

TÍTULO: APRENDERÁS A VIVIR CON ELLOS PORQUE TE SERÁ IMPOSIBLE
VIVIR SIN ELLOS

© Andrea Buil

© Rocío Domínguez

© Meritxell Fernández

© Esther Fernández

© Andrea Miranda

©IMÁGENES: ASOCIACIÓN SÍNDROME DE ANGELMAN

© DISEÑO DE LA CUBIERTA: KIKE ALAPONT

© MAQUETACIÓN: FORJADORES DE SUEÑOS

EDICIÓN: FORJADORES DE SUEÑOS

EJEMPLARES IMPRESOS EN ESPAÑA

EJEMPLARES NO DESTINADOS PARA VENTA

PRIMERA EDICIÓN: AGOSTO 2018

SÍNDROME DE ANGELMAN

*“Aprenderás a vivir con ellos porque te será
imposible vivir sin ellos”*



Andrea Buil
Rocío Domínguez
Meritxell Fernández
Esther Fernández
Andrea Miranda



INDEX

¿Qué es el Síndrome de Angelman?	7
¿Qué lo causa?	10
Evolución, características y fenotipos conductuales	12
Enfermedades asociadas	16
Intervenciones terapéuticas	19
Recursos	23
Recomendaciones para las familias	27
Decálogo	31



¿QUÉ ES EL SÍNDROME DE ANGELMAN?

El **síndrome de Angelman** es un trastorno del neurodesarrollo de origen genético que se caracteriza por un retraso en el desarrollo de la persona. Este síndrome tiene lugar cuando se produce una carencia del funcionamiento de ciertos genes del cromosoma 15, sea por mutaciones o bien por deleciones por herencia materna.

Es un síndrome que no se empieza a hacer visible hasta que el bebé tiene, aproximadamente, entre 6 y 12 meses, momento en el cual se tendría que iniciar un desarrollo normal. Actualmente, la edad de diagnóstico es cada vez más precoz y, en muchos casos, se da antes de los 2 años de edad gracias a la divulgación y conocimiento del síndrome por parte de los profesionales y a las avanzadas técnicas de análisis genéticos.



El grado de afectación de los pacientes que presentan el síndrome es muy variable y depende, entre otras cosas, de la alteración genética que lo causa. Se caracterizan por presentar una conducta y comportamiento peculiar: aspecto feliz con sonrisa permanente y risas frecuentes.



Las características físicas y conductuales de los afectados cambian con el tiempo, a medida que el individuo se va desarrollando. Los síntomas de los adultos son diferentes a los que presentan los niños, y el tratamiento y las terapias asociadas se adecuarán a las diversas dificultades en función de cada etapa.





Junto con las características y afectaciones descritas, hay que tener en cuenta que el desarrollo sexual de los pacientes con síndrome de Algelman es completo, el estado de salud es bueno y tienen una esperanza de vida normal.





¿QUÉ LO CAUSA?

Principales causas



Relacionadas con la interrupción, inactivación o ausencia del gen UBE3A
(ubicado en el cromosoma 15 materno)

El tipo de causa determinará el grado de afectación (más o menos severa):

- La causa más frecuente del SA (hasta el 70% de los casos) es la delección del cromosoma materno en la región 15q11-q13, donde se encuentra el gen UBE3A. Esta delección consiste en una pérdida de un trozo de cromosoma, que se rompe y se separa del resto del material genético. En este caso, la afectación del niño o de la niña es bastante severa y hay presencia de: convulsiones, relativa hipopigmentación, dificultades motoras, ataxia, hipotonía muscular, dificultades en la alimentación, retraso cognitivo y discapacidad en el habla.
- En un pequeño porcentaje de los casos, el SA se produce cuando se heredan dos cromosomas 15 del padre y ninguno de la madre, lo que se



conoce en términos médicos como disomía uniparental (UPD). La afectación suele ser menos severa, ya que el desarrollo físico es mejor y no hay tanta afectación en la coordinación y en los movimientos, y la presencia de convulsiones es menor.

