



Casos clínicos

Síndrome de Angelman: importancia del diagnóstico precoz

Angelman syndrome: importance of early diagnosis

Cecilia Maribel Díaz Olmedo

Pediatra, docente universitaria, Universidad Técnica Estatal de Quevedo, Quevedo, Ecuador

Inés de la Luz Bajaña Mendieta, Licenciada en Ciencias de la Comunicación Social, Universidad Técnica Estatal de Quevedo, Quevedo, Ecuador

Shirley Vanessa Betancourt Zambrano, Psicóloga, docente, Universidad Técnica Estatal de Quevedo, Quevedo, Ecuador

Carmen Lisbeth Verdezoto Michuy, Licenciada en Enfermería, docente, Universidad Técnica Estatal de Quevedo, Quevedo, Ecuador

Acceda a este artículo en siicsalud

<https://www.siic.info/dato/casiic.php/175200>



+ Especialidades médicas relacionadas, producción bibliográfica y referencias profesionales de los autores.



<https://dx.doi.org/10.21840/siic/175200>

Abstract

Angelman Syndrome is a neurodevelopmental disorder of genetic origin characterized by a delay in psychomotor development that is identified around 6 and 12 months of age. It is produced by interruption, inactivation, or absence of the UBE3A gene on maternal chromosome 15 that encodes the ubiquitin ligase protein E3A, which is involved in synaptic development and neuronal plasticity. It occurs between 1:12,000 and 1:24,000 newborns and is considered a rare disease. It affects both sexes equally, and there is no predominance in any particular race. Diagnosis is generally late since newborns have a normal phenotype. Developmental alterations begin to be noticed from 6 months, and it is not until after the first year that the typical characteristics of the syndrome begin to be observed.

The most prominent clinical manifestations include severe mental retardation, delayed ambulation, absence of language, epileptic seizures, smiling facies, prominent chin, and flat occiput. It is manifested by delayed neurodevelopment or intellectual disability, characteristic happy behavior, and epilepsy.

The diagnosis is based on clinical evaluation and molecular tests to detect the lack or reduction of gene expression, aimed at identifying small deletions/duplications or methylation alterations in a specific gene or region. The recommended treatment is interdisciplinary and focused on managing symptoms and comorbidities to improve the patient's quality of life. The prognosis may vary depending on the severity of symptoms and response to treatment.

Resumen

El síndrome de Angelman es un trastorno del neurodesarrollo de origen genético caracterizado por retraso en el desarrollo psicomotriz que se identifica alrededor de los 6 y 12 meses. Es producido por interrupción, inactivación o ausencia del gen UBE3A del cromosoma 15 materno que codifica la proteína ubiquitina ligasa E3A, que interviene en el desarrollo sináptico y la plasticidad neuronal. Se presenta entre 1:12 000 y 1:24 000 recién nacidos y se considera como enfermedad rara. Afecta por igual a ambos sexos y no existe predominio en una etnia en particular. El diagnóstico generalmente es tardío, ya que los recién nacidos tienen un fenotipo normal. Las alteraciones del desarrollo comienzan a notarse desde los 6 meses y no es hasta después del primer año cuando se empiezan a observar las características típicas del síndrome. Las manifestaciones clínicas más destacadas incluyen un retraso mental grave, retraso en la deambulación, ausencia del lenguaje, crisis epilépticas, facies risueña, mentón prominente y occipucio plano. Se manifiesta por retraso en el neurodesarrollo o discapacidad intelectual, comportamiento característico feliz y epilepsia. El diagnóstico se basa en la evaluación clínica y pruebas moleculares para detectar la falta o reducción de expresión del gen dirigido a identificar pequeñas deleciones/duplicaciones o alteraciones de metilación en un gen concreto o región específica. El tratamiento recomendado es interdisciplinario, centrado en el manejo de los síntomas y comorbilidades para mejorar la calidad de vida de los pacientes. El pronóstico puede variar según la gravedad de los síntomas y la respuesta al tratamiento.

