



ugr

Universidad
de Granada

TRABAJO FIN DE GRADO

Educación Primaria

Mención: Educación Especial

Síndrome de Angelman

AUTOR:

Antonio Extremera Gallego



Con este trabajo quiero dar a conocer uno de los síndromes actuales que sufren muchas personas y que sigue siendo actualmente una enfermedad rara, ya que como veremos no dispone de una cura definitiva. También veremos la relación que tiene el Síndrome de Angelman con otros como por ejemplo el Síndrome de Prader Willi, que como se expone a continuación comparten muchas cosas. Sin embargo, la edad de diagnóstico no ha sido reducida de igual modo en uno como en otro, lo que sí es significativo.

Además, presentaré algunas de las características más comunes de este síndrome y repasaremos un poco la evolución que ha tenido hasta la actualidad desde su descubrimiento gracias a un médico inglés.

Por otro lado trataremos este tema desde un ámbito educativo en el que gracias a diferentes profesionales que luchan diariamente para ayudar a este colectivo, nos permiten obtener diversas formas de actuar en los colegios con estos niños y llevar a cabo actividades para potenciar sus cualidades e intentar hacer de ellos que crezcan como personas y que puedan llevar una vida de los más autónoma, dentro de sus limitaciones. Este punto ha sido en el que más me he centrado debido a que yo como futuro docente deberé de saber cómo actuar si se me presentara un caso como este, y tendría que disponer de recursos suficientes para ayudarle tanto a él o ella como orientando a los padres.

Por último, haré un repaso sobre los tratamientos que existen actualmente para disminuir los síntomas ya que como he dicho no existe una cura definitiva. Además de tratamiento médico, explicaré algunas de las terapias más eficaces para trabajar con estos niños y mejorar su estado de salud.

Palabras claves: Angelman, Prader-Willi, limitaciones, recursos académicos, tratamiento, terapias.

INDICE

1. Introducción.....	4
2. ¿Qué es el Síndrome de Angelman?.....	4
3. Marco teórico.....	4
4. Síndrome de Angelman en la historia.....	5
5. ¿Cómo se diagnostica?.....	6
6. Características.....	8
7. Otra forma de ver el Síndrome de Angelman.....	9
8. Atención temprana y educación.....	10
9. Tratamiento.....	17
10. Terapias.....	18
11. Asociaciones, colaboradores y padrinos.....	19
12. Ayudas para las familias.....	19
13. Conclusiones.....	20
14. Bibliografía.....	21
15. Webgrafía.....	21
16. Anexos.....	22

Introducción

Hoy en día podemos encontrar un gran abanico de recursos y materiales adaptados para los muchos síndromes o trastornos que existen, pero también son muchos de estos síndromes de los que apenas tenemos información suficiente para profundizar en ellos y poder lograr mejorar la vida de los que la padecen.

Uno de los síndromes que no se tiene mucha información actualmente es ``el síndrome de Angelman`` y por eso aun no se tiene una cura o tratamiento adecuado a sus necesidades, ni una base sólida acerca de qué metodologías o estrategias podemos llevar a cabo en los centros educativos hacia estos niños/as. Sin embargo, gracias a algunos profesionales del ámbito sanitario y educativo que nos han ofrecido medios para solventar momentáneamente ambos temas, sabemos cómo actuar ante personas que padecen este síndrome y potenciar, en la medida de lo posible, sus capacidades.

Además de esto, sin la incansable lucha de los padres y las asociaciones en busca de medios para una vida mejor de sus hijos, no se hubiera alcanzado todo lo que se ha logrado hasta el momento, debido al poco interés que muestra la sociedad en la investigación e innovación hacia este colectivo.

Es por este motivo, por lo que quiero centrar mi trabajo fin de grado sobre este tema, ya que pienso que no se deben de dejar a un lado estos temas, tan importantes como otro cualquiera y que se debiera hacer algo más para lograr mejores avances y, sobretodo, mejorar la calidad de vida de aquellos que lo padecen y de sus familiares.

¿Qué es el Síndrome de Angelman?

El síndrome de Angelman es un trastorno genético del neurodesarrollo causado por una deleción o mutación del alelo materno para el gen UBE3A. Este síndrome tiene una incidencia estimada de 1:15000 a 1:30000, afecta tanto a niños como a niñas y sin diferenciarse por etnias o razas.

Marco teórico

Harry Angelman (1915-1986) fue el pediatra inglés que descubrió este síndrome. Se trata de una enfermedad denominada rara. Su descubrimiento fue a causa de trabajar con 3 niños que compartían características similares como, por ejemplo, andar espástico, rigidez o risa excesiva entre otras.

Es por ello, por lo que en un principio a estos niños/as con estas características se les denominó “niños marioneta” (1965). Dos años más tarde, este término pasó a ser “Síndrome de la marioneta feliz” y no fue hasta 1982 con el resurgir del interés por esta enfermedad gracias a Williams y Jaime L. Frías cuando llegó por fin el término “Síndrome de Angelman”, en honor a su descubridor.

Como ya he dicho, este síndrome se produce por una delección o mutación del alelo materno para el gen UBE3A, ubicado en el segmento 15q11-q13 que codifica para una proteína E6-AP de la familia E3 ligasa de ubiquitinas. «La expresión 15q11-q13 es distinta en el alelo paterno y en el materno debido al mecanismo de impronta genómica» J. Artigas-Pallarés, C. Brun-Gasca, E. Gabau-Vila, M. Guitart-Feliubadaló y C. Camprubí-Sánchez. (2005). *Aspectos médicos y conductuales del síndrome de Angelman*. NEUROL, 41 (11), 649-656. Existen dos opciones con este tipo de expresiones y de alelos maternos y paternos debido al mecanismo de impronta genómica; por ello, según deje de expresarse uno u otro, aparecerá el Síndrome de Prader-Willi (SPW), si la delección es en el alelo paterno o el Síndrome de Angelman (SA), si la delección es en el alelo materno.

