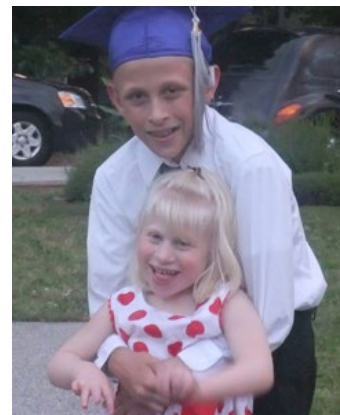


Un vistazo al síndrome de Angelman

El síndrome de Angelman (AS) es una afección genética. Suele ser causado por una mutación en el cromosoma 15. Se caracteriza habitualmente por un importante retraso en el desarrollo o discapacidad intelectual, afecciones del habla y de la marcha y temblor en las extremidades. Las personas con AS también manifiestan diferencias en el comportamiento y suelen reír y sonreír con frecuencia, se muestran fácilmente excitables y a menudo no se comportan de manera acorde al evento. La cabeza suele ser más pequeña y padecen convulsiones.

El síndrome de Angelman ocurre tanto en varones como en mujeres y en todas las razas. Cerca de 1 de cada 12,000 a 20,000 bebés nace con AS.

El nivel de inteligencia, el comportamiento y los problemas médicos de los niños con AS varía mucho.



Conozca a Ally en la página 13

Datos a tener en cuenta en el aula

1. Necesidades médicas y alimentarias

Lo que necesitas saber

La lista de problemas médicos posibles en el AS puede ser amplia. Sin embargo, cada persona suele tener solo algunos de estos inconvenientes. Además, la gravedad de cualquiera de estos problemas médicos varía mucho. Por lo tanto, es importante preguntar a los padres sobre los problemas médicos de su hijo.

Los niños en edad escolar con AS deben consultar a distintos médicos y, a menudo, a especialistas durante el año para controlar sus afecciones.

Muchos niños con AS tienen convulsiones de diferentes tipos. Es muy probable que los niños realicen un tratamiento para las convulsiones.

El comienzo de la pubertad, el desarrollo sexual y la fertilidad se desarrollan de manera normal. Es importante proporcionar la educación sexual adecuada.

Características físicas o síntomas:

No todas las personas con síndrome de Angelman desarrollan todas estas características.

Características constantes: Ocurren en el 100 % de los niños

Retraso en el desarrollo, limitaciones funcionales:

- La capacidad cognitiva real puede ser mayor que lo que indican las pruebas debido al déficit de atención, la hiperactividad y los trastornos del habla y control motriz
- Se diferencia de otras personas con discapacidad intelectual significativa debido a su capacidad de comprender parte del lenguaje.
- La mayoría necesita asistencia para vivir de manera independiente como adultos.

Trastornos del movimiento y el equilibrio:

- Un porcentaje reducido no puede caminar (10 %)
- Los niños con AS que aprenden a caminar a menudo comienzan a hacerlo entre los dos años y medio y los seis años de edad.
- La marcha puede ser errática y rígida.
- Los antebrazos pueden estar flexionados o pronados (con las palmas hacia abajo).
- Se observan temblores en las extremidades.
- Los movimientos pueden ser inestables, torpes, rápidos o erráticos. Tienden a inclinarse o echarse hacia adelante.
- Manifiestan una mayor actividad motriz
- Suelen tener boca ancha y tienden a sacar la lengua y babear

Comportamiento distintivo:

- *Aparente* comportamiento alegre. Este comportamiento puede indicar algo más que alegría, incluido dolor.
- Se excitan fácilmente y sonríen con frecuencia.
- A menudo, hacen movimiento de aleteo o agitan las manos.
- Período de atención corto
- Pueden ocurrir algunos cambios en el comportamiento debido a ciertos medicamentos.

