
EL SÍNDROME DE ANGELMAN EN ESPAÑA: LA VISIÓN DE LAS FAMILIAS

Marina Pascual

Logopeda.
Hospital Aita Menni, Bilbao.
mpascual.aitamenni@hospitalarias.es

José Ignacio Quemada

Director médico.
Hospital Aita Menni, País Vasco.

Ángela Fernández de Corres

Coordinadora área de Logopedia.
Hospital Aita Menni, Bilbao.

Resumen

Se presenta la visión de 62 familias españolas que viven con una persona con Síndrome de Angelman. Mayoritariamente son menores de edad con importantes problemas de comunicación, autonomía, control motor y conducta. Reciben mucha más atención profesional en los ámbitos de comunicación y control motor que en los de conducta y autonomía. El desarrollo de modelos de atención en estas dos áreas es prioritaria. La epilepsia y los problemas de sueño también son muy prevalentes y son atendidos en el ámbito sanitario. Según avanzan en edad un mayor porcentaje de niños son escolarizados en centros de educación especial. Más de un tercio de las personas habían sido diagnosticadas con confirmación genética en el primer año y dos tercios antes de los dos años. El asesoramiento tras el diagnóstico es una clara área de mejora.

Palabras clave: Angelman, familia, España, rehabilitación, atención sanitaria.

Abstract

The view of 62 spanish families that share their lives with someone with Angelman syndrome is presented. They are mostly under 18 and present problems in communication, motor control, behavior and functional independence. They get much more professional help in communication and motor control than in the areas of social behavior and functionality. The development of models of support in these two areas is a priority. Epilepsy and sleep problems are also very prevalent and are dealt with within the health system. The older the children are the higher the probability of receiving education in a

special school. More than one third of the sample got genetic diagnosis within the first year of life and more than two thirds within the second. Follow-up and counseling after diagnosis is missing in many cases; in order to provide comprehensive support this needs to be improved.

Key words: Angelman síndrome, family, Spain, rehabilitation, health support.

Introducción

El Síndrome de Angelman (SA) fue descrito por primera vez en 1965 por el Dr. Harry Angelman; es un trastorno del desarrollo neurológico provocado por una alteración genética que afecta al cromosoma 15q (en el 80% de los casos). Son varios los mecanismos que pueden provocar dicha alteración siendo el más frecuente la delección, en un 70-75% de los casos¹. El SA se presenta en 1 de cada 10.000-40.000 partos². Esto significa que en 2015, momento de muy baja natalidad en España, nacieron entre 10 y 42 niños con SA (419.109 nacimientos en 2015 según la estadística provisional del INE). La esperanza de vida de estas personas es equivalente a la de su población de origen². Teniendo en cuenta los datos de natalidad de los últimos 60 años podemos deducir que en España viven en la actualidad más de mil personas con SA. Sólo los más jóvenes habrán sido diagnosticados con test genéticos.

Las personas con SA presentan algunos rasgos clínicos característicos entre los 6-12 meses de edad: discapacidad intelectual, ausencia de habla, ataxia, temblor, aleteo, movimientos bruscos, sonrisa permanente y personalidad fácilmente excitable. Estos rasgos son extraordinariamente comunes a todas las

personas con SA. Otros, presentes en más de un 80% de los casos¹, son microcefalia, epilepsia y electroencefalograma anormal. Además, presentan una fisionomía y patrón oral característicos: boca y lengua grandes, con dientes muy separados entre sí; la protrusión de la lengua y el prognatismo provocan dificultades en la alimentación desde la lactancia; por último presentan sialorrea frecuente y estereotipias masticatorias¹⁻⁴.

A día de hoy no disponemos de terapias genéticas o de tratamientos curativos para las personas con SA. Las terapias se centran en potenciar su desarrollo intelectual, físico, comunicativo, social y adaptativo, así como en prevenir y tratar los problemas de salud que se producen a lo largo de su vida¹. La mayoría de las publicaciones aconsejan un abordaje holístico y funcional, tanto desde el plano educativo como rehabilitador, interviniendo sobre los ámbitos de comunicación, motor, cognitivo, conductual y de autonomía. Las intervenciones irán encaminadas a fortalecer las habilidades y conductas deseadas en la persona con SA, a contribuir al progreso educativo y a la autonomía en el manejo del entorno.

