

Síndrome de Angelman

El síndrome de Angelman es una enfermedad genética que causa problemas con la forma como se desarrollan el cerebro y el cuerpo de un niño. El síndrome está presente desde el nacimiento. Sin embargo, a menudo no se diagnostica hasta los 6 a 12 meses de edad que es cuando se notan por primera vez los problemas del desarrollo en la mayoría de los casos.

El **síndrome de Angelman** fue descrito por primera vez en el año 1965 por el pediatra inglés Harry Angelman. Especialmente este, observó a tres niños que presentaban unas características similares que nadie había descrito hasta ese momento, pensando que se podía tratar de un nuevo síndrome. Denominó a estos niños, por sus rasgos físicos "**niños marioneta**".

Un par de años más tarde, Bower y Jeavons observaron que existían otros afectados por este síndrome y lo denominaron "**síndrome de la marioneta feliz**". Término que se utilizaría hasta 1982. Cuando se sustituyó por Síndrome de Angelman, en honor a su descubridor.

No se conoce con exactitud la incidencia exacta del síndrome de Angelman. Sin embargo, se calcula que afecta a 1 de cada 20.000-25.000 recién nacidos. Por lo que, debido a su baja frecuencia, se considera una enfermedad rara que afecta por igual a ambos sexos y no existe predominio en una raza concreta.

En resumen, el síndrome de Angelman es un trastorno neurológico que se asocia a un retraso mental. Además, tiene un origen genético, y ocasiona trastornos en el desarrollo, aprendizaje y en la conducta.

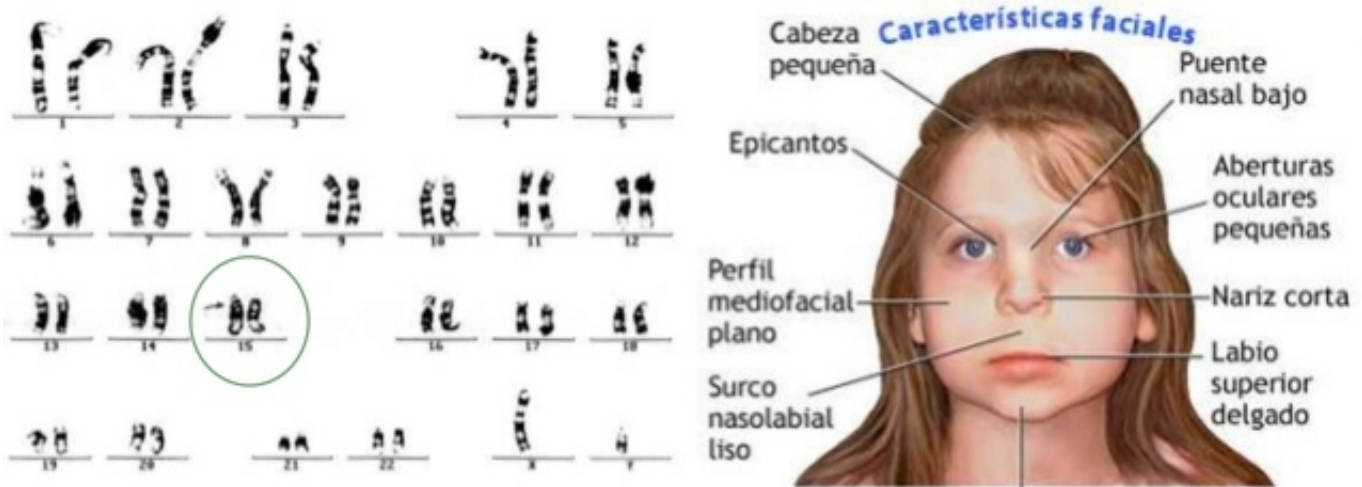
Causas del síndrome de Angelman

Síndrome De

Causas, Síntomas Y Tratamientos

<http://www.sindrome-de.org>

- Deleción o pérdida de la un segmento del brazo q del cromosoma 15 en el **cromosoma de origen materno**. A pesar de ser la misma región que en el síndrome de Prader-Willi, el síndrome que se produce es diferente, sólo por ser deleciones en cromosomas que poseen distinto origen parental.



