



SÍNDROME DE ANGELMAN

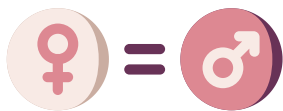
15 DE FEBRERO

QUÉ ES

Enfermedad genética caracterizada por afectación del **neurodesarrollo** y unos **rasgos** y **comportamiento** característicos.

FRECUENCIA

1/10.000 y 1/20.000



SÍNTOMAS

- Expresión, gravedad y evolución **muy variables**.
- Los primeros síntomas aparecen a los **6 meses de vida**, aunque es difícil de diagnosticar antes del año.

Rasgos característicos

- Retraso del **crecimiento de la cabeza** (microcefalia).
- **Rasgos faciales**: occipucio plano, surco occipital, boca ancha, dientes muy espaciados, lengua protuberante, mandíbula prominente, babeo excesivo.
- **Estrabismo**. Defectos de **refracción**.
- Piel hipopigmentada, cabello y color de ojos claros.
- **Escoliosis**.

Alteraciones neurológicas



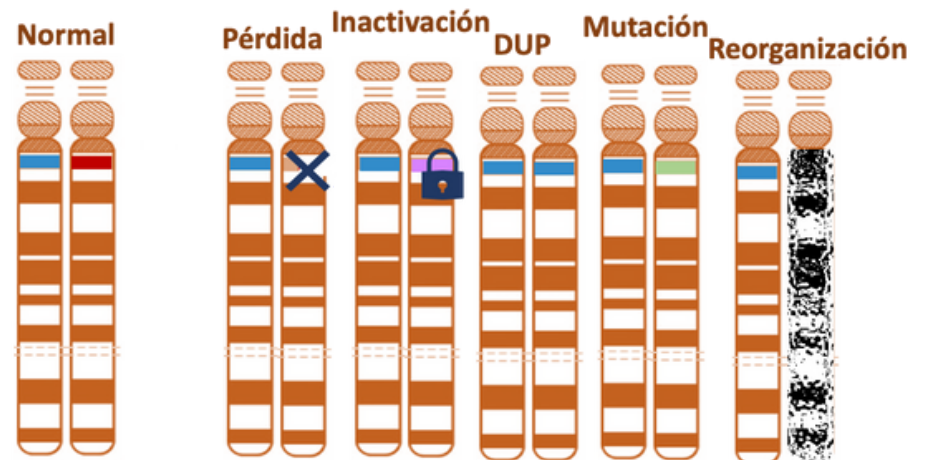
- **Retraso** (sin pérdida) del **neurodesarrollo**.
- **Retraso mental grave**.
- Deterioro del **habla** y lenguaje **no verbal**.
- Trastornos del **equilibrio** y de la **marcha** (temblor de extremidades, movimientos descoordinados, marcha de base ancha).
- Brazo levantado y flexionado sobre todo durante la deambulación.
- **Convulsiones**.
- Alteración de los **reflejos** de las **piernas**.
- Mayor **sensibilidad** al **calor**.
- Disminución de la **necesidad de dormir**.

Alteración del comportamiento

- **Risa/sonrisa**, aparente **felicidad**, **excitabilidad** (aleteo de manos).
- Comportamiento **hipermotor**.
- Atracción y fascinación por el **agua** y por artículos arrugados (papel, plásticos).
- Comportamiento **alimentario** anormal.
- **Obesidad**.

¿A QUÉ SE DEBE?

Pérdida de función del **gen UBE3A**, localizado en el **cromosoma 15** (15q11-q13)



Inactivación: Alteración de la impronta y otros mecanismos.

DUP: **disomía uniparental paterna**: Normalmente se hereda una copia del gen de cada progenitor. En este caso las dos copias provienen del padre.

¿CÓMO SE HEREDA?

- No hay un único patrón de herencia. Debe ser determinado de manera **individual**.
- La enfermedad se manifiesta en el **primer año de vida**, ni los padres ni los hermanos mayores se verán afectados en el futuro.
- El **diagnóstico prenatal** es **posible**, tras asesoramiento genético; el diagnóstico **preimplantacional** solo es aplicable en casos **excepcionales**.

PRONÓSTICO

- **Variable**, evoluciona hacia la **discapacidad intelectual severa profunda**, con afectación del lenguaje y del comportamiento. Las convulsiones y movimientos anormales limitan la deambulación.
- La escoliosis, otros problemas ortopédicos y los problemas gastrointestinales (reflujo gastroesofágico, estreñimiento) pueden condicionar también la evolución.
- **No afecta a la esperanza de vida**.

TRATAMIENTO

- No se dispone de un tratamiento específico. Sin embargo, **es posible tratar y mejorar las manifestaciones**, especialmente la epilepsia, los trastornos del comportamiento y del sueño.
- Es importante el **tratamiento multidisciplinar temprano** con el que se consigue un cierto grado de autonomía para las actividades cotidianas.
- También es importante el **apoyo psicológico** para el resto de la **familia**.

GT MEDICINA GENÓMICA PERSONALIZADA Y ENFERMEDADES RARAS. SEMERGEN

ALGUNOS RECURSOS DE INTERÉS

- **Asociación Síndrome de Angelman**: a.s.angelman@gmail.com. info@angelman-asa.org
- **FEDER**: <https://www.enfermedades-raras.org>
- **ORPHANET**: <https://www.orpha.net/>
- **OMIN**: <https://www.omim.org/entry/105830>