No existe un protocolo único para el tratamiento rehabilitador y educativo del Síndrome de Angelman. Se han propuesto técnicas generales de tratamiento para personas con SA con problemas de conducta²⁻³, alteraciones del sueño⁵, entrenamiento en el uso de Sistemas Alternativos y/o Aumentativos de Comunicación (SAAC)⁶⁻¹⁰, entrenamiento en el uso del baño¹¹, así como pautas para mejorar el estrés familiar¹². "Plena Inclusión" (antes FEAPS), organización española que representa a las personas con discapacidad intelectual o del desarrollo, publicó en el libro "Síndromes y Apoyos. Panorámica desde la ciencia y desde las asociaciones" (2006), un capítulo dedicado al Síndrome de Angel-

man¹ en el que ofrece una guía de buenas prácticas muy útil.

Las familias de las personas con SA juegan un papel fundamental; son el gran apoyo durante todo el proceso de crecimiento y también en la etapa adulta. La investigación en SA ha hecho especial hincapié en el impacto a largo plazo que supone el cuidado de personas con algún grado de discapacidad intelectual. Se ha constatado que esta condición puede producir grandes cambios en la rutina familiar (limitación de actividades, conflictos familiares, disminución de la intimidad, atención insuficiente a otros miembros de la familia, limitada vida social, etc.) y que los cuidadores principales suelen mostrar niveles elevados de estrés, baja autoestima, aislamiento social y problemas de salud².

El presente artículo tiene por objeto presentar la visión de un amplio grupo de familias de personas con SA. Se les preguntó acerca de las principales limitaciones que identificaban en su familiar, así como acerca de los apoyos disponibles. Es un primer acercamiento global a la percepción de quienes diariamente cuidan de las personas con SA y nos puede transmitir las necesidades y los retos pendientes de abordar en los sistemas de cobertura médica, rehabilitadora, social y educativa.

Material y métodos

Participantes y procedimiento

La Red Menni de Servicios de Rehabilitación Infantil (RMRI) y la Asociación Síndrome de Angelman (ASA) de España están en un proceso de acercamiento y definición de protocolos de evaluación y seguimiento de la evolución de las personas con SA. En este

marco de reflexión se organizó una Jornada técnica conjunta en Madrid en junio de 2016. Con anterioridad al encuentro, ambas instituciones desarrollaron conjuntamente un cuestionario que preguntaba acerca de las capacidades, las limitaciones, las necesidades percibidas y los apoyos disponibles. Las personas que elaboraron el cuestionario no son expertos en psicometría o en encuestas por lo que el cuestionario tiene una factura artesanal. La Directiva de ASA mandó el cuestionario a todos sus miembros por correo electrónico. De un total de 188 asociados respondieron 62 familias, bien por correo postal, internet o entregándolo directamente el día de la propia Jornada.

Material

El cuestionario está dividido en tres bloques: datos biográficos, capacidades y limitaciones, y apoyos institucionales. En el apartado de capacidades y limitaciones se trató de preguntar acerca de los problemas más habituales: comunicación, autonomía, conducta, epilepsia, motricidad; siempre que se preguntaba por un área de problema se incluyó la pregunta de si tenían un profesional de referencia que sirviera de guía y consultor en dicha área. Los apoyos institucionales se dividieron en educativos, sanitarios y sociales. En cada apartado, se plantearon diferentes preguntas de respuesta abierta, sí/no o de elección.

Análisis de los datos

Profesionales de la RMRI hicieron un primer análisis de los datos. Los resultados fueron posteriormente presentados y discutidos, primeramente con los asistentes a la Jornada técnica, y con posterioridad en una reunión monográfica con la Directiva

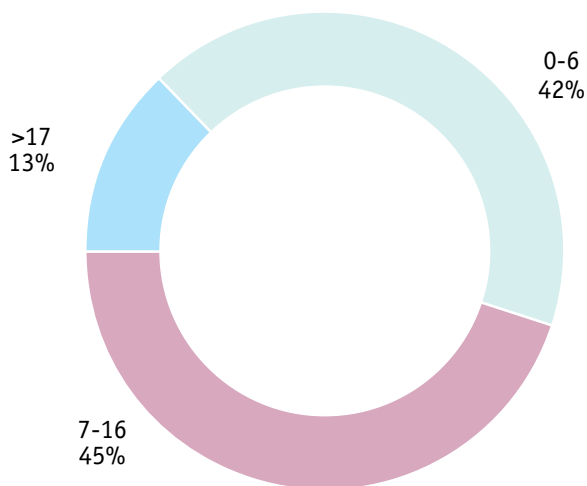
de ASA. El análisis no requirió más tratamiento estadístico que una descripción de frecuencias.

