores, 2025.

Pesquisas como a de Boccuto *et al.* (2022), Cammarata-Scalisi *et al.* (2022) e Kolevzon *et al.* (2019) concordam em destacar a diversidade fenotípica da síndrome, bem como a ocorrência de comorbidades neuropsiquiátricas e somáticas, como epilepsia, distúrbios do sono e problemas gastrointestinais. A pesquisa de Van Eeghen *et al.* (2023) expande essa perspectiva ao enfatizar a importância de um atendimento contínuo e multidisciplinar, que abrange cuidados médicos, terapias de reabilitação e suporte psicossocial em todas as etapas da vida.

Em contrapartida, existem diferenças em relação à expressão fenotípica e à severidade dos sintomas, o que reflete tanto a variabilidade no tamanho da deleção quanto a participação de genes adicionais. Pesquisas como as de Muthaffar e Alyazidi (2022) e Shen *et al.* (2020) apontam que deleções maiores estão ligadas a manifestações clínicas mais graves. Por outro lado, Samogy-Costa *et al.* (2019) e Kim *et al.* (2016) documentam casos atípicos com fenótipos leves.

Os resultados enfatizam a importância de um diagnóstico genético detalhado e exato, pois a detecção de uma deleção ou mutação específica na região 22q13.3 possibilita não só a confirmação da Síndrome de Phelan-McDermid, mas também a compreensão da gravidade das manifestações clínicas e o planejamento de intervenções apropriadas. Diante da grande variabilidade fenotípica observada entre os pacientes, o acompanhamento personalizado se torna fundamental, demandando avaliações constantes e individualizadas.

Nesse cenário, ressalta-se a relevância de uma equipe multidisciplinar, formada por médicos, geneticistas, enfermeiros, fisioterapeutas, fonoaudiólogos, terapeutas ocupacionais e psicólogos, que deve trabalhar de maneira colaborativa para garantir um atendimento integral,

fomentar o desenvolvimento funcional e proporcionar apoio constante às famílias, garantindo ao paciente uma melhor qualidade de vida e inclusão social.

Ademais, com base nos resultados apresentados, o profissional de Enfermagem desempenha um papel essencial no atendimento a pacientes com Síndrome de Phelan-McDermid, principalmente devido à sua atuação constante e próxima ao paciente e seus familiares. A enfermagem desempenha um papel crucial no acompanhamento personalizado, detectando alterações clínicas de forma precoce, monitorando o desenvolvimento global e auxiliando na adesão às terapias recomendadas pela equipe multidisciplinar.

O enfermeiro exerce uma função educativa fundamental, instruindo os cuidadores sobre os cuidados diários, prevenção de complicações e relevância do acompanhamento genético e terapêutico. Sua abordagem humanizada e integrada facilita a interação entre os diversos profissionais de saúde, garantindo que o plano de cuidado seja personalizado, coordenado e focado nas demandas do paciente e de sua família.

No entanto, há uma lacuna significativa na literatura sobre o papel do profissional de Enfermagem no atendimento à Síndrome de Phelan-McDermid. Nenhum dos estudos examinados abordou especificamente as práticas de cuidado, acompanhamento terapêutico, educação em saúde ou suporte familiar sob a ótica da Enfermagem. Essa lacuna evidencia a necessidade de expandir as pesquisas na área da saúde interdisciplinar, incorporando o enfermeiro às equipes de suporte genético, clínico e psicossocial para pacientes com Síndrome de Phelan-McDermid.

#### 4 CONCLUSÃO

A Síndrome de Phelan-McDermid é uma condição neurogenética rara e heterogênea, que na maioria das vezes é causada por deleções na região 22q13.3, particularmente afetando o gene SHANK3. Os estudos demonstram concordância sobre as principais manifestações clínicas: hipotonia neonatal, atraso no desenvolvimento global, ausência ou atraso na fala, deficiência intelectual e comportamento autista. Ademais, a diversidade fenotípica e a complexidade das comorbidades demandam estratégias terapêuticas multidisciplinares e monitoramento constante.