Por eso se cree que los efectos combinados de la delección de UBE3A materno junto al silenciamiento epigenético celular específico de UBE3A paterno, dan como resultado una pérdida completa de la proteína UBE3A en las neuronas. Esta podría ser la principal causa molecular de este síndrome.

Los distintos mecanismos que pueden provocar alteraciones en el cromosoma materno y con ello provocar SA son los siguientes: (Anexo 1)

- Delección del alelo materno 15q11-q13 (en un 70% de los casos)
- Disomía uniparental de 15q11-q13 de origen paterno (en un 3% de los casos)
- Mutación del gen de UBE3A (en un 6% de los casos)
- Mutación del centro de impronta (1% de los casos)
- Etiología desconocida, con clínica de SA (20% de los casos)

Síndrome de Angelman en la historia

A lo largo de la historia han podido aparecer diferentes personajes que tuvieran el Síndrome de Angelman y que por el desconocimiento del mismo no fueran reconocidos como pacientes de este, sino que quizá fueron sacrificados, como hacían en la

antigüedad con los niños que en un principio eran ``subnormales`` como se les llamaba en esta época o incluso algunos pudieron servir de bufones, que era a lo que los destinaban ya en la edad media.

Un caso histórico en el que quizá un niño con SA fue destinado a servir de bufón lo recoge el gran Diego Velázquez en su cuadro de ``el niño de Vallecas`` en 1635-1645. En él, podemos ver un niño con unas características similares a las que presentan los niños con SA (las características que vienen a continuación) y que está sentado sobre una roca con la pierna derecha extendida mientras juega con una especie de cartas que tiene en las manos.



Además de este cuadro, existen otros cuadros en los que se pintaban a bufones y que quién sabe si alguno de ellos podría también ser un Síndrome de Angelman.

No hay que olvidar que el descubrimiento de este síndrome estuvo provocado por un cuadro, en concreto el titulado ``Niño con una marioneta`` en el museo de Castelvecchio, en Verona. Digo provocado por un cuadro porque a su descubridor, Harry Angelman le surgió la idea de escribir un artículo sobre él ya que le recordaba a los 3 niños con los que comenzó a trabajar, debido a la cara risueña y el hecho de que el trío de niños tuvieran movimientos torpes. (Anexo 2)

No hay que olvidar que el descubrimiento de este síndrome estuvo provocado por un cuadro, en concreto el titulado ``Niño con una marioneta`` en el museo de Castelvecchio, en Verona. Digo provocado por un cuadro porque a su descubridor, Harry Angelman le surgió la idea de escribir un artículo sobre él ya que le recordaba a los 3 niños con los que comenzó a trabajar, debido a la cara risueña y el hecho de que el trío de niños tuvieran movimientos torpes. (Anexo 2)

¿Cómo se diagnostica el Síndrome de Angelman?

El Síndrome de Angelman es difícil de diagnosticar en los primeros meses de vida, debido a que los recién nacidos tienen un fenotipo normal. Los electroencefalogramas (EEG) no muestran anomalías patognomónicas, aunque si algunas alteraciones sugestivas que podrían ayudar al diagnóstico precoz. Algunas de las alteraciones se pueden notar a partir de los 6 meses, aunque no es hasta después del primer año cuando se comienzan a observar algunas características típicas de este síndrome. Aún con estas, si se pueden dar una serie de características orientativas en los EEG a partir de los 4 meses y que puede ponernos en alerta sobre un posible caso de SA. Los patrones que se presentan tanto en la vigilia como en el sueño son:

- Actividad rítmica 4-6 Hz generalizada, persistente, que no es influenciada por el cerrar de ojos (esto puede ayudar en el diagnóstico diferencial con otros síndromes donde esto produce bloqueo de la actividad)
- Actividad delta rítmica de 2-3 Hz que es más evidente en las regiones anteriores con presencia de espigas y ondas agudas en el periodo interictal. Espigas multifocales de moderada amplitud aparecen durante la actividad epileptiforme. Predomina una actividad lenta generalizada.
- Espigas y ondas agudas mezcladas con componentes de 3-4 Hz con una amplitud sobre los 200 μ v, provenientes en su mayoría de áreas posteriores y desencadenadas por el cerrar de ojos.

El Comité Científico y de Investigación de la Fundación del Síndrome de Angelman de EEUU publicó en 1995 los criterios diagnósticos de esta enfermedad. Estos criterios recogen características clínicas, de desarrollo y exámenes complementarios, (ANEXO 3, 4, 5)

A pesar de estas características que pueden indicar que tengan el síndrome, no se puede diagnosticar con certeza el SA, según la Angelman Syndrome Foundation de EEUU (1997), hasta una media de entre 3 a 7 años.

El diagnóstico del SA puede confirmarse por el diagnóstico de laboratorio y por un cuadro clínico. En torno a un 80% de los casos se puede detectar con el diagnóstico de laboratorio, ya que el diagnóstico genético es el medio más exacto para ello y el restante 20% se podría diagnosticar exclusivamente por las características clínicas del síndrome, como por ejemplo problemas de succión y deglución, lengua prominente, dientes separados, crisis febriles, etc.

A pesar de la dificultad de lograr un diagnóstico precoz de este síndrome, desde 1998 hasta la actualidad se ha bajado su edad de diagnóstico desde los 63 meses hasta los 53.6. No son unas cifras muy significativas, porque aún sigue siendo una enfermedad desconocida y en la que se invierte poco en su estudio para mejorar la vida de los que la padecen, algo muy distinto a como ha pasado por ejemplo con el síndrome de X Frágil, en la que en los últimos 15 años si ha bajado mucho su edad de diagnóstico.

