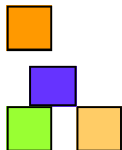


ATTEM

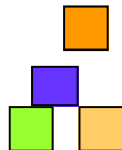
Asociación para el Tratamiento de Personas
con Alteraciones del Desarrollo

PERIS BRELL 66
VALENCIA 46022

Teléfono: 963559222
Fax: 9637224136
Correo: attem@telefonica.net



EJEMPLAR GRATUITO
PROHIBIDA SU VENTA



ATTEM



Asociación para el Tratamiento de Personas con Alteraciones del Desarrollo

C/ PERIS BRELL 66 VALENCIA 46022

Monográfico N° 6 Abril—2004



**Síndrome de
Angelman**

¿Quiénes Somos ?



ATTEM (Equipo de Padres y Profesionales para el Desarrollo de las personas con TGD) es una Asociación de carácter provincial compuesto por padres , profesionales y personas motivados por la problemática y la atención psico-educativa de personas con Trastornos Profundos del Desarrollo.

Trabajamos en el diagnóstico, tratamiento e investigación de los Trastornos Profundos del Desarrollo, contribuyendo así de una manera significativa a una mejor calidad de vida de los individuos con estos trastornos, de su familia y de la sociedad en general.

Constituimos un equipo de profesionales motivados a la atención integral de la mayor cantidad posible de individuos con Trastornos Profundos del Desarrollo, apoyándonos más en sus potencialidades que en sus limitaciones, sin distinción de clase social, raza o severidad de su condición.

Objetivo principal:

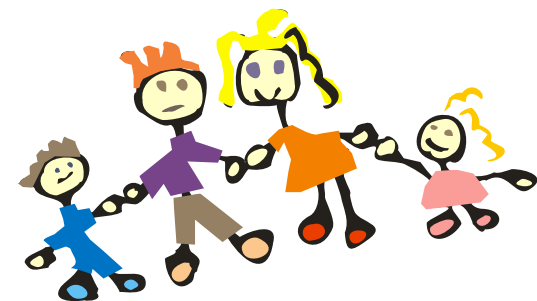
Atender la mayor cantidad de personas con Trastornos Profundos del Desarrollo que nos sea posible, sin ningún límite de edad ni condición socioeconómica, apoyándonos más en sus posibilidades que en sus limitaciones.

Alicia Marco Latorre
Directora ATTEM



PUBLICACIONES ATTEM

- 1- ¿QUE SON LOS TRASTORNOS GENERALIZADOS DEL DESARROLLO?
- 2- EL SINDROME DE ASPERGER
- 3- EL SINDROME DEL X-FRAGIL
- 4-EL SINDROME DE RETT
- 5-EL TDA-H
- 6-EL SINDROME DE ANGELMAN



SUGERENCIAS PARA PADRES

- *Los comportamientos hipermotóricos no responden a las terapias conductuales, por lo que la familia se ha de adaptar y proveer de un ambiente seguro al niño*
- *La modificación de conductas incorrectas de tipo social o autolesivas son efectivas*
- *El retraso mental precisa de programas educacionales, los pacientes se benefician de terapia física y la terapia ocupacional puede mejorar el movimiento motor fino y el control oral-motor.*
- *Sillas especiales pueden necesitarse para pacientes muy atáxicos*
- *Dado que hay incapacidad para la comunicación oral se insistirá en métodos de comunicación no verbal*
- *Los problemas de alimentación debidos a una succión débil o incoordinada, se solucionan con tetinas especiales*
- *El estrabismo es común y puede requerir corrección quirúrgica*
Los problemas ortopédicos se han de controlar y a veces requieren una solución quirúrgica



¿QUE ES EL SINDROME DE ANGELMAN?

El Síndrome de Angelman es un desorden neurológico asociado a:

- *Retraso mental severo*
 - *Afectación severa del habla*
 - *Ataxia y/o temblores de las extremidades*
- Un fenotipo conductual con un aspecto feliz que incluye carcajadas frecuentes, sonrisa y excitabilidad. La microcefalia y las convulsiones son comunes.*

Esto es una lista de especificidades comunes de comportamiento y características del síndrome de Angelman.

