
AVANCES PEDIÁTRICOS

EL SÍNDROME DE ANGELMAN

Y. Jiménez Garrido

Área de Logopedia. Gabinete Psicopedagógico El PGRUPO. La Laguna

RESUMEN

El Síndrome de Angelman no está considerado como un subtipo de autismo, pero se suele englobar dentro del espectro autista, ya que los pacientes que presentan esta alteración genética manifiestan muchos comportamientos del autismo. En este artículo se presentan las características clínicas, diagnóstico e intervención logopédica que se han utilizado hasta el momento, ya que todavía se carece de información suficiente sobre este tema.

Palabras claves: Síndrome de Angelman, comunicación, genética, educación especial, intervención educativa.

THE ANGELMAN SYNDROME

SUMMARY

The Angelman syndrome is not considered as a part of autism, but is usually included in the autistic spectrum, for this reason most of the patients who present this genetic alteration show autistic behaviour. In this article the clinical characteristics and diagnosis are shown in addition to the speech therapy intervention which has been used up to the present, about what is known in this matter, since there is few information.

Key words: Angelman Syndrome, communication, genetics, special educational, educational intervention.

BSCP Can Ped; 29 (3): 35-38

INTRODUCCIÓN

«La historia de la medicina está llena de historias interesantes sobre el descubrimiento de enfermedades. La saga del Síndrome de Angelman es una de esas historias» «...estando de vacaciones en Italia, vi una pintura al óleo en el museo de

Correspondencia:

Yaiza Jiménez Garrido
e-mail: Yaizajim@hotmail.com
Teléfono: 606 25 90 80

Castelvecchio en Verona llamada... un muchacho con una muñeca. La cara de sonrisa del muchacho y el hecho de que mis pacientes mostraran movimientos rígidos, me dieron la idea de escribir un artículo sobre los tres niños con el título de Niños Muñeca. No fue un nombre que agradara a los padres, pero fue una forma de incluir a los tres pequeños pacientes en un solo grupo. Después el nombre se cambió al Síndrome de Angelman.»

Dr. Harry Angelman

El Síndrome de Angelman (SA) fue descrito por primera vez por el Dr. Harry Angelman en 1965¹, pero fue a partir de los 80, cuando se empezó a estudiar con más profundidad.

Según la Angelman Syndrome Foundation de Estados Unidos (1997), el síndrome de Angelman se diagnostica normalmente entre los 3 y los 7 años de edad. No se reconoce en el momento de nacer, ni en los primeros meses de vida, ya que en este periodo los problemas de desarrollo no son tan evidentes. Aún se desconoce la incidencia exacta de éste, pero aparece con una frecuencia de 1/15.000-30.000 nacimientos.²

CARACTERÍSTICAS PSICOLÓGICAS

El paciente afecto de SA presenta un retraso mental, que oscila entre un grado de intensidad de severo a profundo.

De apariencia feliz, es fácil provocarles la sonrisa y la risa a carcajadas que no siempre corresponde a la estimulación recibida. Con frecuencia, ante pequeños estímulos su respuesta es de excitación. Su nivel de atención es muy bajo, pero en determinados casos mejora notablemente. Una conducta

especial del síndrome es la fascinación por el agua (grifos, bañeras, piscinas...)

CARACTERÍSTICAS DEL LENGUAJE

Los niños con SA tienen problemas específicos en el desarrollo del lenguaje. La mayoría utilizan muy pocas o ninguna palabra, aunque muchos se comunican de otras formas. La logopedia juega un papel importante en el desarrollo de las habilidades comunicativas. Un 25% de los niños utilizan el lenguaje de signos y otros utilizan dibujos o símbolos para señalar sus necesidades. En casi todos los casos la comprensión es mejor que la expresión.