Afección del habla con una cantidad mínima de palabras, o ninguna:

- Las habilidades receptivas y de comunicación no verbal son mayores que las verbales.
- Los dispositivos aumentativos y alternativos (AAC) pueden mejorar la comunicación.

Hallazgos frecuentes: Ocurren en el 80% de los niños

Cabeza pequeña:

Copyright, revisado en mayo de 2020, New England Regional Genetics Network

<https://www.negenetics.org/gemss>

- Generalmente tienen una cabeza pequeña

Convulsiones:

- Las convulsiones generalmente comienzan antes de los 3 años de edad.
- A medida que crecen, la gravedad de las convulsiones es menor pero continúan durante toda la vida.
 - Pueden tener cualquier tipo de convulsión.
 - Es posible que requieran varios medicamentos.
 - Es posible que sea difícil reconocer las convulsiones en comparación con otros movimientos.
 - Electroencefalograma (EEG) anormal

Hallazgos asociados: Ocurren en el 20 a 80 % de los niños

General:

- Babeo, movimiento de masticación/gesticulación con la boca
- Sensibles a las temperaturas externas e internas
- Si hace demasiado calor, pueden estar irritables y más activos. Aumento de temperatura en la piel
- Afecciones en el ciclo de sueño/vigilia y menor necesidad de dormir
- Fascinación por el agua, los elementos crujientes, el papel y el plástico

Comportamientos relacionados con los alimentos:

- Pueden comer elementos que no son comestibles
- Parecen tener un mayor apetito
- El mayor interés en los alimentos puede provocar obesidad.

Problemas de peso:

- Los bebés y los niños pequeños pueden tener problemas de alimentación; a menudo son delgados y tienen poca grasa subcutánea.
 - Esto puede relacionarse con la escasa coordinación oral-motora.
 - Pueden tener reflujo gastroesofágico (GERD).
- Los niños mayores pueden desarrollar obesidad.
 - Puede ocurrir cuando el niño crece, tiene menor movilidad y es menos activo.
 - Procure que se mantengan activos para controlar la obesidad.

Escoliosis:

- Los ejercicios y las actividades para ayudar a prevenir la escoliosis pueden incluirse como parte del plan de terapia física.

Copyright, revisado en mayo de 2020, New England Regional Genetics Network

<https://www.negenetics.org/gemss>

- En algunos casos se emplean terapias alternativas, como la atención quiropráctica, para colaborar en el tratamiento de la escoliosis.

Constipación:

- Puede requerirse un laxante con regularidad.

Hipopigmentación en la piel y los ojos (falta de pigmento/color):

- Sensibilidad al sol, debe utilizar protección solar

Lo que puedes hacer

- Informe todo cambio en la actividad convulsiva evidente a los padres. Siga los protocolos escolares en caso de convulsiones.
- Puede resultar difícil diferenciar la actividad convulsiva de los movimientos involuntarios normales del niño. Si el niño es nuevo en la clase, asegúrese de hablar con los padres sobre la afección motriz y la frecuencia de las convulsiones.
- Asegúrese de que se le realice un chequeo anual al niño en el hogar médico.
- Verifique que tenga las vacunas al día. La mayoría de los niños con AS pueden recibir vacunas con virus vivo. Registre los tipos de vacunas que recibe el niño.
- Aliente el correcto lavado de las manos para evitar la propagación de virus.
- Notifique a los padres sobre cambios en el nivel de energía.
- Esté atento a cualquier cambio en el comportamiento o el estado de ánimo. Notifique a los padres.
- Esté atento a cualquier cambio en el rendimiento académico. Comuníquese con los padres.
- Defienda los apoyos a la comunicación del niño para que pueda comunicarse eficazmente durante el día. Esto puede incluir sistemas o dispositivos aumentativos o alternativos de comunicación.
- Alimentación: Es común que presente reflujo gastroesofágico (GERD). Hable con los padres sobre los alimentos particulares que pueden desencadenar el reflujo y evite esos alimentos. Si el niño tiene más vómitos o reflujo que lo habitual, comuníquese con los padres para poder determinar la causa

2. Apoyos a la educación

Lo que necesitas saber

Copyright, revisado en mayo de 2020, New England Regional Genetics Network

<https://www.negenetics.org/gemss>

Es importante tener EXPECTATIVAS DE APRENDIZAJE ALTAS para los niños que tienen síndrome de Angelman. Aliente el uso del plan de estudios educativo BÁSICO y modifique la manera en que se dicta para satisfacer las necesidades individuales del niño.