■ Introducción

Las enfermedades conocidas como huérfanas o raras tienen una alta tasa de mortalidad, pero son de baja prevalencia, suelen ser de origen genético y presentan una alta

complejidad clínica que dificulta su sospecha y diagnóstico. A nivel mundial, se estima que cerca de 500 millones de personas sufren algún tipo de las 7000 enfermedades raras informadas. En Ecuador, se consideran a las enfer-

medades raras como aquellas potencialmente mortales y debilitantes a largo plazo, son de baja prevalencia y alta complejidad, y se estima que aproximadamente 300 000 personas padecen una de ellas. El 28 de febrero se celebra el Día Mundial de las Enfermedades Raras con el fin de buscar mejoras en la calidad de vida de los pacientes afectados.¹

La situación de las enfermedades raras en América Latina es compleja debido al subdiagnóstico y subregistro de estas enfermedades. En la región, estas enfermedades se ubican entre el segundo y quinto lugar en índices de mortalidad en niños menores de 1 año. A pesar de que el subregistro de enfermedades huérfanas representa la principal limitante para la evaluación epidemiológica, el Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas ha dado a conocer que las enfermedades raras se ubican en el segundo y quinto lugar en índices de mortalidad en niños menores de 1 año. En general, la epidemiología de las enfermedades huérfanas se encuentra subregistrada en la región debido a la falta de información validada acerca del número total de personas afectadas.²

Ecuador se destaca como un país con una alta incidencia de enfermedades raras; sin embargo, hay poca información epidemiológica sobre la prevalencia de enfermedades genéticas que afectan a la población. Se han registrado únicamente 156 enfermedades raras, pero se estima que hay alrededor de un millón de personas afectadas con una enfermedad huérfana. Las enfermedades raras más comunes identificadas en la provincia de Cotopaxi fueron el síndrome de ovario poliquístico, el síndrome de Down y las malformaciones congénitas de la lengua. Muchas de estas enfermedades aún no diagnosticadas pueden ser congénitas y causar discapacidades y muerte en niños menores de un año. La falta de datos epidemiológicos reales y el subregistro de enfermedades raras en la región sigue siendo un desafío.²

En Ecuador se inició hace 30 años el estudio del genoma humano ecuatoriano, que ha permitido descifrar el comportamiento genético de algunas enfermedades, la asociación de las alteraciones genéticas con la severidad de cada problema y la respuesta de los pacientes a los tratamientos. Se han realizado estudios genéticos en más de 50 genes relacionados con más de 20 tipos de cáncer, enfermedades genéticas, problemas cromosómicos y enfermedades raras. En todas las enfermedades se describieron las alteraciones genéticas causantes o asociadas, con incidencias específicas a la población ecuatoriana. El estudio de mutaciones en individuos con alguna enfermedad y población sana permitió identificar 25 mutaciones o variantes genéticas nuevas que son propias de la población ecuatoriana.^{3,4}

En Ecuador se implementó el registro en línea de personas con enfermedades raras (<https://enfermedadesraras.msp.gov.ec>). La primera fase comenzó en octubre 2022 y finalizó en enero 2023 con el objetivo de generar información sobre la incidencia, prevalencia, mortalidad y distribución geográfica de las personas con estas patologías. La segunda fase se realiza por medio del sistema hospitalario, a partir de enero de 2023. Como estrategias gubernamentales se han implementado el registro de los pacientes y la creación de un Comité Técnico Nacional para la Gestión de Enfermedades de Alta Complejidad Raras y Catastróficas en el que participan el Ministerio de Salud, la Vicepresidencia de la República, el Ministerio de Inclusión Económica y Social (MIES), entidades de la Red Pública Integral de Salud (RPIS), asociaciones de pacientes y académicos.⁵ El síndrome de Angelman (SA) fue descrito en 1965 por el Dr. Harry Angelman, médico in-

glés, quien describió a tres niños con características similares y comunes en ellos como el caminar rígido, inseguro; no hablar; reírse excesivamente y tener convulsiones. Posteriormente se fueron publicando nuevos casos de la enfermedad. Los primeros informes de Norte América aparecieron a comienzos de los años 80.⁶

Es causado por una alteración genética en el cromosoma 15, en la mayoría de los casos, la causa es una delección del material genético en el cromosoma 15 heredado de la madre, lo que significa que la persona solo tiene una copia funcional del gen UBE3A en lugar de dos. En otros casos puede ser causado por una mutación en el gen UBE3A, una disomía uniparental paterna (cuando la persona hereda dos copias del cromosoma 15 del padre y ninguna de la madre) o una anomalía en el centro de impronta del cromosoma 15. Y, en algunos casos, la causa del SA es desconocida.⁷

Entre los factores de riesgo asociados a las enfermedades genéticas se incluyen los antecedentes familiares, consanguinidad, edad parental, exposición a teratógenos y hábitos y estilos de vida parental. Es importante realizar una exhaustiva anamnesis y el heredograma en la consulta genética para identificar patrones de herencia y el número de afectados. La edad materna avanzada es un factor de riesgo para la presentación de alteraciones cromosómicas numéricas.⁸

