

Síndrome de Angelman

Esta ficha reúne información de ayuda a los profesionales implicados en la atención de la discapacidad en su trabajo de evaluación y acompañamiento de personas que padecen estas enfermedades raras. En ningún caso, sustituye a una evaluación individual.

Breve descripción del síndrome de Angelman

Adaptado de la Enciclopedia de Orphanet para profesionales [1]

- *Definición:* El síndrome de Angelman (SA) es un trastorno neurogenético caracterizado por una **discapacidad intelectual grave** y **rasgos dismórficos**.
- *Epidemiología:* Se estima que la prevalencia mundial está entre 1/10.000 y 1/20.000.
- *Clínica:* Los niños afectados son aparentemente normales al nacer. En los primeros 6 meses de vida pueden aparecer **dificultades para tomar el alimento e hipotonía**, seguidas de un **retraso del desarrollo** entre los 6 meses y los 2 años de edad. Generalmente, a partir del primer año de vida se desarrolla la sintomatología típica: **discapacidad intelectual grave, ausencia del habla**, estallidos de risa con aleteo de manos, **microcefalia**, macrostomía, hipoplasia maxilar, prognatismo y **problemas neurológicos** con alteraciones de la marcha que recuerdan a una marioneta, **ataxia y crisis epilépticas** con anomalías específicas en el electroencefalograma (EEG) (actividad delta con elementos trifásicos con mayor expresión en las regiones frontales). Otros signos descritos incluyen comportamiento alegre, **hiperactividad sin agresividad, déficit de atención, excitabilidad y trastornos del sueño** (con menor necesidad de sueño), **hipersensibilidad al calor**, así como una atracción y fascinación por el agua. Con la edad, los rasgos característicos de la enfermedad se hacen menos marcados y destacan el engrosamiento facial, la escoliosis y los problemas locomotores. En el 40% de los afectados (mayoritariamente mujeres), se ha descrito escoliosis torácica. Las crisis epilépticas persisten durante la edad adulta, mientras que la hiperactividad y los trastornos de atención y del sueño mejoran. En los afectados con una deleción en la región 15q11, son comunes la hipopigmentación del iris y de la coroides.
- *Etiología:* el síndrome de Angelman puede estar causado por diferentes mecanismos genéticos, tales como **deleción** en la región crítica 15q11.2-q13 (60 al 75% de los casos), **disomía uniparental paterna** (2 al 5% de los casos), **defectos de impronta** (2 al 5%) y **mutaciones** en el gen *UBE3A* (10% de los casos). En alrededor del 5 al 26% de los afectados, las anomalías genéticas permanecen no identificadas.
- *Manejo y pronóstico:* El manejo incluye **fisioterapia, terapia ocupacional y logopedia empleando métodos de comunicación no verbal**. Será necesario un **tratamiento antiepiléptico**, ya que las crisis suelen presentarse a una edad muy temprana. En caso de trastornos graves del sueño, pueden administrarse **sedantes**. Es necesario un seguimiento oftalmológico. En la edad adulta, los afectados suelen ser menos activos y tienen tendencia a la obesidad. La disminución de la movilidad junto con la aparición de contracturas articulares da lugar a dificultades para caminar y algunos afectados pueden necesitar **silla de ruedas**. La esperanza de vida es aparentemente normal, aunque nunca se alcanza una total autonomía.

El síndrome de Angelman – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeAngelman_Es_es_HAN_ORPHA72.pdf |

La discapacidad en el curso del síndrome de Angelman

Extraído de la Enciclopedia Orphanet para público en general [2]

- **¿Qué situaciones de discapacidad pueden derivarse de las manifestaciones del síndrome?**

Los niños afectados por el síndrome de Angelman presentan una **menor capacidad de aprendizaje, dificultades para imitar y memorizar gestos y un lenguaje casi inexistente**. El conjunto de los **trastornos (motores, intelectuales, sensoriales,...)** provoca un enlentecimiento en la ejecución de tareas y una gran **fatiga**.

Además, presentan **trastornos de atención y concentración** que afectan al aprendizaje. Todas estas dificultades hacen que el entrenamiento de estos niños resulte complicado: todos los ejercicios deben repetirse “de forma indefinida” con la esperanza de obtener resultados.

