



Ferramentas de Cuidados Clínicos para a Síndrome de Angelman

Índice

Introdução e Carta da Diretoria	01
Diretrizes de tratamento da Epilepsia	03
Gestão de Estado de Mal Epilético Não Convulsivo	07
Prevenção de Aspiração	09
Preparo para a Anestesia Geral	11
Boas Práticas de Fisioterapia e Terapia Ocupacional	15





Introdução e Carta da Diretoria

Queridas famílias, profissionais e cuidadores,

É com grande alegria que apresentamos este livreto de ferramentas de cuidados clínicos para a síndrome de Angelman, uma iniciativa da Associação Angelman Brasil em colaboração com a Angelman Syndrome Foundation (ASF).

Este material reúne informações essenciais sobre os cuidados clínicos e terapêuticos voltados às pessoas com síndrome de Angelman, traduzidas e adaptadas a partir do Clinical Care Toolkit, uma referência internacional desenvolvida por especialistas e pela comunidade Angelman em todo o mundo.



Todo o conteúdo aqui apresentado foi revisado por profissionais de diferentes áreas da saúde e adaptado para a realidade brasileira, de modo a garantir informações atualizadas, contextualizadas e úteis tanto para famílias quanto para profissionais que atuam no cuidado da pessoa com síndrome de Angelman.

Sabemos que o caminho de cada pessoa com Angelman é único, e que o cuidado integral envolve não apenas o olhar clínico, mas também o amor, o respeito e a escuta às necessidades individuais. Por isso, esperamos que este livreto seja uma ferramenta prática, acolhedora e inspiradora – um guia que apoie o dia a dia das famílias e ajude profissionais a compreenderem melhor as particularidades da síndrome.

A Angelman Brasil tem se dedicado a promover informação, apoio e conexão entre famílias, pesquisadores e profissionais. Trabalhamos para que cada pessoa com síndrome de Angelman tenha acesso a diagnóstico precoce, cuidados adequados e oportunidades para desenvolver seu potencial com qualidade de vida e dignidade.

Agradecemos profundamente à Angelman Syndrome Foundation pela parceria e pela confiança em permitir que parte de seus recursos fossem traduzidos e compartilhados com nossa comunidade, fortalecendo o cuidado global com as pessoas com síndrome de Angelman.

Este material também está disponível em formato PDF para download gratuito em nosso site (www.angelmanbrasil.org.br) e continuará a ser atualizado periodicamente, com a inclusão de novos conteúdos e recursos que reflitam os avanços no cuidado e na pesquisa sobre a síndrome de Angelman.

Que este livreto sirva como uma ponte entre ciência e afeto, contribuindo para um futuro cada vez mais inclusivo, informado e esperançoso.

Com carinho,

Diretoria Angelman Brasil

Diretrizes de Tratamento da Epilepsia

A Quem Possa Interessar:

Esta carta tem como objetivo fornecer **orientação clínica para tratamento das crises epiléticas na síndrome de Angelman** com base em “Tratamento de crise epilética na síndrome de Angelman: Uma série de casos da Clínica da Síndrome de Angelman no Hospital Geral de Massachusetts” (Shaaya et al, 2016; PMID: 27206232), “Uma abordagem multidisciplinar e declaração de consenso para estabelecer padrões de tratamento para a síndrome de Angelman” (Duis et al, 2022; PMID: 35150089) e revisão por especialistas.

Nota: Este documento inclui orientações gerais destinadas a apoiar a tomada de decisões do médico, e não substitui o julgamento profissional ou a avaliação do paciente. Cada paciente é único e pode não responder aos medicamentos tipicamente usados na síndrome de Angelman.

A Síndrome de Angelman (SA) é uma condição neurogenética rara, geralmente causada por uma deleção multigênica na cópia materna do cromossomo 15q11.2-13.1. A síndrome de Angelman também pode ser causada por uma mutação no gene UBE3A, defeito no centro de imprinting ou dissomia uniparental paterna.

Os indivíduos com síndrome de Angelman apresentam maior risco de crises epiléticas, principalmente em casos de doenças febris na infância.



Cerca de 80-95% das crianças com SA devido a uma deleção desenvolverão convulsões até os 3 anos de idade. Pais e cuidadores podem ser os primeiros a reconhecer alterações clínicas em seus filhos. As crianças com síndrome de Angelman geralmente apresentam crises atônicas ou de queda, mas também podem ter crises tônico-clônicas generalizadas, focais ou outros tipos de crises.

Se houver crise epilética **prolongada**, por mais de 5 minutos, ou se o **paciente com SA não estiver retornando ao estado normal** entre crises epiléticas, os benzodiazepínicos devem ser considerados como medicação de resgate. Dependendo do estado clínico do paciente o, podem ser utilizadas preparações orais, intravenosas ou intranasais, nas dosagens normalmente recomendadas com base no peso para crianças e na dosagem padrão para adultos.

Gestão ambulatorial de novas crises:

Levetiracetam (Keppra ou Etira), Clobazam (Frisum ou Urbanil) ou Clonazepam (Rivotril) devem ser considerados como terapia de primeira linha. Dieta Cetogênica (DC) também pode ser considerada.

- Os pais devem ser incentivados a monitorar os efeitos colaterais dos medicamentos fármacos anticrise em seus filhos.
- Pode ser necessário monitorar regularmente os resultados de exames laboratoriais clínicos, dependendo da escolha do medicamento anticonvulsivante.



- Para medicamentos anticonvulsivantes (MAC) de primeira linha, os seguintes efeitos colaterais devem ser observados.
 - Levetiracetam pode causar aumento da irritabilidade.
 - Doses mais altas de Clobazam podem afetar negativamente o estado de alerta, a salivação e o equilíbrio.
 - Doses mais altas de Clonazepam podem afetar o estado de alerta, a salivação e o equilíbrio
- Se as crises epiléticas não forem controladas com a medicação de primeira linha, considere mudar para monoterapia com um dos outros medicamentos.
- Clonazepam em doses baixas ou muito baixas (0,125 a 0,25 mg duas vezes ao dia) deve ser considerado como terapia de primeira linha para convulsões breves do tipo atônica ou mioclônica. Pacientes que não respondem ao clobazam podem responder ao clonazepam.