Características

Las características que permiten diferenciar este síndrome de otros están divididas en varios puntos; es decir en características biomédicas, psicológicas, cognitivas (especialmente de lenguaje y habla) y por último conductuales. No todos los que padecen esta enfermedad comparten las mismas características, ni todos tienen el mismo grado, por lo que habrá niños o niñas con el síndrome más severo y contarán con un mayor número de estas que los que tengan el síndrome menos severo.

Las principales **características biomédicas** son aquellas en las que por el componente genético les provocan que:

- Tengan un cabello, piel y ojos hipopigmentados en relación a la familia.
- En algunas ocasiones pueden llegar a tener el nervio óptico atrofiado, estrabismo o incluso la presencia de manchas de Brushfields en la zona periférica del iris. Estas manchas son unas pequeñas decoloraciones grisáceas o blanquecinas localizadas en la parte del iris del ojo y como consecuencia de un exceso de acumulación del tejido conectivo.
- Una curva deficiente del perímetro craneal, con una evolución a microcefalia en un alto porcentaje de los casos.
- Occipucio plano.
- Boca grande con los dientes separados y anchos o una protrusión lingual o prognatismo.

Las principales **características psicológicas** son aquellas que afectan a nivel cognitivo y son las siguientes:

- Bruxismo o autoagresión en situaciones de frustración.
- Un mayor nivel de comunicación comprensiva.
- Ausencia de comunicación expresiva.
- En el contacto interpersonal puede haber alborotos en su comportamiento.
- Interés por establecer relaciones con los demás y buena actitud social.
- Estereotipias de manos, como el aleteo o la deambulación de las mismas.
- Necesidad del contacto físico.
- Frecuentemente quedan fascinados por el plástico y el agua, e incluso por las fotografías, dibujos o globos.

Las principales **características cognitivas** de habla y de lenguaje son las siguientes:

- Ausencia de lenguaje oral.
- La mayoría de los que la tienen no logran superar las habilidades mínimas para disponer de una autonomía personal, por lo que dependerán de alguien constantemente.
- Un retraso mental, ya sea leve o severo.
- Dificultad en apuntar o señalar algo con el dedo.
- Conductas lingüísticas preverbales alteradas, por lo que no suelen hacer gestos naturales ni juegos verbales.

Por último, las **características conductuales** más propias de ellos/as son las siguientes:

- Normalmente tienen un aspecto feliz y son muy afectuosos.
- Salivación o masticación excesiva.
- Golpeo o aleteo de manos.
- Se les provoca la sonrisa de forma muy fácil y carcajadas a veces no acordes con la estimulación dada.
- Hiperactividad en algunos casos, con una escasa capacidad de atención.

Otra forma de ver el síndrome de Angelman

Tras ver las características que presenta el síndrome podemos pensar que se trata de una enfermedad en la que los niños o niñas tendrán que estar sufriendo diariamente y sus familiares con ellos, pero no saben que a pesar de la enfermedad, los niños siguen siendo niños y pueden divertirse y ser felices como el resto.

Dopey, uno de los siete enanitos de Blancanieves nos ayudará a ver el síndrome desde otra perspectiva y nos dará una visión más amena acerca de estos niños/as.



Como vemos en las imágenes, Dopey tiene un aspecto feliz, una sonrisa amplia y puede ser abrumadoramente cariñoso. También tiene unos ojos azules, cabeza pequeña, en algunas ocasiones presenta un estrabismo intermitente, su nariz es grande y su mentón prominente. Estas características son semejantes a las del Síndrome de Angelman, pero además de estas Dopey no habla, pero tiene una muy buena comprensión del lenguaje y se muestra impaciente para comunicarse, tiene una marcha trepidante y una tendencia a flexionar los codos o aletear las orejas cuando está contento. En el caso de los niños con SA en lugar de aletear las orejas, aletean las manos, pero la similitud sigue siendo aun mayor ya que cuando Dopey se lava las manos se sumerge totalmente en la bañera, y a los niños con SA les fascina el agua, como vimos en las características psicológicas. Por último, Dopey tiene ocasionalmente sacudidas y temblores ocasionados por las emociones.

Como hemos podido comprobar, seguramente no habríamos relacionado a un ser de dibujos animados, que tanto gusta a la sociedad por su afinidad con los demás con el Síndrome de Angelman, y comparten bastantes características entre ambos. Esto significa que el trato que se le debe dar a los que tienen esta enfermedad no ha de ser discriminatorio, sino un trato igualitario, ya que se pueden compartir buenos momentos con estos niños/as al igual que con el gran Dopey.

Atención temprana y educación

Como hemos hablado anteriormente, la atención temprana es uno de los factores más importantes para poder empezar a plantearse otras cuestiones, como es el caso de la educación de estos niños/as.

Para hablar un poco sobre la comunicación y cómo enseñar a los niños distintas formas de conseguirla seguiremos las indicaciones que nos dio Natalia Cabré Barreras, que es la logopeda en la escuela de Educación Especial Delta Espiga, en Villafranca del Penedés (Barcelona).

Uno de los principales problemas que tienen está centrado en la capacidad lingüística, es decir, en la forma de comunicarse, ya que hay algunos que pueden llegar a conseguir decir algunas palabras (agua, papá, mamá) y habrá otros más severos que no puedan llegar al mismo nivel. Es aquí donde nosotros como profesionales debemos intervenir en su aprendizaje a través de diferentes métodos que veremos a continuación.

