

Síndrome de Angelman

SAE
SINDICATO DE TÉCNICOS DE ENFERMERÍA

SINDICATO DE TÉCNICOS DE ENFERMERÍA

Descripción

EL Síndrome de Angelman (SA) es un trastorno del neurodesarrollo de base genética caracterizado principalmente por un retraso mental severo, retraso psicomotor, unos rasgos físicos característicos y un patrón conductual típico.

No se conoce con exactitud su incidencia exacta, pero se calcula que se sitúa en 1 de cada 20.000-25.000 recién nacidos, afectando por igual a ambos sexos. Debido a esta baja frecuencia, se considera una enfermedad rara.

Causas

Entre las diversas causas de alteración cromosómica en el Síndrome de Angelman, la más frecuente es la pérdida o defecto del cromosoma 15 en la región q11-q13 de origen materno.

El SA no tiene un patrón hereditario clásico, y el riesgo de que vuelva a repetirse depende de las causas que le dieron origen.

Diagnóstico

La edad más común de diagnóstico está entre los 2 y los 5 años, cuando los comportamientos característicos y los rasgos son más evidentes: trastornos de la alimentación y dificultad para coordinar la musculatura. Asimismo, se producen diferentes alteraciones asociadas como la hiperactividad, la epilepsia, los trastornos del sueño o la escoliosis.

Físicamente, los niños con SA pueden tener una boca relativamente amplia y lengua prominente -a veces también un mentón prominente-, pero la mayoría comparte rasgos faciales normales con sus familiares, por lo que es inusual que se les considere con apariencia facial dismórfica.

Tratamiento

No existe un tratamiento curativo para el Síndrome de Angelman, pero sí se puede realizar un tratamiento de sus síntomas y, en función de cada caso, se pueden ofrecer medidas de apoyo especiales.

No obstante, se deben adoptar medidas para potenciar la percepción, la motricidad, la atención, la inteligencia, la cognición o el lenguaje. Las terapias de comunicación son uno de los pilares del tratamiento: los logopedas trabajan tanto la comunicación verbal como la no verbal, con especial hincapié en esta última debido a las características del síndrome. Los programas educacionales deben ser flexibles y adaptarse a las necesidades y habilidades de estos niños.

También es importante trabajar técnicas de relajación para controlar la excitabilidad y mejorar la atención, así como terapias de modificación de la conducta. Además, hay que fomentar la participación en actividades sociales para potenciar las relaciones con el entorno.

Más información en:
<http://www.angelman-asa.org/>
<https://www.enfermedades-raras.org/>



S.A.E con las enfermedades raras