Outras considerações:

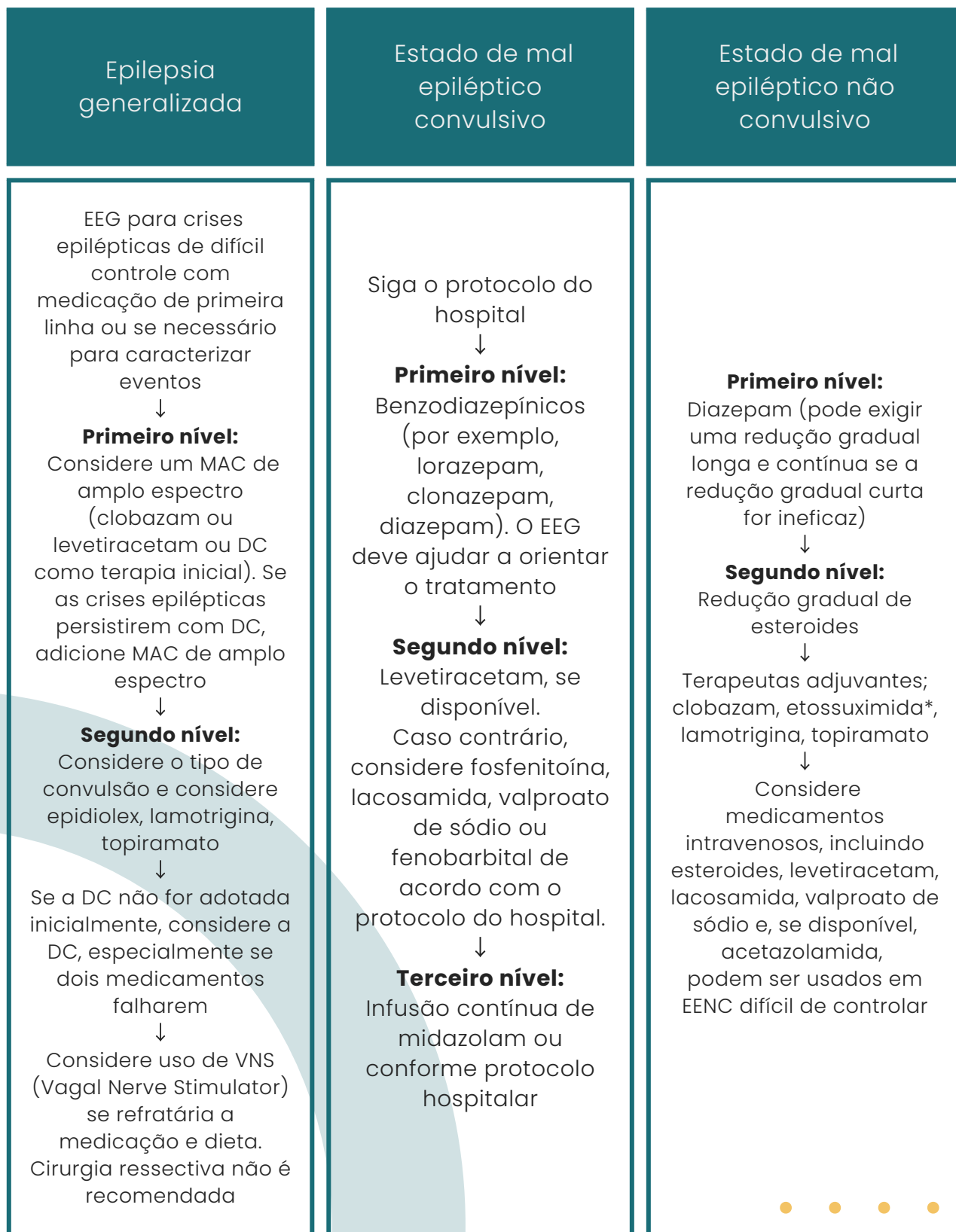
- Se as terapias de primeira linha não funcionarem, considere o Valproato (também conhecido como Depakote, Depakene, ou ácido valpróico) como monoterapia.
 - O valproato pode causar tremores, diminuição do equilíbrio e/ou regressão das habilidades motoras. Esses sintomas podem melhorar quando o valproato é reduzido gradualmente.

Medicamentos para resgate das convulsões:

Apesar do acesso aos medicamentos de resgate ainda ser muito limitado no Brasil, considere Diazepam retal ou intranasal sempre que possível.

Recomendações gerais para o tratamento da epilepsia generalizada, do estado de mal epiléptico convulsivo e do estado de mal epiléptico não convulsivo

Figura adaptada de Duis et al, 2022.



Gestão de Estado de Mal Epilético Não Convulsivo na Síndrome de Angelman

Até 50% dos pacientes com síndrome de Angelman (SA) apresentarão estado de mal epilético não convulsivo (EMENC) caracterizado por crises de ausência. Este documento foi adaptado da experiência do grupo Angelman no Hospital Geral de Massachusetts, e fornece orientação sobre o tratamento ambulatorial de pacientes com SA e EMENC com administração de diazepam oral (Worden et al, 2018; PMID: 29597185).

Embora o EEG de rotina possa confirmar a presença de EMENC em indivíduos com síndrome de Angelman, isso nem sempre é necessário (ou pode não estar disponível no momento).