El síndrome de Angelman (SA) involucra al gen *UBE3A*. La mayoría de los genes viene en pares. Los niños heredan uno de cada padre. Por lo que, en la mayoría de los casos, ambos genes están activos. Lo que significa que la información de ambos genes es utilizada por las células.

El gen *UB3A*, ambos padres lo transmiten, pero sólo el gen transmitido por la madre está activo. Por lo tanto, el síndrome de Angelman ocurre con frecuencia porque el *UBE3A* que se localiza en el cromosoma 15 transmitido por la madre no funciona como debería. **Aunque, no siempre se alcanza un diagnóstico definitivo, los resultados para obtenerlo se basa en criterios clínicos y en hallazgos de laboratorio.** Una vez que se detecta, el tratamiento es muy complejo y se basa en un tratamiento multidisciplinar, con el que se busca disminuir o atenuar los síntomas.

Otros factores causantes del síndrome de Angelman

En algunos casos, este síndrome es causado cuando dos copias de *UBE3A* provienen del padre y ninguna de la madre. Especialmente se le conoce en términos médicos como **disomía uniparental**. En este caso, la afectación suele ser menos severa, pues el desarrollo físico es mejor. Sin embargo, no hay tanta afectación de la coordinación y de los movimientos y la prevalencia de las convulsiones es menor

Síndrome De

Causas, Síntomas Y Tratamientos

<http://www.sindrome-de.org>

Otras causas de síndrome de Angelman son defectos en el centro de la impronta o la mutación en el gen del UBE3A. Encargado de derivar el cromosoma 15 de la madre. En estos casos la afectación clínica no suele ser tan severa.

También es importante resaltar que el grado de afectación de los pacientes que presentan síndrome de Angelman. Esta, es muy variable y depende, entre otras cosas, de la alteración genética que causa el síndrome. Por ejemplo, cuando está producido por una delección, la severidad de los síntomas es mayor que cuando la causa es otra. Por otro lado, las características físicas y conductuales de los afectados van cambiando con el tiempo, a medida que el individuo va desarrollándose. **De tal forma que los síntomas en la etapa de la niñez son diferentes que en la etapa de la adultez.**

De este modo, el tratamiento y la participación en diferentes terapias, ya sean físicas, ocupacionales, comunicativas o todas inclusive, se debe amoldar a las diferentes dificultades en función de cada etapa de la vida.

Síntomas del síndrome de Angelman

Síntomas físicos del síndrome de Angelman

Desde un punto de vista físico. Especialmente los niños con síndrome de Angelman suelen presentar los siguientes rasgos característicos:

El tamaño de la cabeza suele ser pequeño en proporción con el resto del cuerpo. Lo que se conoce en términos médicos como microcefalia. Ocurre en el 80% de los casos.

La boca es grande, los dientes anchos y separados. Además, suele haber una protrusión exagerada de la lengua y de la mandíbula (prognatismo). Estas alteraciones suelen ser más evidentes a partir de los 12 meses de vida.

Hipopigmentación, el color del pelo, la piel y los ojos presenta una tonalidad más clara en comparación con su familia de origen. De tal manera que, puede sugerir en los casos más severos la presencia de albinismo.

Ocasionalmente puede haber alteraciones visuales como estrabismo, atrofia del nervio óptico o presencia de las conocidas como “manchas de Brushfields” en el iris.

Diagnóstico del síndrome de Angelman

El diagnóstico del síndrome de Angelman puede confirmarse por el cuadro clínico y los hallazgos

Síndrome De

Causas, Síntomas Y Tratamientos

<http://www.sindrome-de.org>

de laboratorio. De hecho, es difícil realizarlo en el momento del nacimiento o en los primeros meses de vida. Especialmente, ya que en ese tiempo los problemas del desarrollo no son muy evidentes. La franja de edad en la que el síndrome de Angelman se diagnostica normalmente es entre los tres y siete años de edad.