Para ello, hay que plantearse diversas situaciones en las que se les pueda estimular la capacidad del lenguaje de una forma lúdica, ya que esto es algo fundamental para ellos/ellas y también en la que puedan participar las familias en su elaboración. Hay que partir de que, al igual que los niños sin problemas son estimulados en cualquier lugar para que aprendan a comunicarse, los niños con problemas, como es el caso de los niños con Síndrome de Angelman, también debemos estimular su sistema de comunicación en cualquier lugar, ya sea cambiando el pañal, en el parque o el salón viendo la televisión.

Algo que no podemos olvidar es que todos los niños tienen la necesidad de comunicarse y todos tienen también la capacidad para ello, aunque en algunos casos haya que ayudarles para conseguirlo; es decir, habrá niños a los que les baste la comunicación oral como es el caso de los niños sin problemas, pero habrá otros que necesiten que con un simple llanto, un gesto o un movimiento que haga podamos entender que está pidiéndonos algo y esto es muy difícil de entender, a no ser que se tenga un contacto habitual con el niño y se puedan descifrar los códigos que usan.

Es por esto, por lo que haremos uso de los sistemas de comunicación alternativos o aumentativos. Estos sistemas nos permiten que podamos llevar la comunicación a través de gestos, pictogramas, señas etc, de una forma en la que se pueda entender mejor entre los niños y los mayores. Estos sistemas también permiten que se pueda lograr el acceso al currículo, aunque para ello habrá que adaptar todos los procesos a través del mismo sistema comunicativo y favorecerle incluso la evaluación a través del mismo.

Tamarit definió en 1990 los sistemas aumentativos y alternativos de comunicación como un conjunto estructurado de códigos no vocales, con o sin soporte físico, los cuales mediante procesos específicos de instrucción, sirven para realizar actos comunicativos (funcionales, espontáneos y generalizados) por sí solos, juntamente con códigos vocales o como soporte de los mismos.

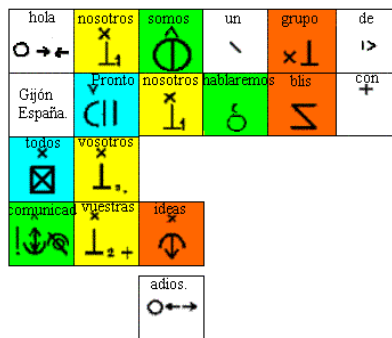
Hablamos mucho de comunicación alternativa y aumentativa, pero ¿Qué son cada una de ellas? ¿Qué entendemos por alternativas y aumentativas? Bien, pues por alternativa entendemos cualquier forma de comunicación distinta al habla para personas que no tienen la posibilidad de hablar; y por aumentativa entendemos una comunicación de apoyo o ayuda para personas que tienen un habla poco comprensible.

Ya sea con la comunicación alternativa o la comunicación aumentativa habrá que llevarla a cabo a través de diferentes sistemas de comunicación, es decir, diferentes medios como tableros en los que aparecerán distintos pictogramas y que permiten a los niños que puedan expresarse. Algunos de los más habituales son el SPC, LSP (se tiene que comprar), PIC, ARASAAC (se pueden descargar) y otros mucho más abstractos como el BLIIS y el REEBOK, en los que el interlocutor también tiene que conocer el sistema y es más difícil de manejar.



ARASAAC

SPC



BLIIS



La forma de darles el sistema ARASAAC por ejemplo y enseñarles lo que significa cada uno de los pictogramas que aparecen sería señalar con su dedo un dibujo e inmediatamente darles lo que el dibujo indica. De esta forma, los niños relacionan y comprenden que cuando quieren lo que el pictograma tiene, al señalarlo, lo demandan y esto, poco a poco, hace que se vaya creando el sistema comunicativo aumentativo y alternativo.

En caso de que los niños tengan muchos problemas motores, el sistema de comunicación que se usaría sería a través de un tablero ortográfico, en el que se va indicando con la mirada, aunque la gran mayoría de niños con Angelman no necesitan estos sistemas porque pueden señalar con el dedo.

Además de estos sistemas de comunicación, existe otro tipo de sistemas como son las ayudas técnicas. Entre ellas podemos destacar el STEP BY STEP que tiene capacidad para cinco niveles, es decir, para utilizar cinco frases, o el THE GRID 2, que es un sistema que se lleva a cabo a través del ordenador.

Un aspecto muy importante es la elección del primer vocabulario que se debe enseñar. Este será elegido en función de las necesidades, intereses y deseos de cada niño, por eso también vemos algunas diferencias entre los niños que tienen SA. Algo fundamental en este sentido es que debemos partir de las habilidades comunicativas existentes y, a partir de ahí, proporcionarle más y no cambiar las que tienen; es decir, si un niño con SA se toca la boca y quiere comunicar que tiene sed no debemos cambiarle ese sistema y decirle que para pedir agua, porque tiene sed, tiene que coger el vaso.

También, para potenciar los sistemas de comunicación que hemos visto, se llevarán a cabo diferentes estrategias, como, por ejemplo, colocar objetos que les gusten en un lugar estratégico de la habitación, de modo que tengan que comunicarse para conseguirlo. Por ejemplo, colocar en lo alto de un mueble un coche rojo que sepamos que le gusta y que lo va a pedir en breve, y cuando lo quiera en lugar de señalar el coche tenga que coger el sistema ARASAAC y señale en él el coche rojo.

Otra estrategia que nos comentó Natalia fue que siempre, y es muy importante, le demos nombre a los objetos, es decir, si le enseñamos en una mano un coche y en la otra una pelota no le digamos que elijan entre uno de los dos, sino que elijan entre el coche o entre la pelota. Esto hace que su vocabulario también se vea incrementado en cierto modo.