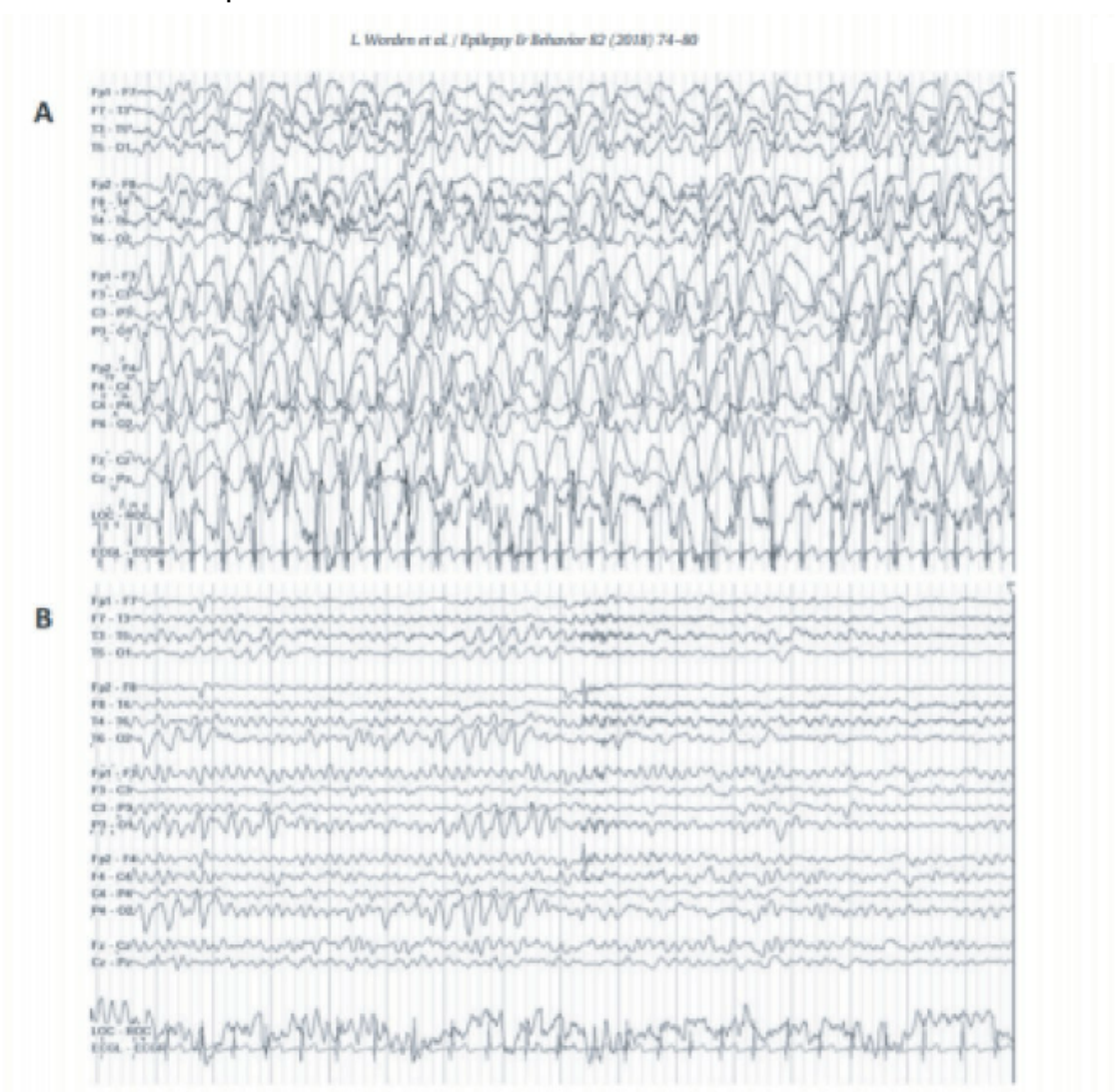


Fig. 2. Electroencephalogram sample for Patient 1 during 3rd episode of NCSE. A. Prednisone treatment EEG showing 2–2.5 Hz, 700 µV frontally predominant generalized spike-wave activity. B. Postdiazepam treatment EEG showing continuous diffuse irregular 5–6 Hz, 200 µV theta slowing and occasional biposterior notched delta activity.

O EMENC geralmente consiste em "períodos de diminuição da capacidade de resposta ou do estado de alerta, que podem durar horas ou dias, muitas vezes com perda de habilidades de desenvolvimento (Duis et al, 2022)". O EMENC pode, ocorrer no contexto de um aumento de crises epiléticas clinicamente evidentes e facilmente reconhecidas; no entanto, crises epiléticas clínicas podem não estar presentes em todos os casos.

Recomendamos que médicos e outros profissionais da área médica prestem muita atenção aos relatos dos pais sobre mudança ou declínio no comportamento típico de seus filhos, e que o EMENC seja considerado uma possível causa de tais mudanças. Recomendamos considerar implementar tratamento com diazepam quando houver suspeita de EMENC, mesmo se não for possível confirmar com EEG.

Tratamento recomendado usando Diazepam (Valium):

Começar com 0,25-0,5 mg/kg/dia (via oral) dividido em 3 vezes ao dia x 2 dias seguido por diminuição progressiva da dose conforme tabela abaixo:

Exemplo de cronograma para criança de 20 kg:

$$0,3\text{mg/kg/dia} = 6\text{mg/dia}$$

DIA 1 / 2	Comprimido de 2mg três vezes ao dia
DIA 3 / 4	Comprimido de 2mg duas vezes ao dia
DIA 5 / 6	Comprimido de 2mg uma vez ao dia
DIA 7	Parar o Diazepam

Não parar os outros fármacos anticrise durante a terapia com Diazepam. Além disso, considere aumentar a dosagem de manutenção dos fármacos anticrise ou ajustar a dieta cetogênica (se for o caso), a fim de evitar futuras crises epiléticas e/ou EMENC recorrente.

Algumas crianças podem precisar de mais de um ciclo de Diazepam ou tratamentos mais prolongados por até duas semanas para interromper o EMENC.

Referência completa: Worden L, Grocott O, Tourjee A, Chan F, Thibert R. Diazepam for outpatient treatment of nonconvulsive status epilepticus in pediatric patients with Angelman syndrome. *Epilepsy Behav.* 2018 May;82:74-80. doi: 10.1016/j.yebeh.2018.02.027. Epub 2018 Mar 27. PMID: 29597185.

Isenção de responsabilidade: este documento foi criado e revisado pelos médicos da Rede de Aprendizagem LADDER. Ele não deve ser considerado um conselho médico, mas um recurso que você pode fornecer às suas equipes de atendimento médico para ajudar a entender a atividade epilética e as opções de tratamento na Síndrome de Angelman.

Revisão técnica da tradução para o português por Dra. Maria Augusta Santos Montenegro

Prevenção de Aspiração na Síndrome de Angelman

Um Guia Prático para Cuidadores e Equipes de Assistência

O que é Aspiração?

A aspiração ocorre quando alimentos, líquidos, saliva ou outras substâncias não são engolidos corretamente e entram nas vias aéreas em vez de descer pelo esôfago até o estômago. Em indivíduos com síndrome de Angelman (SA), a aspiração pode passar despercebida (aspiração silenciosa) e pode levar a:

- Pneumonia recorrente ou infecções respiratórias
- Tosse crônica ou engasgo
- Ganho de peso insuficiente ou problemas nutricionais

Por que indivíduos com SA apresentam maior risco:

- Baixo tônus muscular (hipotonia)
- Má coordenação entre deglutição e respiração
- Dificuldades motoras orais ou salivação excessiva
- História de crises epilépticas, refluxo gastro-esofágico ou dificuldades alimentares
- A falta de comunicação verbal pode atrasar a diagnóstico

LISTA DE VERIFICAÇÃO PARA PREVENÇÃO DE ASPIRAÇÃO

1. Conheça os sinais

- Tosse ou engasgo ao comer ou beber
- Voz úmida ou rouca após engolir
- Infecções respiratórias frequentes
- Salivação excessiva
- Recusa em comer ou comer muito devagar
- Febre inexplicável ou alterações respiratórias

2. Melhores práticas de alimentação

- Se possível ficar em pé, sentado ou pelo menos recostado após as refeições (pelo menos 30 a 60 minutos após as refeições)
- Use utensílios adaptados e ritmo lento
- Ofereça texturas apropriadas para cada paciente (considere líquidos com espessante ou purê)
- Elimine distrações durante as refeições
- Incentive pequenas mordidas e goles

3. **Envolva sua equipe de cuidados**

- Faça um estudo de deglutição (Deglutição de Bário Modificada ou Avaliação Endoscópica Flexível da Deglutição por Fibra Ótica - FEES) para avaliar o risco
- Consulte:
 - Fonoaudiólogo para apoio alimentar
 - Terapeuta ocupacional (TO) para posicionamento
 - Gastroenterologista, se houver refluxo
 - Discuta opções como espessamento de líquidos ou métodos alternativos de alimentação (por exemplo, gastrostomia)

4. **Sono seguro e medicação**

- Dormir com a cabeceira da cama ligeiramente elevada (se for clinicamente apropriado)
- Revise todos os medicamentos quanto a efeitos colaterais que possam aumentar as secreções ou afetar a deglutição
- Gerencie crises epiléticas, pois o risco de aspiração aumenta após a crise

5. **Treine sua equipe**

- Ofereça informação aos cuidadores, escola e membros da equipe multiprofissional
- Entregue o plano de alimentação segura do seu filho para escola
- Use ferramentas como uma Pasta de Cuidados para organizar informações e instruções

QUANDO CHAMAR O MÉDICO

- Tosse/engasgo novo ou agravado
- Recusa em comer ou beber
- Sintomas respiratórios recorrentes
- Febre sem causa clara

Lembre-se: Discutir prevenção da aspiração não tem como objetivo assustar os cuidadores, mas sim gerar conscientização e prevenção. Com as estratégias e equipe de atendimento certas, indivíduos com síndrome de Angelman podem comer, beber e aproveitar a vida com mais segurança. Para mais recursos, visite: www.angelman.org.