■ Manifestaciones clínicas

El SA se caracteriza por una serie de manifestaciones clínicas que incluyen retraso en el desarrollo psicomotor, discapacidad intelectual, falta de habla o habla limitada, movimientos espasmódicos de las extremidades, problemas de equilibrio y coordinación, convulsiones, problemas de sueño y una personalidad alegre y sociable. Las crisis epilépticas, más frecuentes, son las mioclonías, ausencias atípicas y crisis atónicas. También pueden presentarse características faciales distintivas, como una cabeza pequeña, una boca grande y una sonrisa amplia. Otras características fenotípicas son el hipertelorismo, raíz nasal aplanada, desviación antimongoloide de ambos ojos y macrostomía. Es importante destacar que no todas las personas con SA presentan todas estas características y que la gravedad de los síntomas puede variar de una persona a otra. Pueden existir diferentes grados de afectación del fenotipo según la causa genética.^{7,9}

■ Materiales y métodos

Estudio descriptivo retrospectivo en el que se analizan un caso clínico atendido en Consulta de Pediatría. Se estudiaron las características fenotípicas y conductuales, los resultados de exámenes de laboratorio y estudios de imágenes realizados.

Para la evaluación del fenotipo, se utilizaron los criterios diagnósticos del consenso de síndrome de Angelman y para el diagnóstico genético se analizó el cariotipo estándar. Debido a las limitantes para realizar pruebas genéticas aún está pendiente el resultado de la prueba FISH análisis de metilación y bandedo (hibridación fluorescente in situ) y la mutación del gen UBE3A.

■ Caso clínico

Se describe el caso clínico de un lactante de sexo masculino de 8 meses que acude a la consulta de pediatría. El motivo de consulta principal fue sintomatología respiratoria compatible con cuadro respiratorio superior agudo y

retraso de desarrollo psicomotriz. No se describen antecedentes ginecoobstétricos de importancia, madre primigesta de 30 años, nacido mediante cesárea electiva en clínica particular a las 38 semanas de gestación con Apgar 7/8 con 2.6 kg de peso y talla 48 cm. Ambos padres no refieren antecedentes patológicos de importancia ni enfermedades genéticas o raras en familiares cercanos y no hay antecedentes de consanguinidad.

Esquema de inmunizaciones completo hasta los 6 meses. Lactancia materna irregular durante las dos primeras semanas, recibe fórmula maternizada desde los primeros días de vida, inicia la alimentación complementaria al sexto mes.

Las medidas antropométricas: peso: 7.7 kg y talla: 67 cm en percentil 3-15, perímetro cefálico 42 cm en P3 para la edad. En el examen físico los rasgos más característicos son la microcefalia, occipucio plano, hipertelorismo, cara ancha y boca amplia. Lo más llamativo es la facies característica de felicidad con risa fácil, alegre e hiperexcitable con aleteo frecuente de las manos (Figura 1).



Figura 1. Facies característica: risa frecuente, aspecto feliz.

En la valoración del desarrollo psicomotriz presenta retraso del desarrollo psicomotor, hay sostén cefálico, se voltea con ayuda, no puede sentarse ni mantenerse sentado sin apoyo, presenta hipotonía de las extremidades inferiores. El lenguaje es muy limitado con balbuceo escaso, no pronuncia sílabas. Se descartan trastornos auditivos con el tamizaje auditivo con resultados normales.

■ Exámenes clínicos e imágenes

En los exámenes de laboratorio realizados, en la biometría hemática completa no se observan alteraciones, exámenes serológicos, toxoplasma, rubeola, citomegalovirus y herpes I y II IgG e IgM se encuentran en rangos normales. Con el tamizaje metabólico ampliado con resultado normal permite descartar patologías causadas por errores innatos del metabolismo (Tabla 1). En estudio de cariotipo 46XY no se detectaron alteraciones cromosómicas (Figura 2).

En la tomografía de cerebro no se observan lesiones estructurales y el electroencefalograma se informa sin alteraciones. En la resonancia magnética nuclear RMN se observa hipomielinización para la edad.

■ Diagnóstico

El SA normalmente no se reconoce en el recién nacido o en la infancia, debido a que los problemas de desarrollo



Figura 2. Cariotipo 46 XY.

Tabla 1. Tamizaje metabólico ampliado.