Resultados

Se recibieron encuestas de 62 familias. La distribución por sexos de las personas con SA es equilibrada: 32 varones y 30 mujeres, con una gran mayoría de las personas con

SA por debajo de los 17 años (ver figura 1). Esto nos sugiere que aunque la mayor parte de las personas con SA en España serán mayores de edad, este grupo de familias están infrarrepresentadas en ASA. Gran parte de ellos probablemente no estén siquiera diagnosticados dado que en la época en que sus problemas se hicieron evidentes los diagnósticos genéticos no estaban disponibles y el conocimiento acerca del síndrome era todavía muy limitado.

Figura 1. Distribución de edades.



Capacidades y limitaciones

La tabla 1 resume la información relativa a capacidades y limitaciones que tienen las personas con SA.

Tabla 1. Capacidades y limitaciones por áreas.

CAPACIDADES Y LIMITACIONES POR ÁREAS		
	SI	NO
Comunicación		
Lenguaje oral	20	41
Uso de SAAC	48	12
Profesional de referencia	50	12
Conducta		
Problemas conductuales	37	25
Profesional de referencia	18	44
Desarrollo físico y motor		
Marcha autónoma	39	23
Profesional de referencia	52	10
Autonomía		
Limitaciones	60	0*
Profesional de referencia	17	45
Salud		
Crisis epilépticas	51	11
Alteración del sueño	44	18
Profesional de referencia	61	1

* 2 respuestas no son suficientemente claras.

A la hora de interpretar estos datos habremos de recordar que el 42% de la muestra tiene 6 o menos años y que por lo tanto muchas de las capacidades tienen margen de maduración. La mayoría de personas con SA no presentan lenguaje oral y tienden a utilizar un Sistema Alternativo de Comunicación. Las personas con lenguaje oral disponen de un reducido número de palabras, habitualmente menos de 20. El 80% cuentan con un profesional de referencia, logopeda o maestro de audición y lenguaje. El 60% de las familias con SA identifican problemas conductuales; las conductas autolesivas (tirones de pelo, arañazos, golpearse la cabeza contra la pared) y los pellizcos, tirones de pelo y lesiones a terceros son las conductas que mayor preocupación suscitan en los padres; las rabietas, aunque también frecuentes, se asimilan

a conductas que cualquier niño puede tener. Sólo el 30% de las familias tienen un profesional de referencia que les ayude con estos problemas de conducta. En cuanto a la adquisición de la marcha autónoma, casi el 63% de los encuestados la alcanzó. Esto implica limitaciones importantes en el 37% restante, si bien algunos de ellos son todavía muy jóvenes y hay por lo tanto tiempo para desarrollar esa capacidad. Al menos uno de los adultos perdió la marcha a consecuencia de un empeoramiento de la escoliosis. Un 84% de los encuestados recibieron apoyo de un profesional, principalmente de un fisioterapeuta o psicomotricista.

Las limitaciones en la autonomía afectan a la mayoría de las personas con SA (ver tabla 2). Vistos los resultados creemos que la estrategia de recogida de información que

Tabla 2. Limitaciones en actividades de vida diaria.

PRESENCIA DE LIMITACIONES EN AVDs*		
	SI	NO
Aseo	56	6
Control de esfínteres	53	9
Vestido	57	5
Alimentación	45	17
Desplazamientos por el entorno	49	13**
Manejo de Dinero	57	5***

* No se ha tenido en cuenta la edad del sujeto, si bien hay muchos bebés que por edad no han desarrollado aún estas competencias.

** Cifra muy elevada en autonomía en el desplazamiento por el entorno. Probablemente se haya respondido a la capacidad de caminar por el entorno aunque sea de manera supervisada.