Preparo do Indivíduo com síndrome de Angelman para a Anestesia Geral

A anestesia geral é uma técnica anestésica que envolve diversos processos dentre eles a administração de medicações que visam proporcionar ao indivíduo segurança, analgesia, inconsciência e imobilidade. A anestesia geral é utilizada em diversos procedimentos cirúrgicos e não cirúrgicos como procedimentos odontológicos, exames de imagem (ressonância magnética ou tomografia computadorizada) e punções lombares, por exemplo.

Pessoas com síndrome de Angelman são especiais não apenas porque se comunicam de maneira diferente, mas também porque têm problemas médicos e frequentemente tomam medicamentos que podem influenciar na anestesia, cirurgia e recuperação da anestesia. A anestesia geral nesses indivíduos pode ser necessária para alguns procedimentos não cirúrgicos que outras pessoas poderiam realizar com segurança sem anestesia. É importante saber que a anestesia para indivíduos com síndrome de Angelman é segura e o risco geralmente não é diferente do que para alguém sem a síndrome de Angelman.

Quando o paciente com síndrome de Angelman for submetido a um procedimento que exija anestesia geral, ele será assistido por um médico anestesista. Anestesista é um médico especializado na administração de medicamentos e suas repercussões, intervindo e monitorando o paciente durante a realização do procedimento.

Antes que o paciente receba anestesia geral, é importante informar ao anestesista que ele tem síndrome de Angelman e compartilhar o histórico médico e histórico de anestésias anteriores, caso já tenha sido submetido, assim pode-se proporcionar maior segurança ao paciente durante a anestesia.



Jejum

O paciente precisará estar em jejum de sólidos e líquidos antes da cirurgia. Esse tempo de jejum deverá ser informado previamente pelo médico responsável ou pelo serviço onde o paciente passará pela cirurgia ou procedimento. Também pode ser informado em uma consulta anestésica feita às vésperas do procedimento. Protocolos de jejum validados pela instituição também poderão prestar tais esclarecimentos.

O jejum é importante para garantir que o paciente esteja com o estômago sem ou com o mínimo possível de resíduos quando for submetido à anestesia geral. Os medicamentos anestésicos reduzem os reflexos que protegem as vias aéreas, como a tosse, e diminuem a contração do esfíncter gastroesofágico podendo haver assim regurgitação do conteúdo do estômago que ascenderá ao esôfago e pode ser aspirado via traqueal aos pulmões o que pode resultar em pneumonia. A gravidade dessa pneumonia pode variar conforme a quantidade e qualidade desses resíduos. Isso se chama bronco aspiração.

Fato é que o jejum é uma condição exigida para todo o procedimento anestésico eletivo ou programado independente do paciente. Portanto não é uma exigência somente aos pacientes com síndrome de Angelman. Se o paciente precisar de uma cirurgia de emergência e não tiver jejuado, há precauções que o anestesista pode tomar para reduzir o risco de aspiração.

Alimentos líquidos e sólidos podem ter diferentes tempos de jejum, conforme sua composição. Como regra geral exige-se 8 horas de jejum para alimentos sólidos, para realizar procedimentos anestésicos, porém esse tempo pode ser reduzido em função da composição dos alimentos sólidos ingeridos previamente. Bolacha água e sal sem margarina ou aditivos aplica-se jejum de 6 horas. No caso de líquidos claros e sem resíduos ou com resíduos de rápida absorção como a água ou água de coco, respectivamente, o tempo de jejum pode variar de 2 a 4 horas. O leite materno exclusivo, jejum de 4 horas, por exemplo. Também, condições prévias como doença do refluxo gastroesofágico podem exigir tempos maiores de jejum, não dando espaço para adiamento do período de jejum. Sempre consulte seu médico ou o serviço médico sobre o jejum antes do procedimento anestésico e, se necessário, peça para falar com um anestesista previamente. Isso é muito importante para minimizar as chances de adiamento dos procedimentos por questões relacionadas ao jejum.



As medicações podem ser continuadas e ingeridas com pequeno volume de água, se necessário, no horário habitual. Sejam essas medicações líquidas, pó ou em forma de comprimidos. O que as vezes se pede é que elas sejam adiantadas em 1 a 2 horas antes do procedimento anestésico ou postergadas 1 a 2 horas depois, quando se espera que o paciente já esteja mais desperto para ingeri-las. Essas alterações são determinadas pelo médico e como regra geral o paciente deve continuar tomando seus medicamentos regulares no horário habitual

Algumas questões específicas relacionadas à medicações para discutir com seu médico incluem:

- Medicamentos que podem interferir em cirurgias ou procedimentos. Isso inclui medicamentos como anticoagulantes (aspirina/varfarina) ou medicamentos para diabetes (insulina). Alguns medicamentos podem precisar ser interrompidos antes da cirurgia.
- Se o medicamento for um grande volume de líquido
- Se o paciente só puder tomar medicamentos escondidos em alimentos ou líquidos, como suco ou purê por exemplo.

Antes da cirurgia

O anestesiológista irá:

- Fazer perguntas sobre o histórico médico do paciente
- Perguntar sobre quaisquer problemas anteriores com anestesia do indivíduo ou de seus familiares
- Explicar o plano para o indivíduo durante a cirurgia ou procedimento
- Responder qualquer dúvida sobre anestesia

Questões específicas que o anestesiológista pode querer saber incluem:

- Histórico e controle de convulsões do paciente com SA e medicamentos anticonvulsivantes
- Um histórico de doença do refluxo gastroesofágico (DRGE) e o quão bem controlada ela é
- Medicamentos e alergias a medicamentos/alimentos
- O nível em que seu indivíduo se comunica – isso pode incluir como ele comunica dor e sofrimento, e os melhores métodos para se comunicar com seu indivíduo, incluindo o uso de dispositivos de Comunicação Aumentativa e Alternativa (CAA). Isso será especialmente útil para a equipe de enfermagem em recuperação quando o paciente acordar.
- Medidas de segurança e mobilidade do seu indivíduo – para prevenção de acidentes durante a internação para o procedimento



Alguns pacientes recebem um medicamento para ajudá-los a relaxar antes da cirurgia. Isso é chamado de pré-medicação. Uma pré-medicação pode ser administrada de 15 a 60 minutos antes da cirurgia, mas não é essencial para a anestesia. Se o seu indivíduo cuspir a pré-medicação ou não estiver disposto a tomá-la, avise o seu anestesista.