Muchos tienen dificultades prácticas considerables, con un mal control de la respiración y de los órganos de la fonación, por lo que se necesita mucha ejercitación para la coordinación de la lengua y los labios. Sus primeras palabras suelen aparecer alrededor de los cuatro años, que es cuando el niño emite los primeros sonidos con un significado concreto. Pueden llegar a utilizar entre 10-20 palabras. Inicialmente se aprecia un claro retraso en el lenguaje, alrededor de los 2-3 años de edad, pero puede no ser muy evidente esa discapacidad verbal, ya que cuando llora suele emitir sonidos que en muchas ocasiones llegan a enmascarar su déficit. A partir de los 3 años, estos niños comienzan a tener algún tipo de lenguaje no-verbal, seguido de emisiones sonoras que en muchos casos se convierten en palabras.²

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

- Presencia de Retraso en el desarrollo (funcionalmente severo)
- Afectación del habla
- Déficit de atención e hiperactividad
- Trastornos del sueño y atracción/fascinación por el agua
- Reflejos tendinosos hiperactivos en miembros inferiores con posición elevada de los brazos al caminar
- Trastorno del movimiento con temblor
- Convulsiones que aparecen alrededor de los tres años de edad
- Puede asociarse a microcefalia en un alto porcentaje

- Prognatismo, boca amplia, babeo, deglución atípica, problemas de masticación
- Ojos con pigmentación de coroides anormal

DIAGNÓSTICO

El diagnóstico se basa en los criterios clínicos y pruebas de laboratorio. El estudio genético molecular muestra un patrón de metilación de la región 15q11-q13 anormal que está presente en el 80% de los pacientes con delección de la región 15q11-13 de origen materno (70%); disomía uniparental paterna (3-5%) y mutación de imprinting (8%). En otro porcentaje que comprende entre un 8-11% se encuentra una mutación en el gen UBE3A. Finalmente, el 10% restante es de etiología desconocida.

El diagnóstico clínico se hace en base a hallazgos neurológicos como la ataxia, temblor de las manos y retraso mental; criterios fenotípicos, conductuales y electroencefalográficos.

GENÉTICA

La expresión del gen UBE3A en el cromosoma 15 de origen materno es esencial para evitar el Síndrome de Angelman. El gen UBE3A comprendido en la región 15q11-13 que tiene unos cuatro millones de pares de bases es el gen candidato causante del Síndrome de Angelman.

El gen UBE3A codifica una proteína denominada proteína E6AP Ubiquitina ligasa que es una enzima que forma parte de la vía del proteasoma dedicada a localizar proteínas para su degradación.

Una característica de este defecto es que el locus UBE3A sufre imprinting, de forma que sólo el alelo materno es activo en tejidos específicos (hipocampo y cerebelo).

Este gen se pierde, cuando por diferentes causas, se produce una delección de la región 15q11-13 de origen materno, que comprende el locus UBE3A y supone el 70% de los Síndromes de Angelman. Un 4%, aproximadamente, de los casos son debidos a dos copias del cromosoma 15 heredados del padre y por consiguiente sin el gen UBE3A. Una mutación del imprinting, en cuyo caso el cromosoma materno posee el imprinting paterno, de forma que sólo el alelo materno es activo en tejidos específicos.

Los pacientes con SA se pueden clasificar en cinco grupos:

- Delección 15q11-13
- Disomía uniparental paterna
- Defecto de imprinting
- Mutación en el gen del UBE3A
- Mecanismo no identificado, con herencia biparental y patrón de metilación normal (15%-20% de los pacientes)

Según algunos estudios, los pacientes con delección estarían más severamente afectados que los pacientes con disomía uniparental o defectos de imprinting. Los pacientes con mutaciones en el gen UBE3A, se encontrarían en una posición intermedia.²

EDUCACIÓN

A los niños con Síndrome de Angelman se les induce en el juego estructurado. A partir de aquí, el método de educación pre-escolar más seguido es el de introducirlo gradualmente en el lenguaje, la socialización, la autoindependencia, e ir enseñándole las habilidades cognitivas y motoras. Todos estos niños requieren educación especial y se evaluarán constantemente; debiendo cumplirse la necesidad de integración en un colegio normal con ayuda de especialistas.³

TRATAMIENTO

El tratamiento debe ser multidisciplinar, por lo que debe incluirse:

Tratamiento de logopedia y psicomotricidad, en el que debe asociarse la terapia ocupacional, musicoterapia y fisioterapia, ya que es importante estimular la movilidad de las articulaciones y prevenir su rigidez.⁴

Dentro del campo de la logopedia los aspectos a trabajar son:

1 RELAJACIÓN-MOTIVACIÓN: ⁵

- Recibimiento afectuoso.
- Hablarle en tono bajo.
- Realizarle caricias.