- Por último, los defectos en el centro de la impronta o de la mutación en el gen UBE3A, que deriva del cromosoma 15 de la madre, también pueden provocar el SA. En estos casos la afectación clínica no suele ser tan severa y tienden a ser el grupo con unas mayores habilidades cognitivas, lenguaje receptivo y mayor habilidad en la motricidad fina y gruesa.

No se conoce con exactitud la incidencia exacta del síndrome pero se calcula que afecta 1 de cada 20.000-25.000 neonatos y es por eso que es una de las conocidas como enfermedades raras. Afecta por igual a ambos sexos y no existe predominio en una raza en concreto.



EVOLUCIÓN, CARACTERÍSTICAS Y FENOTIPOS CONDUCTUALES



EVOLUCIÓN


La evolución del síndrome depende de los síntomas que afectan a la persona y de su gravedad



Síntomas característicos de la infancia →

Hiperactividad
Problemas de succión
Epilepsia

Las características principales del síndrome de Angelman se clasifican en tres tipos: físicas, cognitivas y conductuales. Respecto a las **características físicas**, encontramos que los niños con este síndrome presentan una desproporción entre el tamaño de su cabeza (más pequeña) y el resto del cuerpo, que se conoce como microcefalia. También su boca y dientes son más grandes y puede haber casos de hipopigmentación en el color del cabello, de los ojos y de la piel, ya que es más claro que el de sus familiares. Además, son hipermotóricos y tienen un retraso grave de su desarrollo motriz, por lo tanto, tienen dificultades para desplazarse y falta de equilibrio.



Respecto a las **características cognitivas**, los niños presentan una discapacidad intelectual grave, baja capacidad de atención e hiperactividad. Por lo que se refiere al lenguaje, el habla es muy limitada o inexistente, no pueden mantener conversaciones fluidas. En cambio, su capacidad de comprensión es mayor que la de expresión, y, por lo tanto, pueden utilizar sistemas aumentativos de comunicación con fotografías o con paneles visuales para expresarse.




En relación a los **rasgos conductuales**, las personas con SA son afables, tienen muchas habilidades sociales y una apariencia de felicidad. Presentan una actitud alegre, siempre se están riendo y sonriendo y son fácilmente excitables, aunque también pueden mostrarse agresivos y ansiosos en ciertas situaciones. Tienen poca sensibilidad al dolor, en cambio, tienen una sensibilidad excesiva al calor. Además, presentan una gran fascinación por el agua que puede llegar a ser un peligro, ya que no son conscientes de los riesgos que puede comportar. También suelen presentar problemas de insomnio, a la hora de conciliar el sueño y mantenerlo, con periodos relativamente cortos de sueño y despertares frecuentes.



ENFERMEDADES ASOCIADAS

Además de las características propias de este síndrome y sus fenotipos conductuales, nos podemos encontrar con algunos casos en que las personas que sufren este síndrome pueden presentar otras **enfermedades asociadas**.



Un **80%** de los casos puede presentar:

- **Microcefalia**, a los dos años aproximadamente.
- **Convulsiones y epilepsia**.



Un 20-80% de los casos puede presentar:

- **Estrabismo** (alineación de los ojos afectada).
- **Hipopigmentación de ojos y piel**→ se produce una disminución de la pigmentación en ojos, cabello y piel.
- **Dificultades para succionar y tragar**→ como consecuencia del tamaño de la lengua.
- **Problemas gastrointestinales**→reflujo gastroesofágico y estreñimiento.
- **Problemas de alimentación durante la infancia.**
- **Mandíbula prominente.**
- **Hipersensibilidad al calor.**
- **Trastorno del sueño.**
- **Babeo frecuente.**
- **Escoliosis.**
- **Malformaciones y contracturas articulares.**



Los niños que presentan este síndrome suelen mostrar **comportamientos** como la hiperactividad, la intolerancia a los cambios de rutina, las conductas obsesivas y repetitivas, y suelen presentar una afectación en el lenguaje y la comunicación, que nos pueden recordar al autismo, pero son enfermedades distintas, y una no conduce a la otra.

Enfermedades asociadas (%)

Estrabismo, hipopigmentación, etc.

Microcefalia y convulsiones



Fenotipos conductuales

■ 100%

■ 80%

■ 20-80%



INTERVENCIONES TERAPÉUTICAS

CDIAP

Neuropediatra

Profesional que se encarga del tratamiento con fármacos, para poder controlar los episodios de epilepsia, la falta de atención, el trastorno del sueño y la hiperactividad.