Durante a cirurgia

Os pacientes podem dormir para os procedimentos de duas maneiras: o anestesista conversará com você sobre a melhor e mais segura maneira para o paciente receber anestesia geral. Ambas as opções abaixo exigem paciência e disposição por parte dos responsáveis e profissionais médicos.

Opção 1: Medicamento intravenoso

- É necessário que se obtenha um acesso venoso através de uma punção venosa com dispositivo apropriado
- Um creme anestésico local pode ser aplicado para anestesiar algumas áreas da pele onde uma intravenosa é colocada
- Este creme pode levar de 45 a 90 minutos para fazer efeito e poderá reduzir o desconforto associado a obtenção do acesso venoso
- O medicamento anestésico é administrado neste acesso
- Levarão alguns segundos e o paciente adormecerá com este medicamento

Opção 2: Medicamentos via respiração através de uma máscara facial

- Algumas pessoas são postas para dormir com um medicamento vaporizado (gás) administrado a elas por meio de uma máscara colocada sobre a boca e o nariz
- O indivíduo respirará uma mistura de gases anestésicos que podem ter um cheiro estranho, mas não desagradável
- Leva um ou dois minutos para adormecer com este método
- É normal que o paciente se contorça, tussa, respire ruidosamente ou ronque ao adormecer.

Quando o indivíduo estiver dormindo, o anestesista administrará anestésicos complementares e se for o caso fará a intubação orotraqueal. Um tubo inserido na traqueia que protegerá a via aérea e permitirá ventilação e oxigenação adequadas ao paciente, por onde também serão fornecidos gases anestésicos perpetuando o estado anestésico.



Após a cirurgia

O tubo de respiração é removido no final da cirurgia no centro cirúrgico ou, às vezes, na sala de recuperação pós-anestésica (SRPA). O paciente provavelmente não se lembrará da saída do tubo, mas poderá ficar com dor de garganta ou voz rouca por algumas horas depois. Os enfermeiros ligarão para você um pouco depois que o paciente chegar para se recuperar, para que você possa estar com ele quando acordar.

Dependendo da cirurgia ou procedimento, pode levar horas, dias e até algumas semanas para que o paciente se recupere. O paciente pode precisar de descanso, e você pode notar uma mudança no padrão de comportamento dele. O seu médico lhe informará quanto tempo ele precisará ficar em repouso em casa e quanto tempo poderá levar para retornar às atividades normais.

Pontos importantes a serem lembrados:

- Anestesia geral ou AG é uma mistura de medicamentos administrados ao paciente para mantê-lo dormindo durante a cirurgia.
- Seu paciente precisará ficar em jejum de alimentos e líquidos, mas não de medicamentos, antes da cirurgia. Alimentos e líquidos diferentes exigem tempos de jejum diferentes, portanto, sempre consulte seu médico para obter instruções específicas.
- Os indivíduos podem dormir para a cirurgia de duas maneiras: o medicamento pode ser administrado por via intravenosa ou o gás pode ser inalado por uma máscara.
- Quando o indivíduo recebe anestesia geral, ele nunca estará sozinho – sempre haverá um anestesista com ele.
- A anestesia para pessoas com síndrome de Angelman é geralmente segura.

Revisão técnica da tradução para o português por Dr. José Pedro Calistro Neto CRM SP 97929

Graduação em medicina pela Faculdade das Ciências Médicas de Santos. --Residências Médicas em Clínica Médica / Patologia Clínica / Medicina Laboratorial pela Universidade Federal de São Paulo / Escola Paulista de Medicina –

Residências de Anestesiologia / Terapia Antálgica (Dor) e Cuidados Paliativos cursados na Universidade Estadual Paulista / Faculdade de Medicina Botucatu / Hospital das Clínicas de Botucatu- SP. –

Mestrado em Curso de mestrado. Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho Campus Botucatu, UNESP FMB, Brasil.



Boas Práticas, Dicas e Habilidades de Fisioterapia e Terapia Ocupacional, Equipamentos e Recursos para Pessoas que Vivem com Síndrome De Angelman

Este recurso foi criado por um grupo de fisioterapeutas e terapeutas ocupacionais certificados que têm histórico de trabalho com indivíduos com SA. Este documento tem como objetivo ser um documento de suporte que você pode levar à sua equipe para ajuda-los nos esforços individuais com a pessoa com S.A. Se o seu fisioterapeuta ou terapeuta ocupacional quiser falar com alguém desta equipe para obter suporte, peça para ele entrar em contato (em inglês) com info@angelman.org. Observe que esta NÃO é uma lista completa nem um padrão de tratamento para SA, mas um recurso criado por indivíduos apaixonados e experientes nesta área.

BOAS PRÁTICAS

Existem muitas abordagens teóricas para a fisioterapia, por exemplo, neurodesenvolvimento, aquela baseada em atividades, teoria de sistemas, sistemas dinâmicos. Espero que a maioria dos terapeutas apoie a exploração (uma mistura de tentativa e erro e orientação) combinada com uma configuração ambiental para garantir o aprendizado ideal das habilidades motoras. Isso pode incluir equipamentos especiais para facilitar o aprendizado motor ideal (veja o apêndice com fotos e vídeos relacionados). As seguintes áreas devem ser priorizadas:

- Avaliar e identificar padrões de processamento sensorial visando incluir a avaliação e a identificação de suportes e barreiras para as atividades diárias básicas, incluindo sono, alimentação, uso do banheiro etc. Descarte a possibilidade de complicações médicas relacionadas a quaisquer barreiras ou dificuldades identificadas e, então, desenvolva intervenções de suporte para essas áreas. Atividades: Inscreva-se CEDO (meses ou anos antes de a criança estar pronta, pois geralmente há listas de espera), como equoterapia e hidroterapia. (figs. 26, 27, 28, 29)

- Estímulos sensoriais apropriados na sua intervenção. Por exemplo, o estímulo proprioceptivo e tátil profundo (estímulo nas articulações - empurrar, puxar, abraçar, apertar, pular) pode ser calmante, enquanto o esforço vestibular (oscilar, balançar, movimentos da cabeça, pular) pode ter tanto efeitos calmantes quanto desreguladores que podem apoiar ou dificultar a regulação. Walz & Baranek (2007)¹ encontraram altas taxas de variabilidade e disfunção do processamento sensorial em crianças com a síndrome de Angelman.
- Quando necessário para escolas, a ferramenta de avaliação Escalas Peabody de Desenvolvimento Motor II (PDMSII) é composta de seis sub-testes que medem habilidades inter-relacionadas no desenvolvimento motor inicial. Ela foi concebida para avaliar habilidades motoras grossas e finas em crianças desde o nascimento até os cinco anos de idade. Quando necessário para planos de saúde ou escolas, algumas pessoas usam a PDMSII para fazer vídeos e fotos de ganhos funcionais para mostrar o progresso aos pais.