A literatura internacional acerca da síndrome foca-se em estudos de casos clínicos e revisões médicas, havendo uma carência de pesquisas de campo, sobretudo no campo da Enfermagem, que poderiam auxiliar no desenvolvimento de estratégias de cuidado, educação em saúde e apoio familiar. Há uma lacuna interdisciplinar significativa e uma demanda urgente

para incluir a Enfermagem no âmbito clínico e científico da Síndrome de Phelan-McDermid, pois o enfermeiro tem um papel fundamental na detecção precoce de sinais clínicos, orientação às famílias e suporte às terapias de reabilitação.

## REFERÊNCIAS

- BERRADA, S.; TAZZITE, A. E. F. M. *et al.* Síndrome de Phelan-McDermid: três relatos de caso e uma revisão da literatura. **EJMCR**, v. 8, n. 9, p. 192-195, 2024. Disponível em: <https://www.scienceopen.com/hosted-document?doi=10.24911/ejmcr.173-1685450588>. Acesso em 6 out. 2025.
- BOCCUTO, L.; MITZ, A.; ABENAVOLI, L.; *et al.* Variabilidade fenotípica na síndrome de Phelan-McDermid e sua suposta ligação com fatores ambientais. **Genes**, v. 13, n. 1, p. 528, 2022. Disponível em: <https://www.mdpi.com/2073-4425/13/3/528>. Acesso em 6 out. 2025.
- CAMMARATA-SCALISI, F.; CALLEA, M.; MARTINELLI, D.; *et al.* Clinical and Genetic Aspects of Phelan–McDermid Syndrome: An Interdisciplinary Approach to Management. **Genes**, v. 13, n. 1, p. 504, 2022. Disponível em: <https://www.mdpi.com/2073-4425/13/3/504>. Acesso em 6 out. 2025.
- CANONERO, I.; MONTES, C.; STURICH, A.; *et al.* Síndrome de Phelan McDermid: descripción de cinco pacientes e informe del primer caso descripto en gemelas siamesas, **Arch Argent Pediatr**, v. 110, n. 3, 2012. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/22760760/>. Acesso em 6 out. 2025.
- COSTALES, J. L. *et al.* Phelan–McDermid Syndrome and SHANK3: Implications for Treatment. **Neurotherapeutics**, v. 12, n. 2, p. 620-630, 2015. Disponível em: [https://www.neurotherapeuticsjournal.org/article/S1878-7479\(23\)01607-0/fulltext](https://www.neurotherapeuticsjournal.org/article/S1878-7479(23)01607-0/fulltext). Acesso em 6 out. 2025.
- HUAXIANG, S.; SUPING, L. I.; YUXIA, J. Prenatal diagnosis of a fetus with Phelan-McDermid syndrome and 21q21 microdeletion by multiple genetic techniques.
- KOLEVZON, A., ANGARITA, B., BUSH, L. *et al.* Phelan-McDermid syndrome: a review of the literature and practice parameters for medical assessment and monitoring. **J Neurodevelop Disord**, v. 6, n. 39, 2014. Disponível em: <https://jneurodevdisorders.biomedcentral.com/articles/10.1186/1866-1955-6-39>. Acesso em 6 out. 2025.
- KOLEVZON, A.; SRIVASTAVA, S.; SAHIN, M.; Updated consensus guidelines on the management of Phelan-McDermid syndrome. **Am J Med Genet A**, v. 191, n. 8, p. 2015-2044, 2023. Disponível em: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC10524678/>. Acesso em 6 out. 2025.



LI, S.; XI, K.; LIU, T.; *et al.* Advance of research on Phelan-McDermid syndrome. **Zhonghua Yi Xue Yi Chuan Xue Za Zhi**. Chinese, v. 10, n. 38, p. 917-920, 2021. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34487544/>. Acesso em 6 out. 2025.

LUO, Y.; QIAN, Y.; WANG, L.; *et al.* Prenatal diagnosis of a fetus with Phelan-McDermid syndrome. **Zhonghua Yi Xue Yi Chuan Xue Za Zhi**, v. 10, n. 36, p. 841-843, 2019. Chinese. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31400142/>. Acesso em 6 out. 2025.