*** Cifra de capacidad elevada teniendo en cuenta la dificultad de la tarea y las respuestas en el resto de las tareas.

hemos utilizado no es óptima. Las preguntas sobre competencia en el manejo del dinero y sobre desplazamientos por el entorno probablemente no han sido formuladas con la suficiente precisión y han dejado abierta la posibilidad a respuestas equívocas en las que se atribuye capacidad a personas que nosotros juzgaríamos como "con necesidad de ayuda o supervisión". Probablemente las respuestas a las preguntas sobre control de esfínteres, aseo, vestido y alimentación reflejen mejor la realidad funcional de estas personas. Aunque los datos no han sido interpretados teniendo en cuenta la edad, los niveles de dependencia son elevados y afectan a muchas personas que por edad hubieran alcanzado la competencia de no mediar una discapacidad.

Las crisis epilépticas y las alteraciones del sueño son bastante frecuentes, sobre todo en los primeros años de la infancia; las familias, más allá del éxito de las intervenciones, perciben que tienen profesionales a los que consultar estos problemas en el ámbito sanitario.

Apoyos institucionales

En este apartado intentamos recoger las opiniones de la familia en torno a la cuestión de los apoyos que reciben sus hijos por parte del conjunto del entramado social, especialmente de los ámbitos sanitario y educativo. La tabla 3 muestra los tipos de Institución educativa en la que se integran las personas con SA. En el grupo de 0 a 6 años son mayoría el grupo de niños integrados en centros escolares ordinarios frente a los que se integran en centros de educación especial (14 frente a 9). Por el contrario en el grupo de 7 a 16 años los niños integrados en centros de educación especial son mayoría (18 frente a 7). Esto puede reflejar una tendencia de los últimos años hacia la inte-

gración en centros ordinarios, o la constatación de que esta integración es más fácil en los primeros años de escolarización y más complicada, o con menos beneficio, en años posteriores cuando la exigencia académica aumenta. La mayor parte de las familias (58) afirman contar con apoyos específicos en el entorno educativo aunque también muchas de ellas (36) los juzgan insuficientes, lo que hace que un amplio grupo busquen complementar estos apoyos por medio de terapias privadas (45 familias). Por orden de mayor a menor frecuencia las más demandadas son logopedia, fisioterapia, hidroterapia, equinoterapia, terapia con perro, terapia ocupacional, kinesioterapia, musicoterapia, integración sensorial y neuropsicología. Además de las terapias más clásicas (logopedia y fisioterapia) destaca el numeroso grupo que acude a cursos de natación y actividades en piscina.

A través de la encuesta, y por la propia cobertura universal del sistema sanitario español, sabemos que todos los niños con SA tienen acceso a médicos especialistas (pediatra, neuropediatra, neurólogo o médico rehabilitador), para tratar la epilepsia o los problemas ortopédicos. En la encuesta centramos la atención en una fase concreta de actuación del sistema sanitario, la del diagnóstico y seguimiento. En la tabla 4 se muestran las edades en las que los niños fueron diagnosticados mediante test genético. Una amplia mayoría (42,68%) fueron diagnosticados antes de cumplir dos años. Este es un índice de la creciente sensibilidad y conocimiento de los pediatras acerca del SA. No obstante conviene recordar que este no se ha realizado en población general y que por lo tanto puede haber un grupo de personas con SA que no hayan sido diagnosticadas y que no hayan tenido siquiera la posibilidad de vincularse a ASA.

Tabla 3. Tipo de Institución educativa a la que acuden las personas con SA en función de la edad.

ACCESO A LA EDUCACIÓN			
	Grupos de edades (años)		
	0-6	7-16	> 17
Educación Especial (E.E)	9	18	1
Centros educativos ordinarios (C.E.O.)	14	7	0
Modalidad Combinada (E.E. + C.O.)	1	3	0
Centros Ocupacionales	0	0	1
Centros de Día	0	0	6
No Escolarizados	2	0	0

Tabla 4. Edad del niño cuando es diagnosticado mediante test genético.