Citações de alguns terapeutas que trabalharam com indivíduos com síndrome de Angelman

“Ser flexível para corresponder ao humor da criança e à sua vontade de participar, ao mesmo tempo em que atinge seus objetivos, é fundamental na terapia pediátrica.”

“Ser criativo e ser capaz de trabalhar rapidamente.”

“Ser persistente e paciente, não, na verdade P*E*R*S*I*S*T*E*N*T*E E P*A*C*I*E*N*T*E ... Pode levar um mês de dedicação para permitir que o bebê/criança domine uma habilidade.”

“Tornar toda a terapia funcional para que os pais possam ajustar a colocação e posicionamento do seu apoio/mão para: brincar / trocar fraldas”.



PONTOS DE ATENÇÃO

MOTIVAÇÃO

- Depende do que captura a atenção do seu filho e do que mantém sua atenção. No caso de alguns, podem ser suas coisas favoritas, como revistas, brinquedos musicais, brinquedos iluminados, ímãs de construção ou pessoas específicas. Mantenha esses brinquedos “especiais” para usar somente durante brincadeiras com os pais ou com o terapeuta, não durante brincadeiras independentes.

AMBIENTE

- Ambiente estático (consistente) para dominar a habilidade, depois ambiente dinâmico (mesmo local com distrações adicionadas), depois ambiente novo (novo local) estático e, depois, ambiente novo e dinâmico (novo local com distrações adicionadas).
- Restrinja o tempo de brincadeira ao cercadinho, não no chão aberto. Isso permitirá que a criança busque estímulos quando rolar para as laterais do cercadinho. Fixe os brinquedos/motivações na parte superior, na lateral, fora do alcance ou no meio. Isso também incentiva a flexão das mãos para poder ver e, eventualmente, puxar para ficar em pé, em vez de rolar.
- Ao aumentar o espaço do cercadinho, crie um espaço com um “parque de brincadeiras”, um retângulo estreito para facilitar o movimento para frente, não rolando para os lados (fig. 1). Concentre-se em colocar os brinquedos na altura do peito (não na altura dos olhos) para atrair o olhar para baixo e ativar os músculos da barriga para brincadeiras de costas, no cercadinho, com móveis de berço, em assentos de carro e sentado com apoio.
- Percurso de obstáculos: ao deixar a criança brincar livremente e com segurança, crie um ambiente de modo que ela precise enfrentar desafios para pegar seu brinquedo favorito na gaveta/armário/caixa (em vez de colocar o brinquedo no colo) (fig. 2).
- Limite os brinquedos a 2, mantidos separadamente, para momentos de brincadeira focada (fig. 3).
- Aumente a consciência corporal escondendo seus brinquedos favoritos de pelúcia sob a camisa (comece com a parte da frente, vá para trás, perna do short, depois perna da calça) para um desafio de brincadeira livre (fig. 4).
- Uma vez em pé e caminhando, mesmo com apoio, tire toda a brincadeira do chão usando a posição ajoelhada alta com apoio (fig. 5, 6, 7, 8), apoio dinâmico em pé ou sentado em uma cadeira, pegando um balde no chão.

ESTABILIZAR

- Desde o início, estabilize o máximo que puder o corpo, incluindo o pescoço, para controlar o olhar. Descubri que ficar junto a cabeça do bebê, com ele de costas e usando um cobertor pesado, engajando em contato face a face enquanto o bebê olha para cima é uma brincadeira divertida para bebês com pais e irmãos.
- Restrinja as articulações e forneça um “esqueleto externo” (escorando o máximo possível). Use extensor de cotovelo desde cedo para descarga de peso nas mãos, sentado com apoio, e em seguida na posição de quatro apoios (fig. 9, 10).
- Comece bem cedo a estimular reações de equilíbrio (fig. 11) de maneiras funcionais, além de posicionar a mão o mais baixo possível no tronco, com o objetivo de dar todo o apoio na altura do quadril.
- Um favorito: Segure o bebê pelo tronco, sente-o no trocador de frente para você, rolando para o lado e depois para trás para trocar a fralda. Em seguida, role o bebê para o lado, para que ele fique sentado de frente para você e pegue-o do trocador. (Concentre-se em 3: “SENTAR – LADO – TRÁS” e depois “TRÁS – LADO – SENTAR” para diminuir o ritmo.) Certifique-se de mudar a posição da cabeça de uma extremidade da mesa para a outra, de modo a envolver os lados esquerdo e direito do tronco. À medida que o bebê se desenvolve, você espera que ele estenda a mão, como uma reação de proteção lateral.
- Ao mover-se para ficar em pé, use talas de cotovelo (talas de cotovelo e joelho são intercambiáveis nessa idade) nos joelhos para suportar o peso, enquanto segura a criança pela cintura por trás (fig. 19).
- Depois, comece a remover um suporte por vez, mantendo o suporte no lado mais forte em vez do mais fraco para treinamento neurológico. Em seguida, use o suporte no tronco, descendo pelas pernas com suporte conforme o controle melhora, depois combine com o suporte de esforço variável para permitir um ambiente seguro para explorar e encontrar a linha média.
- Utilize brinquedos iluminados/musicais para facilitar o cruzamento da linha média (ou seja, usar a mão esquerda para mover à direita e pegar o brinquedo) e pegar, para obter rotação adicional do tronco em várias posições, incluindo deitado, sentado, ajoelhado e em pé. Isso também propicia a estabilização da transferência de peso necessária para atividades em nível mais alto.



APOIO

- Nossas mãos mostram à criança de onde virá o apoio: nossa tendência é segurá-la. MAS concentre-se em empurrar levemente os pés da criança para baixo na superfície, para que ela possa entender melhor de onde vem sua superfície de apoio.
- Utilize apoio atrás da criança em todas as atividades, como ajoelhar-se e ficar em pé durante brincadeiras específicas e envolventes, pois as crianças naturalmente obterão apoio das superfícies à sua frente.
- Bebês sentados com as pernas cruzadas, com apoio nos tornozelos e sem nenhum outro apoio no tronco (fig. 12).
- Apoio no canto interno (de sofá ou paredes, por exemplo) ao ficar em pé (fig.13).
- Permita suporte não humano variável, como corda flexível estendida em alturas variáveis. Quanto mais tracionada a corda, maior o suporte, e quanto mais frouxa a corda, mais a criança precisa reagir com os músculos do tronco para se manter ereta (fig. 14,15,16,17,18,19,20).
- Ao caminhar, afaste-a do apoio o mais rápido possível e tente usar o estímulo variável da mão no ombro; tente segurar um brinquedo firme enquanto a criança segura o outro lado, progredindo para um brinquedo flexível da mesma maneira.
- Caminhar com a água na altura do peito, estímulo na pélvis no início, possíveis coletes pesados para manter as pernas abaixadas e os pés no chão (fig. 26).
- Caminhar em uma esteira com suporte variável.
- Caminhar carregando objetos, primeiro em uma mão e progredindo para as duas mãos, conforme possível.