El entrenamiento debe hacerse de manera temprana, integral, continuada a lo largo de toda la vida y, sobre todo, individualizada, con el fin de permitir al niño concentrarse lo máximo posible. A pesar de todos los esfuerzos, **estas personas no podrán lograr una total autonomía** (ver más abajo).

- **¿Cuáles son las ayudas disponibles para limitar y prevenir las situaciones de discapacidad?**

Si la persona afectada recibe un buen seguimiento a lo largo de toda su vida, es posible que logre un cierto grado de autonomía en la realización de tareas cotidianas, aunque a menudo requerirá de un aprendizaje para iniciarlas. Es importante que, desde la primera infancia, tanto el niño como la familia dispongan de un entrenamiento especializado (ver “*¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida familiar?*”).

Manejo de los problemas motores

La **fisioterapia**, que debe iniciarse desde de la constatación de las dificultades motoras, es imprescindible en el entrenamiento del niño. Puede iniciarse a partir de los dieciocho meses de edad para enseñar al niño a sentarse. La continuidad de esta terapia permite la adquisición de la marcha, mejorando su calidad y combatiendo los problemas de equilibrio. En la edad adulta, las sesiones de fisioterapia contribuyen a mantener estas adquisiciones.

El entrenamiento de la **psicomotricidad** tiene como objetivo mejorar los problemas físicos de origen neurológico. La utilización de esta terapia permite perfeccionar la coordinación de los movimientos y la precisión de gestos. Por ejemplo, si el niño utiliza con frecuencia toda la mano para agarrar y sostener objetos, el entrenamiento de la psicomotricidad le permitirá aprender a utilizar solamente el pulgar y el índice.

La **terapia ocupacional** puede ayudar a los afectados a aprender nuevas formas de realizar tareas diarias. Se trata de un modo de reeducación basado en el desarrollo de una actividad artística o manual. El objetivo de la terapia ocupacional es permitir al individuo recuperar o adquirir una mayor autonomía individual, social y profesional.

Manejo de los problemas del lenguaje

Desde un primer momento, es necesario el **seguimiento temprano** por parte de un **logopeda** para iniciar una estimulación orofacial y así reducir los problemas de masticación y de deglución.

Dado que la adquisición del lenguaje verbal está ausente o es mínima, este manejo tiene como objetivo principal favorecer la comunicación no verbal, por ejemplo gestual, y mejorar la comprensión.

Se inicia de forma muy temprana, con uno o dos años de edad, en un primer momento para disminuir la salivación excesiva y aprender a posicionar la lengua en la boca y, posteriormente, para favorecer el desarrollo de un lenguaje alternativo.

Una parte importante del trabajo se basa en la utilización de fotografías como soporte de la comunicación. Ésta debe ser bidireccional, por parte de los familiares para explicar al niño lo que quieren o van a hacer, y por parte del niño para expresar lo que quiere. En los casos menos graves, también es posible utilizar pictogramas (considerando la agudeza visual del niño), o incluso la lengua de signos. Es preferible que la lengua de signos utilizada por el niño y sus allegados sea universal para que éste pueda comunicarse con los profesionales que lo atienden.

Manejo de otros problemas asociados

En caso de estrabismo con disminución de la agudeza visual, es importante realizar revisiones visuales periódicas del niño para proporcionarle una **corrección óptica** o adaptaciones específicas en caso necesario. Si presenta albinismo ocular, se aconseja la utilización **de gafas con cristales tintados** para limitar las molestias provocadas por la luz.

- **“Vivir con”: las situaciones de discapacidad en la vida diaria**

El síndrome de Angelman es causa de una **discapacidad grave, tanto en el plano motor como intelectual**. En consecuencia, la enfermedad repercute profundamente en la vida del afectado y la de sus allegados.

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida familiar?

La vida familiar puede verse muy afectada. El manejo (logopedia, psicomotricidad, fisioterapia...) requiere mucha dedicación y algunos padres deben adaptar o abandonar su actividad profesional para ocuparse de su hijo. Esto puede ocasionar preocupaciones financieras, técnicas y administrativas.

A menudo, incluso cuando el niño desarrolla una cierta autonomía en los gestos cotidianos, es necesaria la presencia permanente de un familiar (padres o hermanos) para ayudarle a iniciar los movimientos.