Las estrategias y los apoyos educativos personalizados, flexibles y adecuados son clave para el éxito.

Es posible que se subestime la capacidad intelectual debido al menor nivel de habilidades funcionales.

- La evaluación del desarrollo puede resultar difícil debido a problemas relacionados con la atención, la actividad, el habla y la motricidad.
- La evaluación formalizada tiene limitaciones. Asegúrese de que la evaluación conste de observaciones en entornos naturales.

Los niños que tienen AS generalmente tienen fortalezas relativas respecto de las habilidades de razonamiento y las interacciones sociales no verbales.

- Se debe ofrecer un rango completo de programas de capacitación y enriquecimiento.
- Los niños se pueden desempeñar bien en las aulas regulares cuando se les proporcionan los apoyos necesarios para tener éxito.
- El equipo del Programa de Educación Individualizado (IEP) ayudará a determinar qué apoyos y cambios se necesitan.
- La integración con terapias en entornos escolares regulares proporciona grandes oportunidades de aprendizaje.
- Es fundamental que los niños con AS puedan realizar elecciones auténticas en el aula y en la vida.

Ataxia (dificultad para coordinar los movimientos)

- Los niños inestables o que no caminan pueden beneficiarse de los apoyos físicos en el aula.
- Tal vez necesiten apoyos/personas adicionales para ayudarlos con el programa académico y la integración.
- Es posible que los niños que tienen AS con mayor dificultad motriz necesiten espacio adicional y minimizar las obstrucciones para garantizar que estén seguros.
- Terapia física
 - Las sillas adaptables o un apoyo para la postura pueden resultar útiles.
- Terapia ocupacional
 - Puede contribuir con la motricidad fina y la coordinación oral-motora.
 - Es posible que las secuencias les resulten difíciles debido a las afecciones de motricidad fina.

Atención

Copyright, revisado en mayo de 2020, New England Regional Genetics Network

<https://www.negenetics.org/gemss>

- Es posible que presten más atención cuando sientan curiosidad naturalmente.
- El alto nivel de interés indica que el niño está listo para aprender el lenguaje de señas y otras maneras de comunicarse.

Habla y lenguaje

- Los problemas de lenguaje son significativos.
- El uso congruente de 1 o 2 palabras es poco frecuente.
 - Esto se puede deber a:
 - Afecciones motrices (disminución del tono muscular a nivel oral)
 - Estructuras de la boca (lengua que sobresale)
 - Discapacidad intelectual
 - Apraxia del habla (dificultad con la planificación motriz)
- La mayoría se comunica señalando, a través de gestos y con tarjetas de comunicación y dispositivos de AAC.
- Cuando los niños no logran comunicarse, suelen recurrir a acciones como jalar el cabello, dar golpes o morder. Asegúrese de que tengan un sistema de comunicación que cubra sus necesidades. La frustración debido a los problemas de comunicación a menudo es el motivo del comportamiento negativo. Es posible que no necesite un plan de comportamiento sino un sistema de comunicación eficaz.
- La imitación les resulta compleja. Tal vez no sea el mejor método para enseñar habilidades de comunicación y otras relacionadas.
- Es importante tener expectativas altas ya que las habilidades y métodos varían mucho.
 - La comprensión es mayor que la producción.

Lo que puedes hacer

Habla y comunicación

Enseñe estrategias de aprendizaje para la comunicación no verbal.