CORE (Peça mais detalhes ao terapeuta para começar o trabalho no core precocemente)

- Uso de facilitação respiratória para melhorar a função do diafragma e a musculatura do core para melhorar o equilíbrio.
- Mobilizações de costelas e trabalho miofascial para melhorar a mobilidade do tronco e os padrões respiratórios.



EQUIPAMENTOS

É fundamental ter instalações em casa que facilitem a movimentação, com um equilíbrio adequado entre orientação e desafios na medida certa. Indivíduos com síndrome de Angelman podem levar um período mais longo de posicionamento repetitivo, movimento e/ou limitação de escolha para dominar a experiência. As sugestões de equipamentos podem ser aplicadas à próxima área de desenvolvimento, dependendo do indivíduo.

Para bebês

Todas as posturas, seleção adequada de brinquedos com isolamento precoce de brinquedos limitados a 2, oportunidades precoces para o surgimento de habilidades motoras infantis, como progressão de bruços, rolar, sentar-se, ajoelhar e engatinhar. Auxílios para a transição, como cunhas, degraus de espuma, alturas de mesa adequadas para puxar para a posição de joelhos ou em pé etc.; podem ser incluídas vestes posturais (órtese de pressão estabilizadora).

- **Órtese elástica de compressão (figs. 6, 10, 21)**

Ideal para crianças com baixa ativação, estabilização ou fraqueza dos músculos centrais.

Proporciona estabilidade e orientação da linha média dos ombros, tronco e quadril, além de aumentar a consciência corporal. Tanto a parte de cima quanto a de baixo.

- Theratogs: <https://fisio vital.com.br/theratogs/>
- Amigo Panda: <https://www.amigopanda.com.br/>
- FlexCorp: <https://flexcorpcoletes.com.br/>

- **Anel de Banho**

Uma vez sentado com apoio no tronco, o anel de banho permite que o indivíduo tenha mais autonomia no banho, ao mesmo tempo em que desenvolve a força do tronco e o controle da liberdade de movimento dentro do anel. Ele auxilia no treino de brincadeiras e da estabilidade corporal. Veja exemplo de produto na Amazon.

- **Extensores de Cotovelo e/ou Joelhos (figs. 9, 10, 19)**

Proporciona um conjunto extra de mãos ao mesmo tempo em que proporciona controle articular para permitir um trabalho isolado de controle articular. Oferece um par extra de mãos para desafiar indivíduos com SA sem apoio de mão para desenvolvimento contínuo do controle corporal durante as sessões de treino.



- **Cobertores/Coletes Pesados (figs. 23, 24)**

Ajuda a controlar os corpos, exercendo pressão firme. Os indivíduos recebem feedback sensorial aprimorado para ajudar no controle e na consciência corporal. Por favor, verifique com o terapeuta o peso apropriado do cobertor para o seu caso.

Para crianças pequenas

Caminhada inicial com os apoios necessários, mas com desafio adequado para alcançar a independência (andadores, se necessário, órteses), natação e escalada, habilidades motoras finas iniciais. Repetir frases simples como “Me dá” ao pegar um objeto e continuar diariamente até o ensino fundamental.

- **Brinquedos de parede**

Permite motivação para o treinamento de empurrar vs. puxar

- **Auxílio para engatinhar**

Muito útil para manter crianças de qualquer idade se movimentando de forma independente, de quatro, caso ainda não tenham aprendido a andar. Veja apoio ajustável para engatinhar FLAGHOUSE na Amazon

- **Órteses espirais (Mostre as imagens anexadas ao seu ortesista e fisioterapeuta.)**

Pode fornecer a quantidade certa de estabilidade e suporte para envolver o controle motor/muscular maior do indivíduo. Pode ajudar dando estímulos intermitentes às pernas e melhorando a capacidade de caminhar. Ortesistas e fisioterapeutas podem não recomendar esse tipo de suporte, mas para indivíduos com síndrome de Angelman, as órteses espirais podem mudar o jogo. Indivíduos com síndrome de Angelman têm força, então não precisam de suporte fixo, mas precisam de suporte para aprender onde fica a linha média, e as órteses espirais fornecem esse estímulo variável.



- **Sapatos ortopédicos**

Calçados ortopédicos para pessoas com órtese de tornozelo e pé.

www.plaype.com.br

- **Segurança**

- Camas fechadas: oferecem um ambiente protegido para o sono. Esse tipo de recurso auxilia na prevenção de quedas, na redução de riscos relacionados a movimentos involuntários noturnos e promove maior tranquilidade para famílias e cuidadores. Além disso, podem favorecer a regulação sensorial, proporcionando um espaço mais previsível e estável, o que contribui para a melhoria da qualidade do sono. No Brasil, embora ainda sejam pouco disponíveis comercialmente, recomenda-se que famílias e profissionais busquem alternativas seguras que possam ser adaptadas por meio de marcenaria especializada ou recursos hospitalares, sempre com orientação de fisioterapeutas e terapeutas ocupacionais.
- Porta holandesa (1/2 porta) (fig.25): É um recurso arquitetônico no qual a folha da porta é dividida em duas partes: a metade inferior pode permanecer fechada enquanto a parte superior fica aberta. Para famílias e cuidadores de pessoas com síndrome de Angelman ou outras condições que envolvem desafios motores, comportamentais ou de segurança, essa configuração pode ser bastante útil. Ela permite:
 - Controle do espaço: a pessoa permanece em segurança dentro do quarto, sem risco de sair sozinha durante a noite ou em momentos de distração, ao mesmo tempo em que mantém circulação de ar e contato visual com o ambiente.
 - Supervisão facilitada: cuidadores conseguem observar ou interagir sem abrir totalmente a porta, o que reduz estímulos e riscos.
 - Maior autonomia progressiva: ao longo do tempo, a porta pode ser usada como estratégia de transição para favorecer mais independência, sem comprometer a segurança.
 - No Brasil, embora não seja um recurso amplamente disponível pronto para compra, a adaptação pode ser feita com marcenaria sob medida, utilizando portas convencionais que são cortadas e equipadas com dobradiças e travas independentes para cada folha. É importante garantir materiais resistentes, sistemas de tranca seguros e que a altura da meia porta seja adequada para evitar tentativas de escalada.



Para o Ensino Fundamental

Abordar habilidades motoras mais avançadas - bicicleta adaptável, corrida e envolvimento em atividades motoras em grupo, especialmente para crianças em idade escolar que estarão na sala de aula e trabalhando com a equipe da escola para fazer escolhas etc.

- **Bicicletas**

Bicicletas ou triciclos adaptados: projetadas especificamente para cada indivíduo. As bicicletas são projetadas para mobilidade, terapia, recreação e diversão!

- **Capacete de segurança (fig. 22)**

Se o equilíbrio e a independência ao caminhar não estiverem em acordo, um capacete de segurança pode ajudar no progresso.

