

Você sabe o que é Síndrome de Angelman?

A Síndrome de Angelman (SA) é um distúrbio neurogenético raro que ocorre em 1 a cada 15.000 nascimentos.

É causada por uma perda de função do gene UBE3A, no cromossomo 15 materno.



Primeiros Sinais

As primeiras características da Síndrome de Angelman aparecem geralmente aos seis meses de idade. Atrasos no desenvolvimento costumam ser os primeiros sinais. Riso fácil e frequente, fascínio por água, distúrbio do sono, distúrbio do equilíbrio, atraso motor, refluxo e atraso na fala são características comuns na primeira infância.

Diagnóstico e prognóstico

- + O exame genético é necessário para confirmar o diagnóstico, já que as características da SA podem ser confundidas com autismo, paralisia cerebral e outras síndromes raras.
- + As pessoas com Angelman têm uma expectativa de vida normal e é indicada a intervenção precoce terapêutica para favorecer o desenvolvimento e qualidade de vida.



Epilepsia

A epilepsia está presente na maioria dos casos (90%) e, geralmente, se apresenta nos primeiros anos de vida.

Alguns medicamentos comuns no tratamento de epilepsia podem piorar as crises em SA.



Pesquisas

As pesquisas de possíveis tratamentos, inclusive genéticos, para SA têm avançado bastante nos últimos anos, com alguns estudos já em fase de testes clínicos.



Genótipos

A SA pode ser causada por 4 diferentes genótipos: deleção (70% dos casos), mutação, dissomia uniparental e defeito de imprinting. Alguns casos podem ser hereditários e recomenda-se aconselhamento genético.

Entre em contato



+55-31-98418-4476



contato@angelmanbrasil.org.br



@angelmanbrasil



www.angelmanbrasil.org.br