- Evalúe la posibilidad de utilizar nueva tecnología, computadoras y sistemas de señas manuales (lenguaje de señas americano [ASL], inglés de signos exactos [SEE], etc.), según el grado de motricidad fina. Céntrese en los métodos de comunicación no verbal como el contacto visual, el movimiento físico, señalar y gesticular.

- Cuando comience a utilizar un dispositivo de AAC, realice una sesión de capacitación para aquellos educadores y amigos que participen de manera más activa en la vida del alumno.
- Utilice apoyos para la comunicación aumentativa como tarjetas con imágenes o tarjetas de comunicación.
- La comunicación debe funcionar acompañada del deseo del niño de interactuar con otros en entornos naturales y funcionales como el entorno doméstico, entornos extracurriculares y el aula.
- Asegúrese de que los niños tengan oportunidades de elegir y controlar sus vidas.
- Incorpore en el tratamiento a compañeros con un desarrollo normal para promover la interacción social, así como para proporcionar modelos típicos del lenguaje.
- Si se utilizan varios medios de comunicación, asegúrese de que todos los que trabajen con el niño sepan cuándo utilizar un método en lugar de otro.
- Busque un sistema de comunicación aumentativa y alternativa (AAC) que maximice el nivel de comunicación social recíproca.
- Todas las personas que interactúen con el niño deben tener educación y capacitación sobre cómo fomentar la comunicación recíproca con el dispositivo.
- Cuando comience a utilizar un dispositivo de AAC, realice una sesión de capacitación para aquellos educadores y amigos que participen de manera más activa en la vida del alumno.
- Es importante demostrar cómo se utiliza el dispositivo de AAC y fomentar su uso.
- Continúe con estrategias que mejoren el control verbal para maximizar su potencial al hablar.

Movimiento

- Terapia física, del habla y ocupacional para facilitar la marcha, posturas adecuadas, uso de las manos, necesidades de comunicación, etc.
- Es posible que se necesite ortesis y cirugía para alinear las piernas.
- Tratar la conducta hipermotórica con terapias conductuales a menudo resulta un desafío.
- Asegúrese de que todas las áreas sean seguras y estén libres de obstáculos.

3. Apoyo sensorial y al comportamiento

Copyright, revisado en mayo de 2020, New England Regional Genetics Network

<https://www.negenetics.org/gemss>

Lo que necesitas saber

Social

- Los niños pequeños con AS aprenden a responder a pistas e interacciones personales. Pueden ser muy intuitivos.
- El interés en otras personas permite a los niños expresar un amplio rango de sentimientos y formar vínculos estrechos y amistades verdaderas.
- Pueden participar de actividades familiares y de la clase, tareas domésticas y desarrollar habilidades para la vida diaria.
- Generalmente disfrutan de la recreación, la música y la actividad física.

Hiperactividad

- Todos los niños pequeños con esta afección tienen un cierto grado de hiperactividad.
 - El movimiento constante puede causar golpes y cortes accidentales.
 - Es posible que los niños mayores agarren, pellizquen y muerdan a otros; esto puede estar relacionado con el movimiento involuntario.
- Los apoyos al comportamiento pueden resultar útiles para limitar la conducta menos deseable que resulte socialmente disruptiva y pueda provocar lesiones.
- Algunas conductas pueden *sugerir* una afección del espectro autista. Sin embargo, la interacción social a menudo es bastante buena, y la afección del espectro autista no es un diagnóstico común en los niños con síndrome de Angelman. Algunas de estas conductas pueden incluir:
 - Conductas estereotípicas como alinear los juguetes o realizar movimientos giratorios
 - Movimientos motrices característicos (balanceo, aleteo de las manos)
 - Comportamientos repetitivos y juego con objetos inusuales
 - Intereses sensoriales (lamer/llevarse cosas a la boca/olfatear objetos)
 - Rituales (acumulación de alimentos u objetos, obsesión por ciertos alimentos)
 - Comportamientos relacionados con los alimentos
 - Ingerir elementos no comestibles
 - Parecen tener un mayor apetito
 - El mayor interés en los alimentos puede provocar obesidad.

