

No está sólo

No hay que hacer este viaje sólo. Hay fuerza en números. Familias, profesionales, voluntarios, directores, y empleados se han juntado para dar fuerza y una voz a sus necesidades y preocupaciones.

La fundación del síndrome de Angelman se dedica a proveer información, oportunidades educativas, y apoyo a las personas que necesitan nuestra ayuda. La fundación consta de grupos regionales y locales que pueden estar cerca de Ud. Trataremos sinceramente de ayudarlo a sobrellevar y comprender esta persona especial que ha afectado su vida.

Una sonrisa exuberante y contagiosa

Ojalá si fuera el momento preciso. Ud. sabe que lo oyen...ojalá si pudieran formar las palabras. Caminar le cuesta trabajo y es desequilibrado, pero su energía les propulsa adelante.

Su vida ha sido tocado por una persona con el síndrome de Angelman

Ud. se ha juntado con miles de personas del mundo interesadas en saber más. ¿Por qué ocurre este síndrome? ¿Cuántas personas están afectadas? ¿Qué sabemos por cierto y cómo podemos enterarnos de más? ¿Adónde vamos para ayuda y apoyo?

La fundación para sabiduría y conexión

La fundación del síndrome de Angelman fue establecida en 1990 para ayudar a contestar estas preguntas y proveer una red de información y recursos nacionales de apoyo. Aquí hay un poco de información básica que puede ayudarlo a empezar su viaje a comprensión.

Lugares en la red donde hay más información sobre el síndrome de Angelman

Angelman Syndrome Foundation (USA)

www.angelman.org

International Angelman Organization

www.asclepius.com/iaso

Canadian Angelman Syndrome Society

www.angelmancanada.org

Angelman Syndrome Support Education Research Trust (UK)

www.angelmanuk.org

Angelman Syndrome Association of Australia

www.angelmansyndrome.org

Angelman Syndrome in Denmark

www.angelman.dk

Por favor, envíeme más información sobre lo siguiente (marque las que le interesen)

- El síndrome de Angelman
- La fundación del síndrome de Angelman
- Para ser socio y beneficios de ser socio
- Reuniones y eventos
- Investigación del síndrome de Angelman
- Donaciones a la fundación del síndrome de Angelman

Nombre _____

Dirección _____

Ciudad _____

Estado/Provincia _____

Código Postal _____

País _____

Número de teléfono _____

Fax _____

Dirección de correo electrónico _____

Dirección de la fundación del síndrome de Angelman

Angelman Syndrome Foundation, Inc.
4255 Westbrook Drive, Suite 219
Aurora, IL 60504

Correo electrónico: info@angelman.org OR fax: 630-978-7408
Número de teléfono: 1-800-432-6435
Internacional: 1-630-978-4245

Los hechos sobre el síndrome de Angelman

¿Qué sabemos?

El síndrome de Angelman ha confundido a la comunidad médica y a los padres de las personas que tienen el síndrome de Angelman (AS) por cientos de años. Inicialmente presumido ser raro, ahora los doctores creen que miles de casos de AS no han sido diagnosticados o han sido diagnosticados incorrectamente como parálisis cerebral, autismo, u otras enfermedades infantiles.

Esperanza por diagnóstico e investigación

El primer rayo de esperanza para el diagnóstico y últimamente el cuidado y el tratamiento del síndrome de Angelman vino a través del trabajo y las investigaciones de Dr. Harry Angelman en 1965. Lo siguiente son características clínicas del síndrome de Angelman

A. Coherente (100%)

- **Retraso en desarrollo**, severo en una manera funcional
- Impedimento del habla, ningún o uso mínimo de palabras; habilidades receptivas y comunicación non-verbal mejor que habilidades verbales
- Impedimento de movimiento o equilibrio, usualmente ataxia de paso y/o movimiento tembloroso de los miembros. Es posible que no aparezca como ataxia plena pero puede ser tambaleante, inestable, torpe, o tener movimientos rápidos y espasmódicos
- Unicidad de comportamiento: cualquier combinación de mucha risa/sonrisa; comportamiento feliz; personalidad que es fácilmente emocionada, frecuentemente, agitando las manos; comportamiento hipermotórico

B. Frecuente (más de 80%)

- Aumento retardado y crecimiento disproporcional en la circunferencia de la cabeza, usualmente resulta en microcefalia (absoluto o relativo) antes de cumplir los dos años. Microcefalia es más obvia en los con 15q11.2q13 supresiones
- Ataques de apoplejía que ocurren antes de cumplir los tres años. La severidad de los ataques disminuye con edad pero el trastorno de los ataques de apoplejía dura por la edad adulta.
- EEG anormal, una pauta de lento-punto ondas grandes. Las cosas anormales del EEG pueden ocurrir en los primeros dos años de edad y pueden preceder características clínicas, y muchas veces no son relacionadas con eventos de los ataques de apoplejía clínicas.

C. Asociado (20-80%)

- Estrabismo
- Piel que es “hipopigmentada.” Pelo y ojos claros en comparación con la familia; es evidente en los casos de supresiones
- Empujando de la lengua; problemas de chupar/tragar
- Reflejos rápidos de los tendones en los pies
- Problemas de comer y/o hipotonia truncal en la niñez
- Brazos doblados, especialmente mientras camina
- Elevados pasos anchos
- Mandíbula prominente

- Mayor sensibilidad a calor
- Boca ancha, mucho espacio entre los dientes
- Problemas de dormir en ciclos anormales con menos necesidad de dormir
- Babeando mucho, una lengua sobresaliente
- Atracción a/y fascinación con el agua; fascinación con cosas crujidas como papeles y plásticos
- Masticando mucho y moviendo la boca excesivamente
- La cabeza en la parte atrás llana
- Occipital ranura
- Comportamientos anormales relacionados con la comida
- Obesidad (con el niño mayor)
- Escoliosis
- Estreñimiento

Hoy, sabemos que el síndrome de Angelman es un trastorno genético causado por función anormal de la gen UBE3A, que está dentro de una región pequeña (q11-q13) de cromosoma #15. Esta región está suprimida de la cromosoma materna en 70% de los individuales con el síndrome de Angelman. Para las otras personas (30%), pruebas genéticas a menudo pueden identificar otras cosas anormales que causan problemas con la función de UBE3A. Algunos individuales de este grupo, sin embargo, todavía tienen estudios genéticos normales del laboratorio. Para estas personas, el diagnóstico es basado exclusivamente en descubrimientos clínicos.

El diagnóstico temprano y la intervención son beneficiosos cuando el síndrome de Angelman es sospechado. El diagnóstico ahora puede ser hecho dentro del primer año después de dar luz. Por esa razón, un doctor familiarizado con el síndrome de Angelman puede ser un recurso importante. La ASF puede proveer ayuda en juntar a familias y profesionales interesados en el síndrome de Angelman

Como la investigación relacionada con el síndrome de Angelman se ha desarrollado, las intervenciones educativas y comportamentales han mostrado ser efectivas en las áreas de comunicación, educación, problemas de dormir, y comportamiento en general. La terapia física y profesional, la intervención de habla y idioma, las modificaciones del comportamiento y el entrenamiento de los padres han probado ser efectivos. Las técnicas en comunicación alternativa/aumentada son muy efectivas en individuales con el síndrome de Angelman puesto que estas personas demuestran una habilidad más receptiva de comunicación que habilidad expresiva.

El síndrome de Angelman afecta igualmente a varones, hembras y todas las razas/etnias. El predominio de AS entre niños y jóvenes es 1/15,000 y se cree que hay entre 1.000 y 5.000 casos en los EEUU y el Canadá.