Además de Natalia Cabré, la Doctora en psicología y especialista en perturbaciones del lenguaje y la audición, Doña Carmen Brun Gasca nos dio algunas pautas que son importantes. Antes de continuar, decir que Carmen es coautora junto a la Dra. Gabau y el Dr. Artigas del libro *``Síndrome de Angelman: del gen a la conducta``*.

Llegado a este punto, deberíamos plantearnos porqué hay algunos niños que consiguen ciertos objetivos y otros no. Para ello Carmen dice que influyen los siguientes puntos:

- Nivel y perfil cognitivo.
- Fenotipo conductual.
- Evolución en la edad adulta.

- Impacto familiar.

Con respecto al nivel cognitivo, influye el mecanismo que ha provocado la mutación del gen, ya que si es producido por una deleción es sinónimo de que hay una mayor afectación que si hubiera una desonomía parental, ya que incluso con la disonomía uniparental puede darse el caso de que puedan llegar a hablar o escribir con ciertas dificultades, aunque nunca llegar a ser completamente autónomos, mientras que con la deleción el nivel cognitivo no superará los 3 años.

Hay que recordar, que los estudios realizados hasta el momento han sido recogiendo datos actuales y puede que en un futuro, cuando haya más información con respecto al SA, los estudios varíen a los actuales.

Para que nos hagamos una idea de que su capacidad de comprensión está mucho mejor que su capacidad expresiva, Carmen nos pone un ejemplo de una madre que cuenta que a su niño con SA le gustaba mucho la coca-cola y era oír la palabra coca-cola y empezaba a ponerse nervioso, inquieto... por lo que la familia decidió llamar a la coca-cola la ``innombrable``. A los dos días, el niño ya relacionaba que la palabra ``innombrable`` era la coca-cola, lo que demuestra que comprendía perfectamente la situación, aunque no pudiera expresarlo.

Hay otro estudio, en el que indica que la risa excesiva, que ya hemos hablado que forma parte de las características más comunes de los SA, es debida o, mejor dicho, provocada con más frecuencia cuando están en contacto con los adultos. Además, los ataques de risa pueden ser provocados por cualquier cosa, desde que alguien tosa, se confunda un momento o incluso si se caen ellos mismos. En este caso, en lugar de sentir dolor puede darle el ataque de risa. Es por eso por lo que se piensa que al igual que en el SPW, que la percepción del dolor está alterada, pueda ocurrir en el caso del SA, ya que comparten ciertas características genéticas.

El último punto en el que hizo mucho hincapié fue trabajar la autonomía, ya que forma parte de la educación que han de aprender y puede conseguir objetivos muy buenos, para ellos y para las familias. Según un estudio realizado en adultos con SA se obtienen los siguientes resultados:

- 70% pueden andar.
- 70% son capaces de comer solos (aunque otros estudios dan otros datos).

- 53-73% controlan los esfínteres de día y del 11-15% de noche.
- 60% realizan tareas domésticas sencillas.
- 50% se visten sin ayuda.

El hecho de que unos estudios varíen con otros puede influir por el lugar donde se han realizado y el tipo de familias a las que se ha realizado. También el nivel de compromiso que se tiene en la educación de los mismos y las posibilidades económicas de cada familia.

En relación con la potenciación de todas las actividades sobre tareas autónomas, comentaremos algunas de las actividades que nos mostró Mireia Solé, que también es logopeda y maestra de educación especial en la Escuela de Educación Especial Delta-Espiga, en Villafranca del Penedés (Barcelona). Mireia nos enseñó diferentes tareas que veremos a continuación, pero hizo mucho hincapié en que es preferible proporcionarle pocas tareas y que sepamos que las van a cumplir y adquirir, a muchas tareas y que no le den ningún beneficio, ya que será incapaz de llevarlas a cabo todas, por lo que su resultado sería nulo e incluso empeoraría su motivación, al verse incapaz de solventar lo que se le plantea.

A continuación veremos las principales tareas que dio para trabajar la autonomía:

1. Poner la mesa

Para ello se le dan al niño o niña los materiales que necesita y se le pone delante de la mesa una plantilla donde se sitúa el plato, la cuchara, el vaso... Después, el niño/a tiene que ir colocando los objetos sobre la plantilla ordenadamente. Tras hacerlo la primera vez con la plantilla han de hacerlo de nuevo, pero esta vez sin plantilla. De esta forma, se va creando el hábito de dónde se sitúa cada cosa y lo van adquiriendo.