Ejercicio Terapéutico Cognoscitivo (ETC) → es un método rehabilitador que tiene en cuenta el tratamiento de los procesos cognitivos que intervienen en la memoria, la imaginación, el control del cuerpo, la motivación, entre otros. Estos aspectos se trabajan mediante la realización de ejercicios que permiten al niño tener conciencia de su propio cuerpo y del movimiento, para poder explorar el mundo que le rodea.



Logopeda

Ofrece apoyo a las familias en términos relacionados con la alimentación del afectado, como cuando el niño presenta dificultades para succionar o tragar alimentos. También se encarga de favorecer la comunicación del paciente mediante técnicas de comunicación aumentativa/alternativa.



- Masajes faciales para estimular la coordinación oromotora.
- Pictogramas que muestren las diferentes acciones y partes del cuerpo, para estimular el lenguaje expresivo.
- Lenguaje de signos para fomentar la comunicación y comprensión.
- Musicoterapia para relajarse y expresar emociones.
- Estimulación general: se pueden cantar canciones infantiles que impliquen movimiento, o jugar con el agua o la luz para captar su atención.



Fisioterapeuta

Favorece el desarrollo motor del niño, tratando la hipotonía del tronco e hipertonía de las extremidades inferiores que presentan los afectados en las primeras edades.



Las **intervenciones fisioterapéuticas** facilitarán el desarrollo y la movilidad del niño y ayudarán a prevenir las contracturas y malformaciones futuras. La **hidroterapia** es una buena propuesta para poder trabajar estos aspectos. Otras propuestas son: la relajación, los masajes y la corrección postural. También es interesante realizar la **terapia recreativa**, que da la oportunidad a estos niños de realizar actividades que les ayuden a lidiar con sus necesidades físicas y emocionales.



Terapia ocupacional



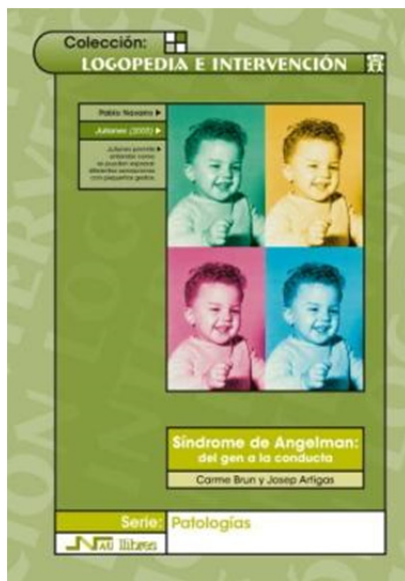
Psicólogo

Ayuda al niño a potenciar sus capacidades y conductas hacia una mayor autonomía, y le ofrece estrategias para disminuir esas conductas no deseadas, como la hiperactividad y las dificultades de atención.





RECURSOS



Síndrome de Angelman: del gen a la conducta

Esta guía da una visión amplia y multidisciplinar tratando aspectos genéticos, afectaciones médicas, aspectos cognitivos y de conducta, intervenciones en el ámbito del lenguaje y las posibles repercusiones familiares.



La guía ofrece información a cualquier profesional, tanto en el ámbito de la logopedia, la educación como la medicina, y para las familias para mejorar la atención y el apoyo que reciben las personas con el síndrome de Angelman.

Brun y Gascá, C. y Artigas, J (2005). *Síndrome de Angelman: del gen a la conducta*. Valencia: Nau Llibres.





WEBS DE INTERÉS

Asociación del Síndrome
de Angelman (ASA)

<http://www.angelman-asa.org>



Web del Hospital Parc
Taulí:
www.tauli.cat/hospital/sindrome-angelman



Fundación Casa
Angelman.

