

# Síndrome de Angelman

## CONSEJOS Y RECURSOS



**¿Qué es el síndrome de Angelman?** El síndrome de Angelman es un trastorno genético que causa retraso en el desarrollo y problemas neurológicos. Se calcula que el síndrome de Angelman ocurre en aproximadamente 1 de cada 15,000 nacimientos. Se calcula que en Estados Unidos y Canadá hay aproximadamente entre 5,000 a 10,000 individuos que padecen del síndrome de Angelman.

**¿Qué causa el síndrome de Angelman?** A los individuos con síndrome de Angelman, por lo general les hace falta un gen en el cromosoma 15 llamado UBE3A. Algunas veces, el gen UBE3A está presente pero funciona de manera anormal.

**¿Cuáles son los efectos del síndrome de Angelman?** El síndrome de Angelman es difícil de detectar al nacer. Entre los 6 y los 12 meses de edad, los retrasos en el desarrollo pueden volverse aparentes. Todos los individuos con síndrome de Angelman tienen dificultades para hablar y moverse. La mayoría tiene una actividad cerebral anormal, convulsiones y microcefalia (la circunferencia de la cabeza es más pequeña de lo normal porque el cerebro no se ha desarrollado adecuadamente o ha dejado de crecer).

Muchos individuos con síndrome de Angelman tienen una alimentación anormal, piel clara, una amplia sonrisa, estrabismo (una alteración en la que los ojos no miran hacia el mismo objeto al mismo tiempo), y dificultad para dormir durante la noche. Muchas personas afectadas con esta enfermedad caminan con una marcada manera de andar semejante a un títere y sus brazos están muy estirados. Las investigaciones recientes indican que cerca de la mitad de los individuos con síndrome de Angelman también mues-

tran signos de trastorno del espectro autista. Los arrebatos de risa son frecuentes entre los individuos con síndrome de Angelman. La felicidad parece ser su estado de ánimo constante, y la sonrisa social puede ser muy común. Muchos individuos son muy sociables y tienen excelente memoria para los rostros y lugares.

### ¿El síndrome Angelman puede tratarse?

El diagnóstico temprano y la intervención temprana son el mejor tratamiento. La mayor parte de los individuos con síndrome de Angelman tienen un progreso regular de desarrollo y no remiten (no tienen retroceso). Aquellas personas que experimentan convulsiones usualmente necesitan cuidado médico. Las terapias físicas, ocupacionales, de habla y de comportamiento contribuyen a mejorar la calidad de vida. El juego con agua parece ser especialmente atractivo para la mayoría de los individuos con síndrome de Angelman, así que la terapia de natación es con frecuencia una opción favorita. Otra opción puede ser la hipoterapia, una aproximación terapéutica que emplea caballos en vez del equipo típico de la terapia física.

Es improbable que los individuos con síndrome de Angelman vivan de manera independiente, pero resulta benéfico alentar la independencia lo más posible. Los individuos con síndrome de Angelman aprenden mejor a través de la repetición y estructura. Planifique bien y haga del aprendizaje un juego.

**¿Cuáles son las necesidades especiales de las familias?** Podría ser beneficioso para una familia con un miembro que padezca el síndrome de Angelman buscar un grupo de apoyo. La membresía en la Angelman Syndrome Foundation (Fundación del Síndrome de Angelman) y en la Foundation for Angelman Syndrome Therapeutics (Fundación para Terapias del Síndrome de Angelman) ayuda a las familias a obtener información sobre los tratamientos y terapias más actualizados, y también ayuda a conectarse con otras familias en situaciones similares. Muchos problemas experimentados por las personas que padecen del síndrome de Angelman son similares a los que enfrenta la gente que padece trastornos del espectro autista, así que la membresía en una representación local de The Arc (El Arca) o Autism Society (Sociedad de Autismo) puede ser muy útil para aprender acerca de la ley de educación especial, programas locales y nuevas terapias.