2. Juego simbólico

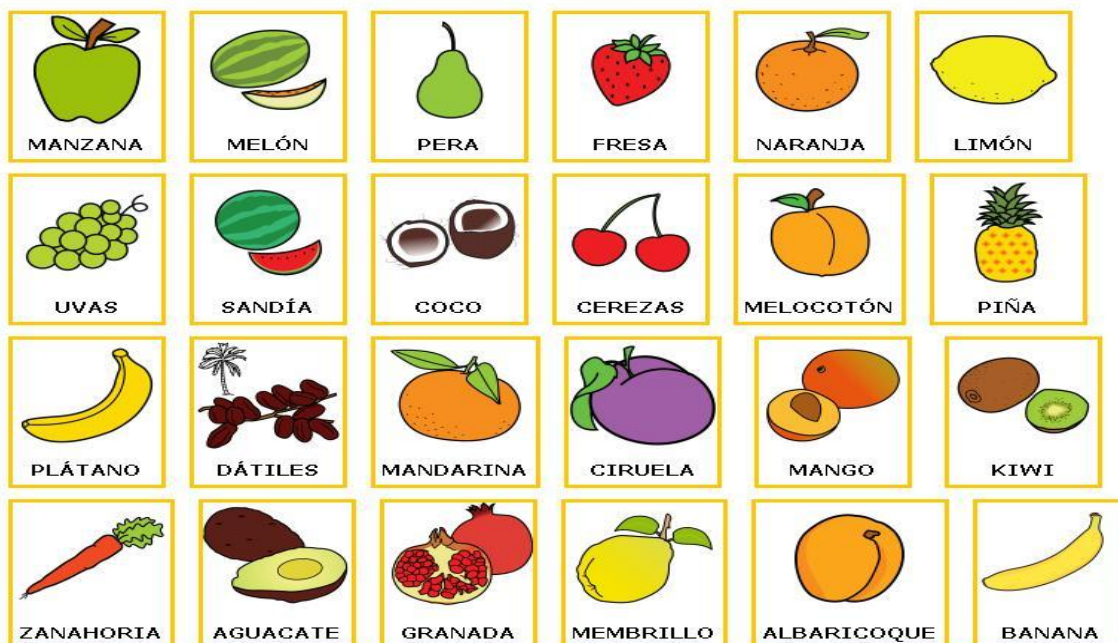
Con este juego simbólico se consigue que el niño o niña aprenda los alimentos y los números a través de la simulación de un mercado. Con este juego se puede trabajar con dos niños a la vez o con el adulto que lo acompañe, con lo que además de conocer los alimentos y los números se está trabajando la interacción con los demás y los hábitos sociales.

Se le da una cesta al niño/a y se le pide que compre una serie de alimentos. Después se le van haciendo preguntas como veremos a continuación, para que a través de los sistemas de comunicación elijan el alimento y el número de unidades que necesita.

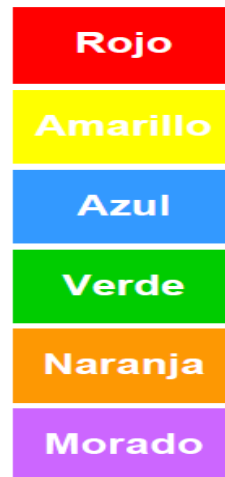
Algunas preguntas que se le pueden hacer:

- ¿Qué quieres fruta o pescado?
- ¿Qué fruta quieres? ¿Qué pescado quieres?
- ¿Cuántos necesitas?
- ¿De qué color son?

Para dialogar con ellos, haremos uso de los siguientes sistemas de comunicación:



1	uno	6	seis
2	dos	7	siete
3	tres	8	ocho
4	cuatro	9	nueve
5	cinco	10	diez



El hecho de trabajar con este tipo de tareas trae muy buenos resultados, ya que les permite tener cierta autonomía y una mejora en sus capacidades, pero no hay que olvidar que llegar a este punto y conseguir superar este tipo de tareas supone un largo, constante y diario trabajo por parte de la familia y de los profesionales del colegio donde se lleven a cabo. Hay veces que se deja pasar una actividad porque se puede pensar que nunca llegará a conseguirla, lo que es un gran error, ya que puede darse el caso de que quizá en este momento no lo logre y que dentro de 2 meses, 1 año ó 10 años pueda superarlo, por eso no hay que desistir nunca y mostrar mucho empeño siempre en ofrecerle todos los medios para que vayan superando pequeñas metas.

Tratamiento

A día de hoy, aún no existe una cura definitiva para este tipo de enfermedades, aunque parece que se están obteniendo buenos resultados en algunos estudios realizados en EEUU. Lo que sí hay, son algunos fármacos que ayudan a mejorar la calidad de vida y reducir, eliminar y controlar ciertos síntomas, como por ejemplo el uso de anticonvulsionantes para las crisis epilépticas, o algunos medicamentos para inducirle el sueño ya que estos niños/as duermen en torno a unas 5 horas diarias. A nivel quirúrgico, las principales intervenciones que se llevan a cabo son kinesiológicas y fonoaudiológicas, y en algunos casos extremos intervenciones quirúrgicas para el tratamiento de la escoliosis, aunque se suele intentar con más frecuencia el uso de los corsés.

Además de estos tratamientos farmacológicos, existen otros métodos como explicaré a continuación.

Terapias

En la actualidad son varias las terapias que se emplean para trabajar con los niños/as que sufren esta enfermedad. No todas pueden provocar efectos positivos en ellos, ya que habrá veces en que las terapias no tengan ningún efecto, otras veces el efecto sea a través de unas u otras, y otras veces los efectos pueden ser con todas, aunque raramente ocurre esto. Algunas de ellas son las siguientes:

- Terapias asistidas por animales: al igual que se están empezando a usar las terapias de perros o gatos para niños autistas, se ha encontrado un efecto terapéutico en el uso de animales como son el delfín, el caballo y todos los animales domésticos para los niños/as que tengan el Síndrome de Angelman. Con el uso del delfín por ejemplo, al tener a los niños/as en contacto con ellos e interactuar jugando, provoca que se disminuya el dolor o que mejore la circulación sanguínea entre otras cosas, y esto es debido a que se produce un cambio en las ondas cerebrales y que provoca una armonización de los dos hemisferios, lo que repercute directamente en el bienestar y la relajación de quien la practica, y es similar a la meditación que puede realizar cualquier persona.
- Musicoterapia: como es bien sabido ya, la música tiene infinidad de beneficios curativos para trastornos como puede ser la depresión, la ansiedad, los TDAH..., pero también para trabajar el Síndrome de Angelman. Los efectos de esta son, entre otros muchos, mejorar el estado emocional de las personas, calmar el sistema nervioso, lo que hace que tengan menos movimiento incontrolable de las extremidades o mejorar las relaciones interpersonales con los demás.
- Terapia por inyección de toxina botulínica: el uso de esta terapia está dirigida principalmente a aquellos en los que tienen movimientos incontrolables y pueden provocar algún daño mayor. Para ello se le aplica la toxina botulínica, más conocida como ``bótox`` y que su función es la de bloquear la acetilcolina, que es un trasmisor químico que se encuentra en los impulsos nerviosos. Estas toxinas lo que hacen es que bloquean los impulsos nerviosos y como consecuencia se contiene el músculo hiperactivo. Es importante saber que su efecto se produce a partir del segundo día de ser puesto y que tiene una duración aproximada de unos seis meses.