La creación de un entorno lo más seguro posible es de suma importancia para el niño. La familia debe poder establecer un modo de comunicación con el niño basado fundamentalmente en la utilización de imágenes, pero también, en los casos menos graves, en la lengua de signos, con el fin de facilitar al niño la comprensión de su entorno e informarle de las actividades o planes que le incumben.

Por ejemplo, es deseable mostrar al niño la foto de destino de un paseo antes de salir para tranquilizarlo. Este enfoque, si se generaliza, permite apaciguar tanto al niño como al adulto afectado y limita los incidentes relacionados con las alteraciones conductuales.

El síndrome de Angelman – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeAngelman_Es_es_HAN_ORPHA72.pdf |

En los primeros años de vida, el niño puede asistir a un centro de educación infantil (guardería, jardín de infancia...) reduciendo la duración de la jornada, lo que le brindará la oportunidad de conocer los valores y criterios del comportamiento social y de separarse poco a poco de sus figuras de apego.

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la escolaridad?

La integración escolar en un medio ordinario no es posible, salvo en la escuela infantil, donde la adopción de un proyecto personalizado de escolarización permitirá ajustar el tiempo de asistencia a clase (a media jornada) y proporcionar un asistente escolar que acompañe al niño. Si la integración se realiza correctamente, ésta puede favorecer el desarrollo socio-cognitivo del niño.

A partir de los seis años de edad el manejo se complica. La integración en la escuela primaria no es posible ya que estos niños no pueden lograr la adquisición de la lectura ni de la escritura. Reconocidos como "discapacitados" por la Dirección General del Instituto de Mayores y Servicios Sociales (Imsero), se propondrá su escolarización en centros de educación especial o unidades sustitutorias de los mismos, donde deberán tener acceso a una enseñanza adaptada a sus dificultades intelectuales, contando con un equipo de profesionales integrado por médicos, enfermeros y psicólogos que se ocuparán del manejo de los problemas motores, entre otros.

La "[Guía informativa para familiares de alumnos y alumnas con necesidades educativas especiales](#)" (pdf), elaborada por la Comisión de Familias en Inclusión de FEAPS, ofrece información sobre el modelo educativo actual y responde a preguntas sencillas de familias de alumnos con discapacidad intelectual o del desarrollo.

El departamento de Educación del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer) desarrolla acciones para la inclusión educativa del alumnado con enfermedades raras, dirigido a toda la comunidad educativa. Ofrece servicios de información, orientación y asesoramiento para las familias, alumnado, profesionales y centros escolares a través del mail: escuela@creenfermedadesraras.es

Asimismo, el Servicio de Atención Educativa de FEDER (inclusion@enfermedades-raras.org), proporciona apoyo y orientación en relación a las necesidades educativas del alumnado afectado por una enfermedad poco frecuente.

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad a la edad adulta?

Dado que su autonomía es muy limitada, podrán ser acogidos en centros residenciales para personas con discapacidad grave.

El Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad ofrece para las personas con discapacidad una serie de prestaciones sociales y económicas, así como de servicios, que pueden consultarse en la siguiente dirección:

- [Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad > Discapacidad](#)

1. Syndrome d'Angelman. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, mayo de 2011. Prof. Griet VAN BUGGENHOUT, editor experto. http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=90&Disease
2. Syndrome d'Angelman. Encyclopédie Orphanet Grand Public, marzo de 2011. Con la colaboración de:
Prof. Anne MONCLA, Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs, CHU de Marseille, Hôpital de la Timone – Dr. Hugues PUISSANT, Service de génétique, Hôtel-Dieu Nord, CHU d'Angers – Sra. Dominique MATHON, Centre national de ressources pour le handicap rare La pépinière, Loos – Association Française du Syndrome d'Angelman (AFSA). www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Angelman-FRfrPub90v01.pdf.
3. Traducción de la versión francesa de noviembre de 2013, adaptada por Orphanet-España y validada por la Dra. María Jesús SOBRIDO GÓMEZ – Laboratorio de Neurogenética de la Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica, Santiago de Compostela, mayo de 2018

Documento realizado por Orphanet y editado con el apoyo de la CNSA



El síndrome de Angelman – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeAngelman_Es_es_HAN_ORPHA72.pdf |

mayo de 2018