	Valores	Unidad	Referencia
Hipotiroidismo	1.8	Uu/ml	0.00-15.00
17 OH -Progesterona	< 5.0	Nmol/l	0.00-30.00
Biotinidasa screening	392.70	U	> 51
Galactosa 1 P-Uridiltransferasa	7.30	U/gHb	3.50-100.00
Fenilalanina	38.70	Um/l	0.00-150.00
Perfil de aminoácidos	Normal		
Perfil de acilcarnitinas	Normal		
Espectrometría de masas MS/MS	Normal		
Espectrometría de masas en tándem	Normal		

son inespecíficos durante este tiempo. La edad más común de diagnóstico está entre los 3 y 7 años, cuando las conductas, características y rasgos se hacen más evidentes.¹⁰

Los antecedentes del embarazo no muestran ninguna alteración y al nacimiento el perímetro cefálico es normal, con ausencia de defectos de nacimiento mayores. El retraso del desarrollo se hace evidente alrededor de los 6-12 meses.¹⁰

El diagnóstico oportuno se basa en la sospecha clínica en todo niño con retraso del desarrollo psicomotriz, movimientos anormales y síndrome atáxico. No se detectan alteraciones en los estudios metabólicos y los estudios de imágenes como la RMN pueden presentar alteraciones inespecíficas. El cariotipo puede ser normal en muchos casos y requiere la confirmación molecular con test de metilación que se puede realizar mediante técnicas como la hibridación fluorescente in situ (FISH), polimorfismos de longitud de fragmentos de restricción (RFLP) y la multiplex ligation probe amplification (MLPA). Es importante realizar el diagnóstico diferencial con otros síndromes similares y realizar la correlación fenotipo-genotipo para brindar asesoramiento genético a la familia.¹¹ Es necesario establecer protocolos de diagnóstico genético que sirvan de guía ante la sospecha clínica de SA, ya que es preciso conocer la causa genética para ofrecer un consejo genético, un pronóstico y un diagnóstico prenatal en posteriores embarazos.⁹

El diagnóstico diferencial se lo realiza con el síndrome de Lenox-Gastaut, síndrome de Rett, la parálisis cerebral atáxica de etiología indeterminada, deleciones terminales de la región 22q13, síndrome de Prader-Willi, síndrome de Mowat y algunas encefalopatías mitocondriales.⁹

■ Tratamiento

La base fundamental de tratamiento del SA se centra en el manejo sintomático de las comorbilidades, es importante que el tratamiento sea integral e individualizado para cada paciente.¹¹

Las crisis epilépticas pueden controlarse con fármacos antiepilépticos, el más utilizado es el ácido valproico. La carbamazepina y la vigabatrina pueden empeorar las crisis debido a la anormalidad de los receptores GABA presentes en estos pacientes. La combinación de ácido valproico y clonazepam es la que ha demostrado ser más eficaz.⁹

Los trastornos del sueño, que se manifiestan como insomnio de conciliación y despertares frecuentes, han sido tratados con melatonina con buena respuesta.⁹

Es importante el seguimiento de los pacientes por un equipo multidisciplinario con especialistas en psiquiatría infantil y psicología, para tratar los trastornos del comportamiento, como la hiperactividad, el trastorno obsesivo-compulsivo y los trastornos de ansiedad. Desde el punto de vista psicológico es crucial realizar una evaluación exhaustiva de las necesidades del paciente, teniendo en cuenta sus capacidades cognitivas, habilidades sociales y comunicativas, así como las posibles comorbilidades psicológicas, como trastornos del espectro autista o ansiedad. Una vez establecido un diagnóstico completo, se pueden implementar diversas intervenciones psicológicas para mejorar la calidad de vida del individuo y de su entorno.¹² Estas intervenciones pueden incluir:

- Terapia cognitivo conductual que se centra en manejar los patrones de comportamiento en el niño para lograr resultados a largo plazo, apoyo emocional que es imprescindible tanto para los cuidadores como para el niño; hay que ser consecuentes que una buena contención emocional puede prepararnos para manejar el comportamiento y la actitud hacia la enfermedad.

- Estimulación temprana, que es crucial para promover su desarrollo cognitivo y motor, y contribuye a mejorar la calidad de vida del individuo afectado y de su entorno familiar, así como a promover su bienestar emocional y su desarrollo global.

- La terapia fonoaudiológica, que puede ayudar a mejorar la comunicación no verbal, así como el seguimiento por

oftalmología debido a la frecuencia elevada de alteraciones oftalmológicas.¹¹

- La terapia física y ocupacional, que es importante para tratar los trastornos del tono y la marcha, y prevenir las contracturas y deformidades mediante el uso de órtesis y la higiene postural, la rehabilitación motora y tratamiento ortopédico en los casos de espasticidad.^{9,11}

- El fomento del consumo de dietas equilibradas y estilos de vida saludables para prevenir los trastornos de la alimentación y la obesidad.¹¹

La integración escolar de los niños con SA presenta desafíos en distintas áreas a nivel físico, educacional, social, cognitivo y de la comunicación, y requieren intervenciones que sean globales en su naturaleza y alcance. Los docentes escolares y el equipo médico deben tener experiencia en el tratamiento de pacientes con discapacidades severas para poder cumplir con todas las intervenciones y proveer programas educacionales apropiados.⁶

En la etapa adulta los problemas más importantes son esencialmente la continuación de los problemas que se presentan en la niñez. Entre estos están el control de las convulsiones, problemas de conductas y movimientos físicos anormales. Los problemas de movimiento incluyen la ataxia, la disminución ambulatoria y la escoliosis.