Asociaciones, colaboradores y padrinos

Son muchas las asociaciones que actualmente están distribuidas por todo el mundo y que buscan una mejora en la vida de los que padecen de este trastorno. Algunas de las asociaciones más importantes a nivel internacional son las siguientes:

- Casa Angelman (Argentina)
- Angelman Verein Österreich (Alemania)
- Nina Foundation (Países Bajos)
- Or.S.A (Italia)
- ASA (España)

Esta última será en la que mayor hincapié haré, ya que es la que nos tiene que servir como referencia por ser la más cercana. Su magnitud ha hecho posible que disponga de una numerosa serie de colaboradores, que hace que crezca cada día más para conseguir sus objetivos. Algunos de los colaboradores son los siguientes:

- El Institut de Psicologia de la Salut, s.l.p. (Barcelona)
- Asociación Equitación como Terapia (Madrid)
- Centro MITAI
- La Caixa

Además de los colaboradores mencionados y los no mencionados, forman parte de este gran proyecto algunos de los padrinos como son Pepe Viyuela y Miriam Díaz (ambos actores), Juan Tamariz (el mago) o Antonio López (ex jugador de fútbol) y que aportan su granito de arena para concienciar a la población en la importancia de colaborar con la causa.

Ayudas para las familias

Independientemente de la ayuda proporcionada por las asociaciones, los padres tienen un elevado coste para llevar a cabo todas las necesidades que tienen sus hijos/as, tales como ya hemos visto de terapias, medicamentos o mecanismos de adaptación de espacios, como sillas de ruedas o coches adaptados. Es por ello por lo que estas personas pueden recurrir a las ayudas que el Estado ofrece en su Ley de Dependencia 39/2006 de 14 de diciembre.

El RD 727/2007 de 8 de junio, sobre criterios para determinar las intensidades de protección de los servicios y cuantías de las prestaciones económicas, cuyo artículo 12 establece los requisitos y condiciones de acceso a las prestaciones económicas, se establecerán por las comunidades autónomas o administración que, en su caso, tenga competencia, teniendo en cuenta lo dispuesto en el acuerdo adoptado por el consejo territorial del sistema para la autonomía y atención de dependencia.

Pero para optar a dichas prestaciones se necesita superar unos criterios especificados previamente, como por ejemplo que el ``hijo a cargo`` viva con el beneficiario de la prestación y a sus expensas, o que se le dará dicha prestación a todos los hijos menores de edad y a los mayores de 18 años, siempre que tengan un grado de minusvalía igual o superior al 65%.

Conclusiones

Tras obtener toda la información que me han facilitado diversas fuentes y leer todas ellas, me he dado cuenta de la importancia que tiene conocer este síndrome para poder ayudarles, ya que como pensaba se trata de un síndrome que aun necesita mucha investigación para solucionarlo y que hay grandes personas que trabajan incansablemente para que puedan tener una mejor vida.

Ha habido muchas cosas que desconocía y que gracias a este trabajo he comprendido mejor y puedo llevarlas a cabo en la realidad. Además, para mí como futuro docente me es de gran ayuda haberme involucrado de lleno en conocer en profundidad este síndrome y haber conocido diferentes métodos para comunicarnos con ellos, trabajar con ellos diversos métodos, como el trabajo de su autonomía o incluso conocer las características más básicas del síndrome.

Bibliografía

J. Artigas-Pallarés, C. Brun-Gasca, E. Gabau-Vila, M. Guitart-Feliubadaló y C. Camprubí-Sánchez. (2005). *Aspectos médicos y conductuales del síndrome de Angelman*. NEUROL, 41 (11), pp.649-656

Moisés Frenkel-Salamón, Gerardo Villarreal-López-Guerra, Roberto Hirsch-Mogyoros y María de Lourdes Cornú-Gómez. (2002). *Síndrome de Angelman: Diagnóstico temprano*. Caso clínico: Anales Médicos, 47, pp.171-174.

Carmen Brun Gasca, Dra Gabau y Dr. Artigas. (2006). *Síndrome de Angelman: del gen a la conducta*. Barcelona: Nau Llibres.

Florencia Alamos, María Verónica Julio, Antonia Mena y Perla David. (2014). *Síndrome de Angelman y Epilepsia. Descripción de un Caso Clínico*. Casos Clínicos, 2, pp.1-6.

Charles A. Williams, Sarika U. Peters y Stephen N. Calculator. (2009). *Información acerca del síndrome de angelman*. Angelman Syndrome Foundation, 1, pp.1-39.