PRESENCIA DE LIMITACIONES EN AVDs*		
Edad	Nº pers.	%*
0-12 meses	23	37.09
13-24 meses	19	30.64
25 meses - 4 años	8	12.90
> 5 años	3	4.83
Datos no cuantificables	9	14,51
Manejo de Dinero	57	5***

La confirmación diagnóstica interrumpe un período de gran incertidumbre y da paso a otro tiempo de búsqueda de información y adaptación a la nueva realidad. Este segundo periodo también es complicado y por ello preguntamos acerca de la satisfacción con el asesoramiento recibido una vez que les fue comunicado el diagnóstico. 35 familias

consideraron que había recibido un asesoramiento deficiente o simplemente ningún asesoramiento, mientras que sólo 22 afirmaron haber tenido un asesoramiento adecuado; 5 familias no contestaron esta pregunta. Desconocemos los elementos que contribuyeron a la favorable percepción de estas familias pero sin duda es una información importante

para saber qué ha de ofrecer la sanidad a estas familias una vez que se les comunica una información tan trascendental. En la encuesta muchas familias afirmaban haber recibido más apoyo, asesoramiento e información de otras familias con SA que del mundo profesional. Internet ha sido el principal vehículo de contacto entre familias.

Discusión

En general las familias cuentan con profesionales de referencia en las áreas de comunicación y en aquellos ámbitos más "médicos" como son el abordaje de la epilepsia, el sueño, el desarrollo motor y los problemas ortopédicos. La literatura disponible subraya la conveniencia de utilizar SAAC ya que no sólo fomenta el desarrollo del lenguaje expresivo y comprensivo, sino que fomenta el desarrollo de otras aptitudes cognitivas y pueden jugar un papel importante en la creación de vínculos afectivos con otras personas⁶. El análisis de las razones que impiden a 12 personas con SA la utilización del SAAC y la profundización en el conocimiento de cuánto y cómo se usa en aquellas personas que lo utilizan es uno de los estudios sugeridos por esta primera encuesta.

Dentro de los problemas médicos, y este es un dato recogido en las preguntas y discusiones en la propia Jornada técnica celebrada en junio en Madrid, no existe una pauta de tratamiento protocolizada para abordar los problemas del sueño. Se utilizan en ocasiones fármacos como la melatonina que no son de primera elección en adultos, y se echa en falta una discusión profunda acerca de las ventajas e inconvenientes del uso de inductores del sueño, especialmente los no benzodiacepínicos (mirtazapina, trazodona, mianserina o clotiapina).

Cuando analizamos los problemas de conducta y de autonomía, la presencia estable de profesionales de referencia es minoritaria. Estas parecen claras áreas de mejora. La sugerencia es la formación de profesionales de la psicología para abordar los problemas de conducta y de autonomía. Contamos con profesionales capaces de coordinar la elaboración de manuales de manejo de estos problemas y de supervisar al grupo de psicólogos que vayan a atender a estos casos en todo el país. La valoración de la autonomía requeriría de un modo de explorar esta área diferente, bien con una escala mejorada o a través de entrevistas directas con los familiares.

La identificación por parte de los padres de que su hijo tiene un desarrollo diferente, la búsqueda de opiniones médicas y finalmente el diagnóstico de SA es un proceso que muchas familias viven con incertidumbre y angustia¹⁴. La confirmación diagnóstica resuelve la incertidumbre pero también supone el inicio de una batalla nueva para ir saltando obstáculos y conseguir el máximo desarrollo posible de múltiples capacidades. En la encuesta preguntamos acerca del momento del diagnóstico, tratando de ver cómo va evolucionando la capacidad del sistema sanitario para reconocer el síndrome, y en segundo lugar en qué medida vamos acompañando el diagnóstico con un asesoramiento adecuado. Los resultados nos señalan también aquí otra área de mejora. En las discusiones llevadas a cabo en la Jornada técnica se identificaron varios cursos de acción que pueden ayudar a las familias inmediatamente después del diagnóstico: en primer lugar tener la oportunidad de discutir con el pediatra o el neuropediatra las implicaciones del diagnóstico, tanto para el niño diagnosticado como para futuros hermanos; en segundo lugar, ser informados y remitidos

dos a los equipos de estimulación temprana, que están llamados a coordinar la actividad rehabilitadora durante los primeros años de vida; y en tercer lugar, ser informados de la existencia de una Asociación de familiares para poder hablar con otras familias que tienen un problema afín y que se han ido haciendo preguntas similares en el pasado. La sistematización del asesoramiento tras un diagnóstico tan impactante parece, a la luz de lo expresado por las familias, una asignatura pendiente.

