

ASOCIACIÓN SÍNDROME DE ANGELMAN



asa

¿Cómo surge la Asociación Síndrome de Angelman?

La Asociación Síndrome de Angelman (ASA) fue fundada en octubre de 1996 en Barcelona, por un grupo de padres de afectados por este síndrome. Inicialmente era de ámbito provincial, pero con el paso de los años ha experimentado diferentes cambios y desde mayo de 2004 es un ente de ámbito nacional. En diciembre de 2014 fue declarada Entidad de Utilidad Pública.

A día de hoy, formamos ASA más de 200 familias de toda España.

¿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: deleción del cromosoma materno, disomía uniparental, defectos en el centro de la impronta o de la mutación en el gen UBE3A. El tipo de causa determinará el grado de afectación (más o menos severa).

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



No se conoce con exactitud la incidencia exacta del síndrome: diferentes estudios la sitúan entre 1/12000 y 1/24000 de los recién nacidos y es por eso que se considera como enfermedad rara. Afecta por igual a ambos sexos y no existe predominio en una raza en concreto.

¿Cómo es su diagnóstico?

El Síndrome de Angelman no se detecta en una amniocentesis ordinaria, ya que en la amniocentesis únicamente se realiza un cariotipo y se estudian tres cromosomas: el 14, el 18 y el 21. Podría detectarse el síndrome si se estudiara expresamente el cromosoma 15.

Actualmente existe un protocolo para el diagnóstico del SA, aprobado por la red europea.

Cuando hay una sospecha clínica de Síndrome de Angelman, se realiza siempre un cariotipo y paralelamente un test de metilación; dependiendo de los

resultados (positivo o negativo) se pueden añadir más pruebas diagnósticas para determinar exactamente la causa genética. No se puede descartar el SA hasta completar el estudio con pruebas como: Análisis de dosis del patrón de metilación, técnica FISH, Análisis de microsatélites y por último un estudio molecular del gen UBE3A. Aun así, si todos los test genéticos han dado resultados negativos, no se puede descartar el diagnóstico del SA. Todavía hay un 10-15% de casos con alta sospecha de SA y en los que no se ha podido hallar una causa genética. Se diagnostica entonces un Síndrome de Angelman clínico.





asa

¿Qué tratamientos tiene el SA?

En función de las características del desarrollo de cada niño/a puede ser necesario, o no, un seguimiento por los siguientes especialistas médicos: Neuropediatra, Médico Rehabilitador, Oftalmólogo, Odontopediatra, Gastroenterólogo, además de cualquier otra especialidad médica que cada uno /a puede requerir a nivel particular: otorrino, dermatólogo...

También son habituales y necesarios otros tratamientos para abordar las dificultades de la persona con SA tales como:

Logopeda, Fisioterapeuta, Terapia ocupacional, Terapias con animales, Terapia en piscina, Musicoterapia/Danzaterapia, Psicomotricidad, Terapia Sensorial o de Integración Sensorial y Terapia miofuncional.

La comunicación en las personas con SA, al ser una de las dificultades principales y características del síndrome, es tratada con profundidad.

Sus dificultades expresivas mediante el habla los llevan a intentar comunicarse por otras vías diferentes como la comunicación llamada no verbal. Una de las principales características de las personas con SA es que son multimodales y muy eficaces en un amplio repertorio de estrategias comunicativas. Entre estas podemos destacar los gestos espontáneos, la indicación (gesto de señalar), las vocalizaciones, las aproximaciones a palabras e incluso el uso funcional de un repertorio limitado de palabras. Además, los estudios señalan una amplia discrepancia entre el lenguaje expresivo y el comprensivo en favor de este último

La imposibilidad de expresar sus pensamientos, ideas, opiniones y emociones puede suponer una importante limitación para el desempeño de una vida autónoma e independiente. Por este motivo, es prioritaria la intervención en el área de la comunicación y darles la oportunidad de expresarse mediante otras vías como la Comunicación Aumentativa y Alternativa.



Actualmente el SA no tiene cura, aunque existen varias líneas de investigación sobre el síndrome. Estas investigaciones están reportando resultados muy esperanzadores para la comunidad Angelman. Al ser una enfermedad minoritaria, la investigación es financiada en gran medida por iniciativas privadas de familias y empresas interesadas en encontrar la cura para los afectados o algún tratamiento que mejore la calidad de vida de los mismos y de sus familiares.

Cada año por el día Internacional del SA (15 de febrero) lanzamos una campaña de divulgación y recaudación para la investigación, aunque se puede colaborar durante todo el año con ASA.

¿Cómo se puede colaborar con la asociación?

Desde la asociación se han gestionado diferentes formas para realizar aportaciones adaptándolas a toda clase de público.

BIZUM. Sólo hay que buscar en el apartado “DONACIONES” nuestro nombre (asociación Síndrome de Angelman) o poner el código 01443.

Grupo Teaming (con 1€ al mes).

Hazte Socio. Tienes la posibilidad de hacerte socio indirecto a través de nuestra página web y colaborar de manera regular en el tiempo.

Ingreso o transferencia a la cuenta ES26 2100 6130 2402 0002 1489 .

Redes Sociales: En nuestra página de Instagram y Facebook existe el botón “HACER DONACIÓN”. Pinchas y accedes a la plataforma de Facebook Pay.

Nuestra tienda, en la web, tenemos un montón de abalorios artesanales y productos que serán un buen regalo para tus amigos o familiares. También tenemos disponibles en la tienda tarjetas de donativos con plataforma de pago segura.

Toda la información en: angelman-asa.org/haz-tu-donativo-te-lo-ponemos-facil

Web: www.angelman-asa.org

Facebook: [@asaangelman](https://www.facebook.com/asaangelman)

Instagram: [@asociacion_sindrome_d_angelman](https://www.instagram.com/asociacion_sindrome_d_angelman)

Twitter: [@angelmanasa](https://twitter.com/angelmanasa)