Síndromes y apoyos. Panorámica desde la ciencia y desde las asociaciones. Colección FEAPS / N° 8. Madrid: FEAPS, 2006

Webgrafía

<http://www.angelman-asa.org/>

https://www.youtube.com/watch?v=xM01X_kj-W4&feature=youtu.be

https://www.youtube.com/watch?v=WqSX_n-mvY&feature=youtu.be

<https://www.youtube.com/watch?v=9nlZaMkdGtk&feature=youtu.be>

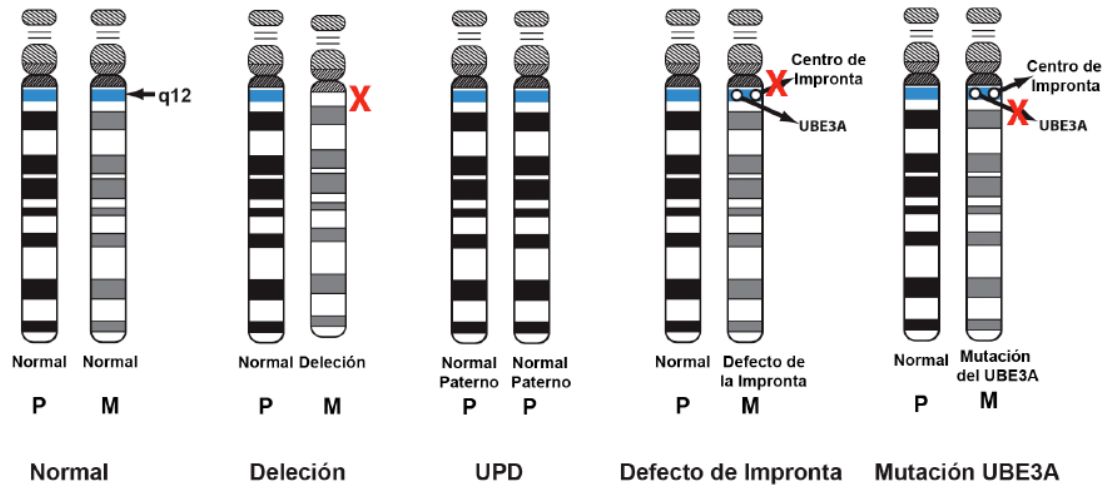
<https://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/007616.htm>

http://www.angel-man.com/Guia_para_los_padres.htm

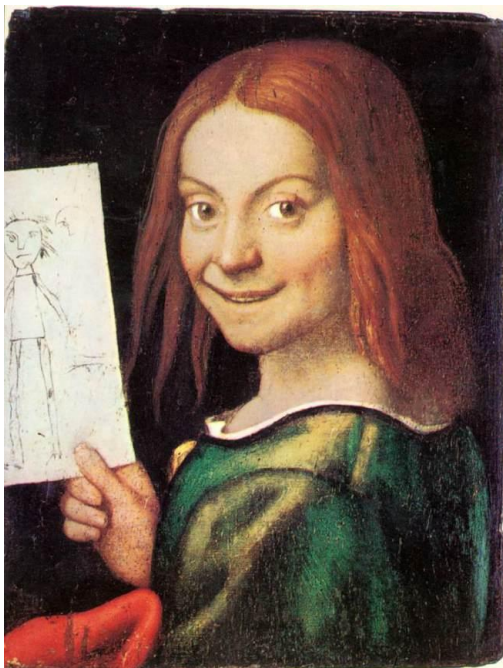
García González, Isabel, Alarcón Márquez y Adrián Jacinto power point.

Anexos

Anexo 1



Anexo 2



<ul style="list-style-type: none">• Embarazo normal y nacimiento con perímetro cefálico ordinario.• Retraso del desarrollo, funcionalmente severo, evidente alrededor de los 6-12 m.• Ausencia de defectos perinatales mayores.• Retraso no progresivo, sin pérdida de habilidades, en el desarrollo.• Análisis metabólicos, hematológicos y perfiles químicos de laboratorio normales.• Estructuralmente, cerebro normal usando MRI (Magnetic Resonance Image) o CT (Computer Tomography).
--

Tabla 6: Resultados de historia de desarrollo y pruebas de laboratorio

<ul style="list-style-type: none">• Retraso mental severo.• Déficit de atención e hiperactividad.• Excitabilidad.• Risas y fácil provocación de la sonrisa.
--

Tabla 7: Fenotipo conductual en el SA

<ul style="list-style-type: none">• Consistentes (100%): Retraso del desarrollo psicomotor, funcionalmente severo. (Con progresión y ninguna pérdida de habilidades). <p>Afectación del habla: uso de mínimas o ninguna palabra; adquisiciones receptivas y no comunicativas mayores que las verbales.</p> <p>Trastornos del movimiento o de equilibrio; usualmente ataxia y/o movimientos tremulosos de los miembros.</p> <p>Comportamiento especial: una combinación de carcajada/risa; aparente conducta feliz; personalidad fácilmente excitable, a menudo con movimiento de aleteo de las manos y comportamiento hiperactivo.</p>

<ul style="list-style-type: none">• Frecuentes (80%): Retraso desproporcionado del crecimiento del PC, dando lugar a microcefalia (absoluta o relativa) a la edad de 2 años. <p>Crisis convulsivas, de comienzo generalmente antes de los tres años de edad, que pueden ser de cualquier tipo (tónico -clónicas, mioclónicas, etc.)</p> <p>EEG anormal: patrón característico con gran amplitud de onda punta-baja (usualmente 2-3/s), facilitado por el cierre de los ojos.</p>
<ul style="list-style-type: none">• Asociadas (20-80%): Occipucio plano y surco occipital. <p>Prognatismo, boca amplia, babeo frecuente, lengua protuyente, movimientos de la lengua, trastornos de chupeteo o para tragar; problemas de alimentación en la infancia, masticación excesiva y habla con voz hueca.</p> <p>Estrabismo (más frecuente si se asocia a hipopigmentación ocular).</p> <p>Reflejos tendinosos profundos hiperactivos de miembros inferiores; posición elevada y flexionada de los brazos, sobre todo en la deambulación.</p> <p>Sensibilidad incrementada al calor, trastornos del sueño y atracción / fascinación por el agua.</p> <p>Hipopigmentación de piel y ojos.</p>

Tabla 8: Características clínicas del Síndrome de Angelman agrupadas por frecuencia relativa de ocurrencia.