<http://www.casaangelman.org/>



UN PEDACITO DE CIELO EN ESTA TIERRA





ARTÍCULOS Y PRODUCTOS

- ASA, Parc Taulí Sabadell. (2015). *El síndrome de Angelman, experiencia en un centro de referencia.*
- Caridad, L., Victoria, I. (2012). *Síndrome de Angelman, Angelman Syndrome.*
- Genética Médica. (2014). *Novedades terapéuticas en desarrollo para el síndrome de Angelman.*





RECOMENDACIONES PARA LAS FAMILIAS



Es importante que todas las familias que conviven con niños con el síndrome de Angelman cuenten con el **apoyo de distintos profesionales** (logopedas, médicos, docentes, etc.), reciban la información y ayuda necesaria y sean aceptadas en todos los ámbitos de la sociedad para poder avanzar todos juntos hacia el reconocimiento de esta «enfermedad» minoritaria.





¿DÓNDE ESCOLARIZO A MI HIJO O HIJA?

Un aspecto importante es el hecho de decidir en qué tipo de centro se quiere escolarizar al niño, si en un centro ordinario o en un centro de Necesidades Educativas Específicas. Unos aspectos clave a tener en cuenta a la hora de tomar esta decisión son:

- Fijarse en las capacidades y las necesidades del niño.
- Analizar diferentes escuelas ordinarias y de NEE donde el niño podría asistir teniendo en cuenta los recursos que ofrecen, si es una escuela inclusiva y valorando las necesidades y la situación en la que se encuentra la familia.
- Colaborar con un **psicólogo o psicopedagogo** del equipo de asesoramiento del centro correspondiente para que valore la situación del niño y ayude a la familia a tomar la mejor decisión para la criatura.





JORNADAS SOBRE EL SÍNDROME DE ANGELMAN

Cada año la Asociación organiza unas jornadas familiares, donde se reúnen voluntariamente familias de toda España para asistir a diferentes charlas donde se les ofrece información sobre el Síndrome de Angelman, así como otras actividades que permiten conocer mejor a las familias y compartir experiencias. También se organizan cada 2 años unas jornadas profesionales informativas sobre avances médicos y novedades en la investigación e intervención terapéutica dirigidas a profesionales (médicos, profesores, terapeutas) y a familias. Además, durante el año se organizan mercadillos y eventos solidarios para financiar las actividades (jornadas, cursos, talleres) de la Asociación del Síndrome de Angelman, e investigaciones que se llevan a cabo en todo el mundo. Gracias a estas acciones, se consigue recaudar dinero para financiar la investigación sobre el síndrome en España, como la que han realizado en el Hospital Parc Taulí, o la que lleva a cabo el investigador Ugo Mayor. Además, se contribuye también con investigaciones que se llevan a cabo en el extranjero, destinando el dinero a la FAST (Foundation for *Angelman* Syndrome Therapeutics).



Soy Ángel. (2017)
Autor: Asociación
Síndrome de Angelman

Vivir con un Ángel. (2015)
Autor: Asociación
Síndrome de Angelman



El síndrome de Angelman: guía para los padres (2007)
Autor: Lynn Miller



DECÁLOGO

El Síndrome de Angelman afecta, aproximadamente, entre 20.000 y 25.000 recién nacidos, por lo tanto, se considera una «enfermedad» rara que afecta por igual a ambos sexos sin predominio en una etnia concreta.

Los niños con Síndrome de Angelman se caracterizan por ser personas felices y risueñas.

Los síntomas del síndrome de Angelman se empiezan a presentar entre los 6-12 meses de vida, pero se suelen diagnosticar alrededor de los 2 años.

El grado de afectación que presentan las personas con el síndrome de Angelman es muy variable y depende, entre otros aspectos, de la alteración genética que causa el síndrome.



Las personas que lo padecen suelen presentar discapacidad intelectual, un retraso en el desarrollo motor y dificultades en el lenguaje oral.



El 80% de las personas con síndrome de Angelman suelen tener microcefalia, convulsiones y epilepsia.



Es importante empezar las terapias (fisioterapia e intervención logopédica) desde las primeras edades, con el fin de fomentar la evolución del niño y favorecer su desarrollo en nuestra sociedad.



Es necesaria una buena relación y cooperación entre la familia y los profesionales que tratan con el niño o niña (maestros, psicopedagogos, pediatras, etc.) para favorecer un desarrollo global y armónico de la criatura.



SÍNDROME DE ANGELMAN



