

**SÍNDROME DE
ANGELMAN:
DEL GEN A LA
CONDUCTA**

*Carme Brun
Josep Artigas*

© *Artigas, J.*
Brun, C.

© Derechos de edición:

Nau Llibres
Periodista Badía 10.
Tel.: 96 360 33 36
Fax: 96 332 55 82
46010 VALENCIA
E-mail: nau@naullibres.com
web: www.naullibres.com

Diseño de portada e interiores:

Artes Digitales Nau Llibres y Pablo Navarro Roncal

Imprime:

Guada S.L.

Impreso en España. Printed in Spain.

ISBN: 84-7642-722-0

Depósito Legal: V- XXXX - 2005

Quedan rigurosamente prohibidas, sin la autorización por escrito de los titulares del “Copyright”, bajo las sanciones establecidas por las leyes, la reproducción total o parcial de esta obra por cualquier medio o procedimiento, comprendidas la reprografía y el tratamiento informático.



Capítulo 1:

Introducción	7
<i>Dr. Josep Artigas</i>	
1. Características cognitivas.....	8
2. Características físicas	9
3. Fenotipo conductual.....	9
4. Problemas neurológicos	10
4.1. Trastorno motor	11
4.2. Epilepsia	11
4.3. Trastorno del sueño	12
5. Diagnóstico del síndrome de Angelman	12
5.1. Análisis cromosómico de alta resolución	12
5.2. Fluorescent in situ hybridization (FISH).....	12
5.3. Polimerase chain reaccion (PCR).....	13
5.4. Prueba de metilación	13
5.5. Análisis de gen UBE3A y mutación del imprintig	13
Anexo 1. Tipos de crisis observadas en el síndrome de Angelman	15
1. Crisis Epilépticas.....	15
2. Síntomas que pueden simular crisis epilépticas	15
Bibliografía	16

Capítulo 2:

Genética del síndrome de Angelman	19
<i>Miriam Guitart, Elisabeth Gabau, David Poyatos y Cristina Camprubí</i>	
1. Antecedentes	19
2. Impronta.....	20
3. Región 15q11-q13.....	21
4. Mecanismos genéticos	21
5. Estrategia diagnóstica del laboratorio.....	23
6. Correlación genotipo-fenotipo	25
7. Consejo genético	26
Bibliografía	28

Capítulo 3:

Aspectos médicos del síndrome de Angelman.....	31
<i>Dra Isabel Lorente Hurtado</i>	
1. Crecimiento.....	31
2. Trastorno motor.....	32

2.1. Desarrollo motor.....	33
2.2. Tratamiento del trastorno motor.....	39
2.3. Tratamiento farmacológico.....	39
3. Epilepsia.....	39
3.1. Incidencia.....	40
3.2. Edad de inicio.....	40
3.3. Tipos de crisis.....	40
3.4. Evolución de la Epilepsia.....	43
3.5. Tratamiento de la epilepsia.....	43
5. Electroencefalograma y síndrome de Angelman.....	44
5. Trastornos del sueño.....	46
5.1. Tipos de trastorno del sueño.....	46
5.2. Evolución del trastorno del sueño y correlación con otros factores.....	47
5.3. Fisiopatología del trastorno del sueño.....	47
5.4. Arquitectura del sueño en el síndrome de Angelman.....	47
5.5. Tratamiento de los trastornos del sueño.....	47
6. Otros trastornos médicos.....	48
6.1. Problemas ortopédicos.....	48
6.2. Problemas oftalmológicos.....	48
6.3. Problemas auditivos.....	49
6.4. Problemas gastrointestinales.....	49
6.5. Problemas respiratorios.....	50
Bibliografía.....	50

Capítulo 4:

El fenotipo conductual.....	53
<i>Dra. Carme Brun Gasca</i>	
1. Aspectos cognitivos y de conducta.....	54
2. Estudios con adultos con síndrome de Angelman.....	58
Bibliografía.....	59

Capítulo 5:

Desarrollo de la interacción con el soporte de sistemas aumentativos y alternativos de comunicación.....	61
<i>Emili Soro-Camats y Carme Rosell</i>	
1. Introducción.....	61
2. Comunicación aumentativa y alternativa. Aproximación teórica.....	64
3. Comunicación aumentativa y alternativa. Aproximación aplicada.....	66
3.1. Introducción de la comunicación aumentativa y alternativa.....	66
3.2. Estrategias de interacción para enseñar y mantener la comunicación.....	68
3.3. Los sistemas de signos.....	71
3.4. Ayudas técnicas.....	76
3.5. Criterios para la toma de decisiones.....	78
Bibliografía.....	81

Capítulo 6:

Tratamiento farmacológico	85
<i>Dr. Josep Artigas</i>	
1. Epilepsia	85
Benzodiazepinas	86
Valproato	86
Lamotrigina	87
Topiramato	87
Piracetam	87
Carbamazepina y Oxacarbazepina	88
Dieta cetógena	88
2. Trastorno del sueño	88
3. Hiperactividad/déficit de atención. Problemas de conducta. Agresividad	89
Metilfenidato	89
Clonidina	89
Antipsicóticos atípicos	89
4. Babeo	90
5. Espasticidad	91
Bibliografía	91

Capítulo 7:

El síndrome de Angelman y la familia	93
<i>Dra. Carme Brun Gasca</i>	
1. La familia del niño con síndrome de Angelman	93
2. El camino hacia el diagnóstico	94
3. Los hermanos	95
4. Los abuelos del niño con síndrome de Angelman	97
5. La edad adulta	97
6. Las asociaciones de familiares de afectados	98
Bibliografía	99

Glosario:	101
------------------------	-----