

SÍNDROME DE ANGELMAN

ÁREA DE INNOVACIÓN TECNOLÓGICA SOCIAL



¿QUÉ ES EL SÍNDROME DE ANGELMAN?

El Síndrome de Angelman (SA) es un **severo trastorno neurológico**, de **origen genético**.



HISTORIA

En **1965**, **Harry Angelman** solo pudo hacer una **descripción clínica**. No fue hasta **1987**, que identificó el **mecanismo genético** causante del SA con la mejora de las **técnicas de diagnóstico**.



CAUSAS

Cada **ser humano** recibe **dos copias idénticas** de cada **gen**, una del padre y otra de la madre, y **ambas copias se expresan y funcionan**. Sin embargo, existen **algunos genes** que **no siguen este patrón**. Lo que ocurre es que **una de las copias funciona y la otra no** (está inactiva o silenciada). En este síndrome, **el cromosoma** que se ve **afectado** es el **número 15**.



DIAGNÓSTICO

Para la **detección** del síndrome es **necesario** realizar **pruebas genéticas**.



DETECCIÓN

Se **detecta entre los 2 y los 5 años**, cuando los **comportamientos y rasgos característicos** son más **evidentes**. No obstante, los **avances en genética** han permitido un **diagnóstico** cada vez **más precoz**.



SÍNTOMAS PERMANENTES

- Retraso severo del desarrollo.
- Discapacidad intelectual.
- Caminar con rigidez, torpeza y pérdida de coordinación y movimientos temblorosos de las extremidades. Éste se caracteriza por ser inestable, ligeramente inclinado hacia delante y con los brazos levantados y flexionados.
- Risa o sonrisa frecuente, personalidad excitable, aleteo de manos, hiperactividad, escasa atención.
- No existe lenguaje oral o es limitado. La comprensión y la comunicación no verbal es mayor que la comunicación verbal.



SÍNTOMAS FRECUENTES

- Retraso o crecimiento inferior de la cabeza (perímetro cefálico).
- Crisis convulsivas (epilepsia) que comienzan habitualmente antes de los 3 años de edad. La gravedad de las convulsiones disminuye con la edad, pero permanecen durante la vida adulta.
- Electroencefalograma anormal, con un patrón característico (con ondas de gran amplitud y picos lentos).



SÍNTOMAS ASOCIADOS

- Parte posterior-inferior de la cabeza achatada.
- Lengua prominente: la lengua muy grande y continuamente fuera de la boca.
- Problemas para succionar y tragar.
- Problemas de alimentación durante la infancia.
- No sujetan el tronco a la edad que deberían hacerlo.



SÍNTOMAS ASOCIADOS

- Mandíbula prominente.
- Boca ancha y con los dientes espaciados.
- Estrabismo.
- Piel, cabello y ojos claros (en comparación con la familia).
- Reflejos hiperactivos de los tendones de las extremidades inferiores.
- Brazos levantados, flexionados, especialmente al caminar.
- Hipersensibilidad al calor.



SÍNTOMAS ASOCIADOS

- Babeo frecuente.
- Conductas excesivas de mascar/masticar.
- Ciclos anormales de sueño, despertares frecuentes y una disminución de la necesidad de dormir.
- Atracción y fascinación por el agua, objetos crujientes (papeles o plásticos).
- Escoliosis.
- Estreñimiento.



TRATAMIENTO

- Las **necesidades educativas** deben estar atendidas por el/la maestro/a de pedagogía terapéutica, maestro/a de audición y lenguaje, fisioterapeuta, auxiliar de educación especial y, en caso necesario, enfermero/a.
- En función de las características del desarrollo de cada niño/a puede ser necesario un **seguimiento médico**: neuropediatra, médico/a rehabilitador/a, oftalmólogo/a, odontopediatra, gastroentérológico/a, u otra especialidad médica si así lo requiere.
- **Otros tratamientos**: terapias con animales, terapia en piscina, musicoterapia/danzaterapia, psicomotricidad, terapia sensorial o de integración sensorial y terapia miofuncional.