

# Síndrome de Angelman: síntomas, tratamientos, diagnóstico y más

## ¿Qué es el Síndrome de Angelman?



El Síndrome de Angelman es una condición genética que está presente en el nacimiento (congénita).

Se caracteriza por causar discapacidad intelectual y otras condiciones. Otras características del síndrome de Angelman incluyen rasgos faciales distintivos, retraso mental, problemas del habla y comportamiento hiperactivo. En la mayoría de los casos, la causa es una sección faltante (supresión) en la copia de la madre del cromosoma 15.

El síndrome de Angelman alguna vez fue conocido como el "síndrome de la marioneta feliz" debido a la perspectiva soleada del niño y los movimientos bruscos. Ahora se llama Síndrome de Angelman, debido a que [Harry Angelman](#), fue el primer médico que investigó los síntomas en 1965.

La mayoría de los diagnósticos se hacen entre las edades de tres y siete años. Las estimaciones varían, pero se cree que el síndrome de Angelman afecta a un niño por cada 10,000 a 25,000.

## Síntomas del Síndrome de Angelman

Los síntomas característicos del síndrome de Angelman que generalmente están presentes

incluyen:

- Retraso en el desarrollo motor, como retraso en sentarse, gatear y caminar
- Problemas de habla
- Movimientos espasmódicos de tipo títere
- Estilo de caminar con las piernas rígidas
- Aleteo de manos
- Comportamiento hiperactivo
- Comportamiento amoroso, alegre y social
- Discapacidad intelectual: un niño con el síndrome de Angelman se retrasará en el desarrollo en todas las áreas y la discapacidad es grave en la mayoría de los casos.

Los síntomas característicos del síndrome de Angelman que a veces están presentes incluyen:

- Cabeza pequeña
- Anormalidades características del **EEG** (ondas cerebrales - electroencefalograma)
- Epilepsia (ocurre en 80% de los casos).

## **Características físicas del síndrome de Angelman**

Las características físicas de esta condición no siempre son obvias en el nacimiento, sin embargo evolucionan durante la infancia.

Las características físicas del síndrome de Angelman incluyen:

- Parte posterior aplanada de la cabeza
- Ojos hundidos
- Boca amplia y siempre sonriente
- Mandíbula prominente y dientes ampliamente espaciados
- Cabello, piel y ojos ligeramente pigmentados.

## **Problemas de comportamiento con el síndrome de Angelman**

Algunos de los problemas comunes incluyen:

- Dificultades de alimentación
- Sueño perturbado
- Retraso en el entrenamiento para ir al baño

## **Desorden cromosómico con el síndrome de Angelman**

Un niño hereda dos conjuntos de cromosomas, uno de cada padre. El síndrome de Angelman

ocurre debido a uno de varios escenarios, incluso cuando:

- Falta una sección de material genético de la copia del cromosoma 15 heredado de la madre. Este es el escenario más común. Tenga en cuenta que el cromosoma 15 de la madre es normal y que el material genético se pierde durante el desarrollo del óvulo.
- El niño hereda dos copias del cromosoma 15 de su padre y ninguna de su madre. Esto sucede de vez en cuando.
- El niño puede heredar un cromosoma 15 de cada padre, pero el cromosoma de la madre funciona de la misma manera que el cromosoma del padre.
- En el 20-30% de los casos, no se encuentra ninguna causa. Algunas de estas personas tienen una falla (mutación) en un gen llamado UBE3A en el cromosoma 15.

## Diagnóstico del síndrome de Angelman

Los métodos de diagnóstico incluyen la verificación de las características clínicas del síndrome de Angelman y la realización de pruebas de ADN.

**El síndrome de Angelman puede confundirse con el autismo debido a los síntomas similares**, que incluyen el comportamiento hiperactivo, problemas del habla y aleteo de las manos. Sin embargo, **un niño con síndrome de Angelman es muy sociable, a diferencia de un niño con autismo**. Es importante que el niño sea diagnosticado cuidadosamente, porque a veces el síndrome de Angelman y el autismo se encuentran presentes.

Otras afecciones que comparten algunas características comunes con el síndrome de Angelman incluyen el síndrome de Rett, el síndrome de Lennox-Gastaut y la parálisis cerebral inespecífica.

## Tratamiento para el síndrome de Angelman

**No existe una cura para el síndrome de Angelman**, sin embargo el niño puede beneficiarse de una variedad de tratamientos para algunos síntomas, que incluyen:

- Terapia del lenguaje
- Modificación del comportamiento
- Terapia de comunicación
- Terapia ocupacional
- Terapia física
- Educación especial
- Entrenamiento de habilidades sociales
- Medicamentos antiepilépticos.

El síndrome de Angelman no es una enfermedad degenerativa. Los niños con síndrome de Angelman pueden esperar una vida normal.

## **Apoyo para padres**

El apoyo para los padres de niños con síndrome de Angelman incluyen:

- Consejo genético
- Terapia familiar
- Cuidado de respiro

## **Resumen**

- El síndrome de Angelman es un trastorno neurológico causado por la falta de una sección del cromosoma 15.
- Las características comunes incluyen discapacidad intelectual, retraso en el habla o falta de habla, estilo de caminar entrecortado y conducta feliz.
- No hay cura, pero el niño puede beneficiarse del tratamiento, que incluye terapia física, educación especial y modificación del comportamiento.

Referencias: WebMD - MayoClinic - BetterHealth- Healthline