*Por favor vea al reverso*



# Síndrome de Angelman

## RECURSOS

### Quiénes somos y a quiénes atendemos

El **Centro Kennedy de Vanderbilt** (VKC por sus siglas en inglés) trabaja con y para las personas que tienen discapacidades, así como con los miembros de la familia, proveedores de servicios y abogados, investigadores y diseñadores de políticas. Se ubica entre los pocos centros a escala nacional que son tanto Centros Universitarios para la Excelencia en Educación, Investigación y Servicio en el ámbito de las Discapacidades del Desarrollo como Centros Nacionales de Investigación sobre las Discapacidades Intelectuales y del Desarrollo *Eunice Kennedy Shriver*. El VKC también es miembro de la Red de Investigación Clínica de Enfermedades Poco Comunes, una red nacional que facilita la colaboración entre expertos en muchos diferentes tipos de enfermedades poco comunes.

### Tennessee Disability Pathfinder

Tennessee Disability Pathfinder (Centro de Información y Referencia de discapacidades en Tennessee “Camino Seguro”) proporciona una línea telefónica de ayuda, un sitio web y recursos impresos en inglés y en español para poner en contacto a la comunidad discapacitada de Tennessee con los proveedores de servicios y recursos. El “Pathfinder” (Camino Seguro) es un proyecto del VKC (Centro Kennedy de Vanderbilt) y del Consejo de Tennessee para las Discapacidades del Desarrollo. Véase [www.familypathfinder.org](http://www.familypathfinder.org), (615) 322-8529, llamada sin costo al (800) 640-4636.

### Otros recursos locales y nacionales

- Monroe Carell Jr. Children’s Hospital at Vanderbilt Health Library, Jr. League Family Resource Center (Hospital de Niños Monroe Carell Jr. en la Biblioteca de la Salud de Vanderbilt, Centro de Recursos Familiares Jr. League) [www.vanderbiltchildrens.com/healthlibrary](http://www.vanderbiltchildrens.com/healthlibrary) (615) 936-2558, llamada sin costo al (800) 288-0391
- Genetics Clinic (Clínica de Genética) [www.vanderbiltchildrens.com/interior.php?mid=178](http://www.vanderbiltchildrens.com/interior.php?mid=178) (615) 322-7601
- Pediatric Neurology Clinics (Clínicas de Neurología Pediátrica) [www.vanderbiltchildrens.com/interior.php?mid=595](http://www.vanderbiltchildrens.com/interior.php?mid=595), (615) 936-5536
- Angelman Syndrome Foundation (Fundación del Síndrome de Angelman) [www.angelman.org](http://www.angelman.org), (800) 432-6435
- Foundation for Angelman Syndrome Therapeutics (Fundación para Terapias del Síndrome de Angelman) [www.cureangelman.org](http://www.cureangelman.org), (866) 783-0078
- Autism Society of America (Sociedad de Autismo de América) [www.autism-society.org](http://www.autism-society.org)
- Autism Tennessee (Sociedad de Autismo de Tennessee) [www.autismtn.org](http://www.autismtn.org)
- Saddle Up! (¡En marcha!) [www.saddleupnashville.org](http://www.saddleupnashville.org), (615) 794-1150
- Tennessee’s Early Intervention System (Sistema de Intervención Temprana de Tennessee) (800) 852-7157
- Tennessee Developmental Disabilities Network (Red de Discapacidades del Desarrollo de Tennessee) [www.tennddnetwork.org](http://www.tennddnetwork.org)
- The Arc US (El Arca, EU) [www.thearc.org](http://www.thearc.org), (301) 565-3842
- The Arc of Tennessee (El Arca de Tennessee) [www.thearctn.org](http://www.thearctn.org), (800) 835-7077, (615) 248-5878. Véanse también las divisiones locales de Tennessee
- Rare Diseases Clinical Research Network (Red de Investigación Clínica de Enfermedades Poco Comunes) <http://rarediseasesnetwork.epi.usf.edu/index.htm>
- National Institute of Neurological Disorders and Stroke (Instituto Nacional de Trastornos Neurológicos y Apoplejía) [www.ninds.nih.gov/disorders/angelman/angelman.htm](http://www.ninds.nih.gov/disorders/angelman/angelman.htm)

### Comuníquese con el Centro Kennedy de Vanderbilt

**Nashville (615) 322-8240**

**Llamada sin costo al (866) 936-VUKC [8852]**

**Web: [www.kc.vanderbilt.edu](http://www.kc.vanderbilt.edu)**

**Email: [kc@vanderbilt.edu](mailto:kc@vanderbilt.edu)**