Lo que puedes hacer

Utilice estrategias de enseñanza adecuadas.

- Asegúrese de que las estrategias de enseñanza que se utilizan sean adecuadas para niños que ya son socialmente activos.

Sea proactivo respecto de los apoyos al comportamiento.

- Converse con los padres sobre la participación de profesionales del comportamiento o la salud mental o el uso de medicamentos según sea necesario.
- Las instrucciones firmes, las reglas y las expectativas claras son útiles.

Muchos niños tienen dificultades para regular sus emociones y comportamiento.

- Esto sucede en especial al tener que afrontar cambios inesperados.
- Explique los cambios previstos.
- Por lo general, los niños logran resultados favorables manteniendo la constancia y las rutinas. Pueden alterarse fácilmente ante una interrupción.
- Prepárelos para los cambios en la rutina.
- Ofrezca un área segura para compartir sus emociones.
- Enseñe y demuestre el uso de las palabras o las imágenes al compartir emociones.
- Enseñe, destaque y refuerce los comportamientos que desea que demuestren.
- Asegúrese de contar con un sistema de comunicación eficaz.

Brinde pistas sociales y asesoramiento.

- Proporcione información y converse sobre las diferencias con los pares de los niños.
- Ayude a desarrollar la confianza y enfóquese en las fortalezas.
- Proporcione refuerzo positivo.
- Enseñe conductas/habilidades sociales adecuadas (por ejemplo, cómo invitar a un amigo a jugar).
- Demuestre cómo reconocer las expresiones faciales, el lenguaje corporal y el estado de ánimo en las otras personas.
- Enseñe de qué manera las estrategias sensoriales y regular el propio cuerpo pueden ser útiles.

Es posible que se necesiten apoyos al comportamiento y al entorno para controlar el peso.

Evalúe la posibilidad de:

- Restringir el acceso a los alimentos en todas las áreas
- Colocar candados en el refrigerador
- Supervisión constante
- Restricción de calorías
- Constancia y organización en las comidas y refrigerios
- Programas que ayuden a enseñar estrategias para controlar el comportamiento y el peso.

4. Actividad física, excursiones y eventos

Lo que necesitas saber

Todo cambio en la rutina puede causar ansiedad, miedo o inquietud. Las multitudes y los ruidos fuertes pueden ser difíciles para algunos niños.

Si vive en Nueva Inglaterra (EE. UU.) y reúne los requisitos, Northeast Passage ofrece programas de recreación terapéutica y deportes adaptados (<http://nepassage.org/>).

Lo que puedes hacer

- Sea proactivo y hable sobre cualquier cambio en la rutina o el entorno con la niña con anticipación.
- Utilice historias sociales e imágenes para ayudarlas a entender el cambio.
- Aliente el uso de su sistema de comunicación para ayudarla a procesar sus inquietudes.

5. Ausencias de la escuela y cansancio

Lo que necesitas saber

Los problemas para dormir son comunes.

- Sonambulismo frecuente
- Dificultad para dormirse o permanecer dormido
- Ciclos de sueño/vigilia irregulares
- Conducta nocturna disruptiva (por ejemplo, períodos de risa)

Copyright, revisado en mayo de 2020, New England Regional Genetics Network

<https://www.negenetics.org/gemss>

- Convulsiones relacionadas al sueño

Lo que puedes hacer

- Analice los patrones de sueño nocturno del niño con los padres y brinde sugerencias sobre estrategias para mejorarlos. Proporcione una rutina constante. Utilice pistas basándose en niños que no tengan AS.
- Observe la temperatura del ambiente y procure reducirla, si es necesario.
- Programe siestas durante el día o descansos por la tarde, si es necesario.
- Algunos niños responden a un cambio de ambiente (por ejemplo, dar una caminata) cuando están cansados.
- La falta de sueño reparador puede contribuir a problemas de comportamiento y berrinches.
- El médico puede analizar:
 - Programas de tratamiento conductual
 - Administración de melatonina
 - Uso de sedantes

6. Planificación de emergencia

Lo que necesitas saber

- Los planes de emergencia se determinarán de manera individual, según los comportamientos y problemas médicos.