Este estudio presenta algunas limitaciones. La primera es la propia encuesta que fue elaborada por un grupo de profesionales y padres, guiados por lo que a unos y a otros les pareció más importante para un primer acercamiento global. Es por lo tanto una encuesta artesanal, carente del conocimiento de expertos en instrumentos psicométricos o sociológicos. La parte dedicada a la autonomía creemos que ha inducido a respuestas inexactas al menos en dos ítems, el de desplazamiento por el entorno y el de manejo de dinero. En la discusión posterior al análisis de resultados, la Directiva de ASA expresó su opinión de que en algunas cuestiones quizás la "fotografía" resultante era optimista, particularmente en el uso de los SAAC. Quizás algunas familias dan como uso sistemático lo que en realidad no es más que un uso esporádico o un intento por incorporarlo a la rutina diaria de la comunicación. En el análisis de resultados se sugirió también la posibilidad de profundizar mediante encuesta en algunos de los problemas menos abordados (alimentación y deglución por ejemplo). Estas sugerencias quedan pendientes de nuestra capacidad para seguir trabajando juntos y llevarlo a cabo.

Bibliografía

1. Arias Pastor M, Del Barrio J, Pérez Gil E. Capítulo VII. Síndrome de Angelman. En Del Barrio J. Síndromes y apoyos. Panorámica desde la ciencia y desde las asociaciones. Colección FEAP. Madrid; 2006.
2. Thomson A, Glasson E, Roberts P & Bittles A. "Over time it just becomes easier...": parents of people with Angelman syndrome and Prader-Willi syndrome speak about their carer role. *Disability and rehabilitation*. 2016;1-8.
3. Summers J. Neurodevelopmental outcomes in children with Angelman syndrome after 1 year of behavioural intervention. *Developmental neurorehabilitation*. 2012; 15(4):239-252.
4. Beckung E, Steffenburg S, Kyllerman M. Motor impairments, neurological signs, and developmental level in individuals with Angelman syndrome. *Developmental Medicine & Child Neurology*. 2004; 46(4):239-243.
5. Allen KD, Kuhn BR, DeHaai KA, Wallace DP. Evaluation of a behavioral treatment package to reduce sleep problems in children with Angelman Syndrome. *Research in developmental disabilities*. 2013; 34(1):676-686.
6. Calculator SN, Black T. Parents' priorities for AAC and related instruction for their children with Angelman syndrome. *Augmentative and Alternative Communication*. 2012; 26(1):30-40.

7. Calculator SN. Parents' reports of patterns of use and exposure to practices associated with AAC acceptance by individuals with Angelman syndrome. *Augmentative and Alternative Communication*. 2013; 29(2):146-158.
8. Calculator SN. Use and acceptance of AAC systems by children with Angelman syndrome. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*. 2013; 26(6):557-567.
9. Calculator SN. Parents' perceptions of communication patterns and effectiveness of use of augmentative and alternative communication systems by their children with Angelman syndrome. *American Journal of Speech-Language Pathology*. 2014; 23(4):562-573.
10. Radstaake M, Didden R, Oliver C, Allen D, Curfs L. M. Functional analysis and functional communication training in individuals with Angelman syndrome. *Developmental Neurorehabilitation*. 2012; 15(2):91-104.
11. Radstaake M, Didden R, Peters-Scheffers N, Moore DW, Anderson A, Curfs LM. Toilet training in individuals with Angelman syndrome: A case series. *Developmental neurorehabilitation*. 2014; 17(4):243-250.
12. Van den Borne HW, Van Hooren RH, Van Gestel M, Rienmeijer P, Fryns JP, Curfs LMG. Psychosocial problems, coping strategies, and the need for information of parents of children with Prader-Willi syndrome and Angelman syndrome. *Patient education and counseling*. 1999; 38(3):205-216.
13. Beckung E, Steffenburg S, Kyllerman M. Motor impairments, neurological signs, and developmental level in individuals with Angelman syndrome. *Developmental Medicine & Child Neurology*. 2004; 46(4):239-243.
14. Asociación de Síndrome de Angelman. *Vivir con un Ángel*. Madrid. 2015. 256 p.