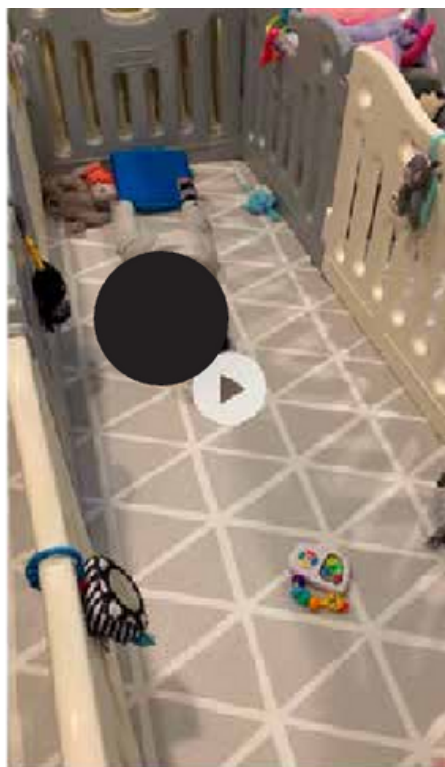
Referências

I. Walz, N. C., & Baranek, G. T. (2006). Sensory processing patterns in persons with Angelman syndrome. *American Journal of Occupational Therapy*, 60(4), 472-479.
<https://www.orpha.net/data/patho/Pro/en/AngelmanGuidelines2011.pdf>

Revisão técnica da tradução para o português por Fernanda Aimée A. Chaves, Doutoranda em Terapeuta Ocupacional - Crefito2 - 018685TO



APÊNDICE DE FOTOS E VÍDEOS

**BRINCADEIRA NO TEMPO LIVRE:**

Retângulo da área de brincar: para incentivar o movimento para frente, coloque os brinquedos fora do alcance.



Percurso de obstáculos: ao deixar a criança brincar livremente e com segurança, crie um ambiente de forma que ela não precise enfrentar obstáculos para chegar à gaveta/armário/lixeira de brinquedos favoritos.



Limite a possibilidade de escolha de brinquedos durante o tempo de brincadeira focada.



Esconda brinquedos macios sob as roupas: comece na frente da camisa, vá para a parte de trás da camisa, perna do short e depois pernas das calças.



POSIÇÕES PARA BRINCAR



Ajoelhado com brinquedo inclinado

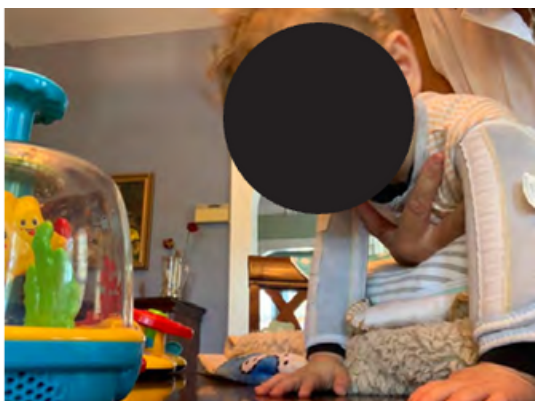


Ajoelhado com rotação do tronco (veste postural ativado com suporte extra para as costas)



Ajoelhado com apoio nas costas





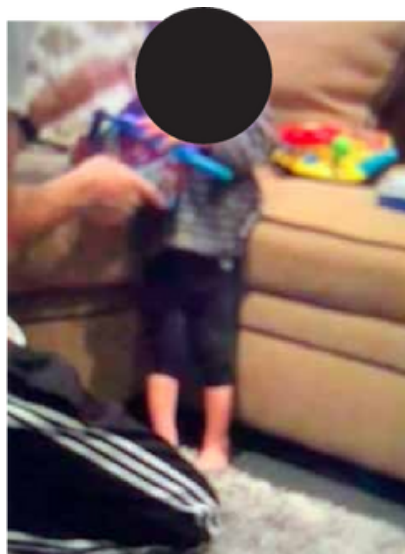
Quatro apoios com extensor nos cotovelo



Uma reação protetora: elevar mão direita para o lado



Pernas cruzadas sentado com apoio nos tornozelos



Apoio posterior em pé no canto interno do sofá



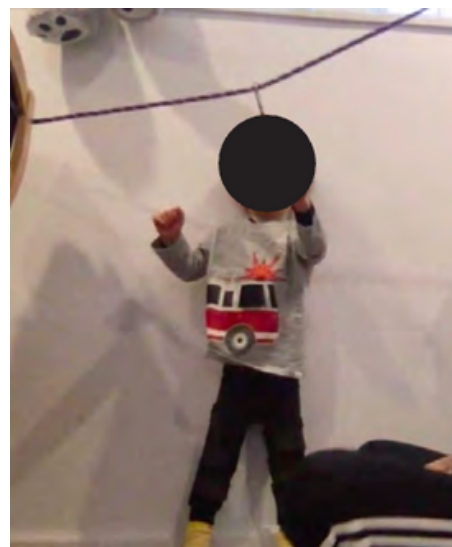
Corda colocada em alturas ajustáveis para brincadeiras com suporte dinâmico: caminhando ou parado



Suporte dinâmico com rolo e corda



Ajoelhar com corda



Corda com suporte de parede. Extensor apenas no joelho da perna mais forte



Suporte dinâmico feito em casa "sabre de luz" dos filmes Star Wars

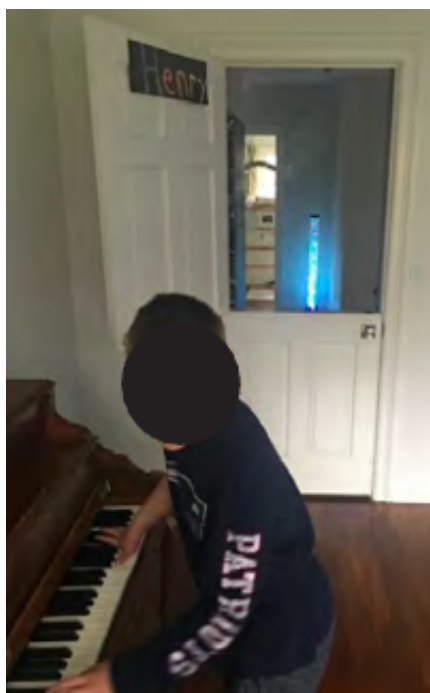
EQUIPAMENTOS



Veste postural (órtese elástica de compressão) completo



Capacete para maior segurança ao caminhar



Porta holandesa (1/2)



Cobertores pesados de vários tamanhos



ATIVIDADES EXTRAS DIVERTIDAS:

Inscriva a criança LOGO (meses antes de a criança estar pronta, pois geralmente há listas de espera)



Caminhar com água na altura dos ombros: pode-se usar colete com peso ou pesos na cintura para manter os pés no chão.



Hipoterapia e/ou Equoterapia



Esqui adaptado



Surf adaptado





www.angelmanbrasil.org.br