Lo que puede hacer

- Es importante mencionar nuevos signos, síntomas o dolores a los padres de la niña.

7. Recursos

Medline Plus Reference

<https://medlineplus.gov/genetics/condition/angelman-syndrome/>

Información accesible para el consumidor sobre la genética humana de la U.S. National Library of Medicine (Biblioteca Nacional de Medicina de los Estados Unidos)

Angelman Syndrome Foundation

<http://www.angelman.org>

Nuestra misión es progresar en la concientización y el tratamiento del síndrome de Angelman a través de la educación y la información, la investigación y el apoyo a las personas con síndrome de Angelman, sus familias y otras partes interesadas. Estamos aquí para darles a todos ellos un motivo para sonreír, con el objetivo final de encontrar una cura.

Nota: Esta versión impresa no incluye la información que se encuentra debajo del botón verde marcado como “Transiciones” en el sitio web. Esas páginas generales pueden estar impresas por separado.

8. Conozca a una niña con síndrome de Angelman

¡Conozca a Ally!

GEMSS quisiera agradecer a Ally y su madre por su generosidad al compartir esta historia con nosotros. Han llenado de vida el sitio gracias a sus pensamientos y sentimientos. ¡Muchas gracias!



A los seis años, Ally tiene una vida divertida y ocupada. Como alumna de kindergarten en Nueva Inglaterra (EE. UU.), le encanta jugar con su hermano y amigos, jugar con sus muñecas y mirar a su princesa favorita, Bella, de La bella y la bestia.

A Ally le gusta su escuela y recientemente la invitaron a su primera fiesta de cumpleaños. Tiene amigos fuera de la escuela y es habitual verla rodeada de ellos, ya sea en un parque infantil o cuando recoge manzanas en el campo. Realmente se conecta con otros niños y ellos saben que sus ganas de verlos son genuinas.

Ally está completamente integrada en su escuela gracias a la implementación de terapias que se intercalan con sus rutinas habituales en clase. Utiliza un dispositivo de comunicación que ha sido una gran herramienta. Su equipo explora continuamente otros dispositivos de comunicación que permitan ampliar su capacidad para expresarse y lograr ser más espontánea y más recíproca. Ally ha progresado en la escuela gracias al apoyo y la dedicación de su equipo.

El hermano mayor de Ally, Josh, ayuda a programar el dispositivo de comunicación de Ally, le da la mano cuando caminan y juega con ella. Pero Ally no tiene ventaja: Josh se asegura de seguir las reglas de cada juego.

A Ally le diagnosticaron el síndrome de Angelman a los 11 meses de vida luego de manifestar algunas dificultades en la alimentación y, más tarde, al no alcanzar algunos de los hitos del desarrollo. Después de una corta hospitalización, les informaron el diagnóstico. Ally tiene deleción positiva.

La madre de Ally recomienda a otros padres y maestros que recuerden que: “Los niños son niños en primer lugar, no son un diagnóstico. Tienen excelentes habilidades de lenguaje receptivo y comprenden todo lo que se les dice”. Insiste en la importancia de integrarlos totalmente y de utilizar terapias en entornos naturales. Cree que los niños que tienen Angelman progresan al estar con otros niños y aprenden a través de las interacciones sociales reales. También invita a padres y a maestros a “sacar provecho de las fortalezas del niño; comenzar jugando y utilizar sus fortalezas”.

Copyright, revisado en mayo de 2020, New England Regional Genetics Network

<https://www.negenetics.org/gemss>