- Ofrecerle recompensas sociales y alimenticias

- Escuchar música relajante.

- Utilizar instrumentos musicales.

2 CONTACTO OCULAR:

- Sujetarle la cara de vez en cuando para que se acostumbre a mirar.

- Ofrecerle la comida cerca de la cara del terapeuta.

- Hacer sonar objetos cerca de la cara del terapeuta.

3 ESTIMULACIÓN GENERAL:

- Cantar canciones infantiles que impliquen en ellas movimiento: palmitas (cinco lobitos).

- Jugar al cucú-tras-tras, con globos.

- Utilizar la linterna para que se fije en la luz y con ella señalar lo que queramos que mire.

- Hacer ruidos con la boca: besitos, vibraciones.

- Chupar objetos dulces/salados, comestibles. Tocar objetos de distintas texturas.

- Echarle aire en la cara.

- Jugar con el agua: bañera, grifos.

4 CAPACIDAD PULMONAR:

- Trabajar el soplo (burbujas, velas, papelillos).

5 SUCCIÓN:

- Darle de beber (zumos, leche) con pajita.

6 MASTICACIÓN- DEGLUCIÓN:

- Masticar y deglutir migas de pan, galletas, jamón... (trabajar la deglución atípica).

7 PRÁXIAS BUCOFONATORIAS:

- Masajear los órganos bucofonatorios, sacar y meter los labios, imitar los movimientos de la boca y cara (cara a cara y en el espejo).

8 MASAJE (CONTROL DE SIALORREA):

- Masajear el cuello arriba/abajo y cerrar la mandíbula.

- Beber agua con la cucharilla.
- Succionar líquidos.

9 IMITACIÓN DE SONIDOS:

- Imitar los sonidos de los fonemas vocálicos.
- Imitación de sonidos de animales.

10 IMITACIÓN DE GESTOS:

- Realizar ejercicios con los miembros superiores e inferiores (levantar brazos, tocar la cabeza, tocar los pies...)

CONCLUSIÓN

El Síndrome de Angelman expuesto en el presente trabajo abarca múltiples actuaciones por lo que es importante contar con el apoyo de asociaciones, psicólogos o psiquiatras para ayudar a entender y asimilar lo que conlleva esta enfermedad en los pacientes y sus familias.

BIBLIOGRAFÍA

1. Angelman H. «Puppet» children: A report on three cases. *Dev Med Child Neurol* 1965; 7:681-88.
2. Peters SU, Beaudet AL, Madduri N, Bacino CA. Autism in Angelman's Syndrome: implications for autism research. *Clin Genet* 2004; 66:530-36.
3. García Quevedo I, Artigas Agutí E, Arjona Sánchez J, Pastallé Burrul N. et al. El Primer curso en la escuela de una niña con síndrome de Angelman. *Suport de la Universidad de Vic. Can Rigor Barcelona*. S. Cero. 1999; 31:15-25.
4. Merino Méndez. B. «El síndrome de Angelman». Web: www.unex.es/interzona/interzona/desarrollo/Trabajos/síndrome
5. Gallardo Ruiz JLR Gallego Ortega JL. En. *Manual de logopedia escolar. Un enfoque práctico*. Ediciones Aljibe. Málaga. 1995; 9:160-63, 19:433-35, 20:458-62.
6. Williams CA, Frías JL. The Angelman («happy puppet») syndrome. *Am J Med Genet* 1982; 11:453-60.
7. Saitoh S, Harada N, Jinno Y, Hashimoto K, Imaizumi K, Kuroki Y, et al. Molecular and clinical study of 61 Angelman syndrome patients. *Am J Med Genet* 1994; 52:158-63.
8. Buntinx IM, Henneman RC, Brouwer OF, Stroink H, Beaten J, mangelschots K, Fryns JP. Clinical profile Angelman Syndrome at different ages. *Is J Med Genet* 1995; 56:176-183.
9. King RA, Wieners GL, Townsend D, White JG. Hipopigmentation in Angelman Syndrome. *Am J Med Genet* 1993; 46:44.
10. Stalker HJ, Williams CA, Wagstaff J. Genetic counselling in Angelman Syndrome: gonadal mosaicism (letter; comment). *Am J Med Genet* 1998; 78:482.
11. Web:www.asclepius.com/angel/asfin_sp.html