LUZ, S. G.; SILVA, M. R. S.; MONTIGNY, F. Necessidades prioritárias referidas pelas famílias de pessoas com doenças raras. **Texto & Contexto Enfermagem**, v. 25, n. 4, p. 1–9, 2016. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/tce/a/mywht8RpzphqtxnkRp4m6Wp/?lang=pt&format=pdf>. Acesso em 6 out. 2025.

MUTHAFFAR, O. Y.; ALYAZIDI, A. S. Phelan-McDermid syndrome: a case report and review of the literature. **JBC Genetics**, v. 5, n. 2, p. 053-058, 2022. Disponível em: <https://jbcgenetics.com/files/articles/pdf/2109/show>. Acesso em 6 out. 2025.

NUNES, M. R; *et al.* Síndrome De Phelan-Mcdermid como achado ocasional na investigação para Síndrome Digeorge. **Anais VII Congresso Brasileiro de Enfermagem em genética e genômica**, v. 1, n. 1, p. 200. 2023. Disponível em: [https://www.sbgm.org.br/Uploads/xk93Mzjkg1\\_28\\_08\\_2023-09\\_17\\_52\\_69.pdf](https://www.sbgm.org.br/Uploads/xk93Mzjkg1_28_08_2023-09_17_52_69.pdf). Acesso em 6 out. 2025.

PAGE, M. J.; MCKENZIE, J. E.; BOSSUYT, P. M.; *et al.* The PRISMA 2020 statement: an updated guideline for reporting systematic reviews. **Pan American Journal of Public Health**, v. 46: n. 112, 2022. Disponível em: <https://europemc.org/article/pmc/9798848>. Acesso em 6 out. 2025.

PHELAN, K.; MCDERMID, S. E. Síndrome de deleção 22q13.3 (síndrome de Phelan-McDermid). **Síndrome Mol**, v. 2, n. 1, p. 186–201, 2012. Disponível em: <https://karger.com/msy/article-abstract/2/3-5/186/205275/The-22q13-3-Deletion-Syndrome-Phelan-McDermid?redirectedFrom=fulltext>. Acesso em 6 out. 2025.

SAMOGY-COSTA, C. I.; VARELLA-BRANCO, E.; MONFARDINI, F.; *et al.* Uma coorte brasileira de indivíduos com síndrome de Phelan-McDermid: correlação genótipo-fenótipo e identificação de um caso atípico. **J Neurodevelop Disord**, v. 11, n. 13, 2019. Disponível em: <https://jneurodevdisorders.biomedcentral.com/articles/10.1186/s11689-019-9273-1>. Acesso em 6 out. 2025.

VAN EEGHEN, A. M.; STEMKENS, D.; FERNÁNDEZ-FRUCTUOSO, J. R. Guideline Working Group; European Phelan-McDermid syndrome guideline consortium; van Balkom IDC. Consensus recommendations on organization of care for individuals with Phelan-McDermid syndrome. **Eur J Med Genet**, v. 66, n. 7, p. 104747, 2023. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37003574/>. Acesso em 6 out. 2025.

YOON-MYUNG, K.; IN-HEE, C.; JUN-SUK, K.; *et al.* Síndrome de Phelan-McDermid apresentando atrasos no desenvolvimento e dismorfismos faciais. **Revista Coreana de Pediatria**, v. 25-28, 2016. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28018439/>. Acesso em 6 out. 2025.

**Como Referenciar este Artigo, conforme ABNT:**

VIEIRA, B. L. S; SILVA, T. L. B; ALVARENGA, W. A. Síndrome de Phelan- Mc Dermid: Aspectos Clínicos, Genéticos e o Papel da Enfermagem. **Rev. Saúde em Foco**, Teresina, v. 22, n. 12, art. 2, p. p. 78-96, dez. 2025.

Contribuição dos Autores	B. L. S. Vieira	T. L. B. Silva	W. A. Alvarenga
1) concepção e planejamento.	X	X	X
2) análise e interpretação dos dados.	X	X	X
3) elaboração do rascunho ou na revisão crítica do conteúdo.	X	X	X
4) participação na aprovação da versão final do manuscrito.	X	X	X