- *Necesidad de contacto*

LISTADO DE SEÑALES

- *Se distraen fácilmente*
- *Comen de forma autónoma*
- *Aprecian las fotos y los videos suyos y de su familia*
- *Les gusta reflejarse en los espejos y en el agua*
- *Les gusta nadar y jugar en el agua*
- *Están dotados de buen sentido del humor*



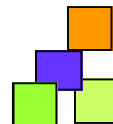
- Pueden aprender un lenguaje de signos modificado, utilizando una comunicación por medio de imágenes.
 - Poseen buena memoria para los rostros y los lugares
 - Tienen el sentido del tacto mas desarrollado
- Es muy sociable y positivo

OTRAS CARACTERISTICAS SON:

- Retraso mental importante
- Ausencia de palabra
- Desorden del equilibrio y de la motricidad (rigidez, movimientos bruscos, inestabilidad)
- A la edad de 3 años la cabeza sigue siendo pequeña
- Felices comportamiento sonriente
- Prension anormal (alrededor de dos años)
- La parte posterior de la cabeza algo achatada
- Dientes pequeños y separados
- Estrabismo
- Piel, cabellos y ojos claros
- Piernas espaciadas, con pies planos y girados hacia el exterior.
- Extremidades pequeñas, talla pequeña

- Conocer el desarrollo normal y el principio de **funcionalidad**
- Diseñar un **entorno cálido**, positivo y empático
- Partir de sus **intereses**, aprovechar las preferencias
- Trabajar en **situaciones naturales**, cotidianas
- Utilizar la **enseñanza estructurada**, en un **entorno comprensible y predecible**
- Secuenciar objetivos**, alternándolos en función de la dificultad
- Utilizar **apoyos visuales** (fotografías, pictogramas...) para desarrollar su capacidad metarrepresentacional
- Utilizar el modelado o **ayuda física**
- Tan pronto como sea posible se ha de establecer una intervención para:

- Modificar patrones de conducta: sobre actividad, inquietud motora...
 - Establecer sistemas de comunicación: signos, bimodal, SAC.
 - Control de los problemas de sueño
 - Programas de Habilidades Sociales
- Mejorar las capacidades cognitivas: libros apropiados para la edad, juguetes y música aunque parezca que la niña no le presta atención el niño.



PRINCIPIOS GENERALES DE INTERVENCIÓN

- Apoyar, explicar e **informar** con detenimiento y de forma realista la naturaleza del trastorno, para comprender y aceptar mejor sus manifestaciones sintomáticas
- Hacer una **individualización** de los objetivos y estrategias terapéuticas
- Establecer una adaptación a **nivel real** en cada una de las áreas
- Procurar convertirnos en **personas de referencia**, significativas y deseables
- Dar oportunidades para una **implicación activa** del niño/a
- Avanzar a partir de sus capacidades, en la **“zona de desarrollo próximo”**



- Sudación excesiva, soportan mal el calor
- Lengua, a menudo, salida y mandíbula prominente
- Salivan y mastican excesivamente
- Problemas de alimentación durante la infancia
- Brazos levantados (como una muñeca)
- Fracaso en la posición de sentado y reptación alrededor de los 6-12 meses

Los siguientes síntomas no son imprescindibles para el diagnóstico del S. Angelman, pero también pueden darse:

FACTORES ASOCIADOS

- Un 80% de los casos presentan curva deficiente del perímetro craneal con evolución a microcefalia
- Occipucio plano, boca grande con dientes separados y protrusión lingual
- Prognatismo
- Piel, cabello y ojos hipo pigmentados en relación a la familia



CAUSAS

Mediante estudio de genética molecular se detecta la pérdida de la contribución materna a la región AS/PWS (locus cromosómico 15q11-q13) que se produce en el 80% de los casos. El resto de pacientes (20%) que presentan criterios clínicos de S. de Angelman pero con pruebas genéticas normales, probablemente presentan una mutación en el gen UBE3A

Según la Fundación del Síndrome de Angelman (ASF) indica que hay miles de casos no reconocidos, no diagnosticados,

DIAGNOSTICO DIFERENCIAL

confundidos con:

- El autismo
- La parálisis cerebral
- Otras enfermedades



TRATAMIENTO

- Aunque es necesario realizar programas individuales en función de la evaluación de cada niño, los siguientes aspectos pueden ser fundamentales en un programa de intervención temprana:
- Ayudar a la familia mediante cursos de **formación**, conferencias, grupos de trabajo, apoyo profesional, grupos de hermanos
- Dar un mayor énfasis en los aspectos **comunicativos**: desarrollar herramientas, ampliar el repertorio de funciones, aumentar la reciprocidad
- Desarrollar aspectos **sociales** como la imitación, atención conjunta, toma de turnos, responsividad social, juego cooperativo...
- Potenciar el desarrollo de habilidades **cognitivas** y académicas (capacidad metarepresentacional, inteligencia sensoriomotriz, habilidades de predisposición para los aprendizajes...)
- Reducir los problemas de **conducta**, intentado sustituirlos por formas adecuadas de comunicación
- Promover su **autonomía** e independencia personal y social
- Flexibilizar tendencias repetitivas
- **Tratamiento farmacológico** por prescripción médica
- Asesoramiento a profesores