Debido a los problemas de conducta pueden necesitar neurolépticos, cuyos efectos colaterales y sedativos pueden ser un problema para la salud. Además, desarrollan problemas de salud similares a los de la población en general.⁶

■ Conclusión

Es imprescindible desarrollar políticas públicas de inversión científico-tecnológicas para el diagnóstico específico de las enfermedades genéticas en etapas tempranas e implementar estrategias de prevención y asesoramiento genético para el diagnóstico oportuno y tratamiento personalizado.⁸

La educación continua y la formación en genética para los profesionales de la salud y el desarrollo del potencial de la medicina genómica son necesarios para mejorar la sostenibilidad financiera de los sistemas de salud y la detección precoz de patologías genéticas.⁸

Copyright © Sociedad Iberoamericana de Información Científica (SIC), 2024
www.sicsalud.com

Las autoras no manifiestan conflictos de interés

Bibliografía

1. diariosalud. Unas 106 enfermedades raras son reconocidas en Ecuador. Disponible en: <https://diariosalud.com.ec/2022/02/28/unas-106-enfermedades-raras-son-reconocidas-en-ecuador/>
2. Viteri J, Morales A, Jácome M, Vaca G, Tubón I, Rodríguez V, Morales M, Vinuesa D. Archivos Venezolanos de Farmacología y Terapéutica 39(5), 2020. Disponible en: https://www.revistaavft.com/images/revistas/2020/avft_5_2020/18_enfermedades.pdf
3. Paz y Miño C, Leone PE. El genoma humano ecuatoriano a la luz de los 30 años del proyecto genoma mundial. edicionmedica.ec, Oct 2020. Disponible en: <https://www.edicionmedica.ec/>

opinion/-cesar-paz-y-mino-centro-de-investigacion-genetica-y-genomica-de-la-universidad-ute-paola-e-leone-investigadora-del-centro-de-investigacion-genetica-y-genomica-de-la-universidad-ute-coordinadora-del-nodo-quito-de-la-red-iberoamericana-de-linfomas-el-proy

4. Caviedes M, Albán G. Memorias del primer Simposio de Genética y Genómica en el Ecuador. Archivos Académicos USFQ, 42(25), 2020. Disponible en: <https://doi.org/10.18272/archivos-academicos.vi25.1654>
5. Ministerio de Salud Pública. Por primera vez en Ecuador contamos con un registro único de personas que viven con en-

fermedades raras. Disponible en <https://www.salud.gob.ec/por-primera-vez-en-ecuador-contamos-con-un-registro-unico-de-personas-que-viven-con-enfermedades-raras/>

6. Angelman Syndrome Foundation. Información sobre el síndrome de Angelman. 7ma Ed. Ene 2007. Disponible en: https://www.angelman.org/wp-content/uploads/2015/11/sindrome_de_angelman_3_29_10.pdf

7. Alamos F, Julio M, Mena A, Perla D. Síndrome de Angelman y epilepsia, descripción de un caso clínico. Revista Chilena de Epilepsia 14 (2):39-44. Disponible en: <https://www.studocu.com/bo/document/universidad-de-aquino-bolivia/genetica-medica/2014-02-sindrome-angelman-epilepsia/37990246>

8. Abarca Barriga H, Chávez Pastor M, Trubnykova Milana, La Serna-Infantes Jorge E, Poterico Julio A. Factores de riesgo en las enfermedades genéticas. Acta méd. Perú; 35(1): 43-50, Ene 2018. Disponible en: http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1728-59172018000100007&lng=es.

9. García M, Csanyi B, Martínez J, Delgado M, Bauzano E. Síndrome de Angelman: diagnóstico genético y clínico. Revisión de nuestra casuística. An Pediatr (Barc). 69(3):232-8, 2008. Disponible en: <https://www.analesdepediatria.org/es-pdf-S1695403308720526>

10. Faife Abril L, Mayo Chirino I. Síndrome de Angelman. Rev cubana Med Gen Integr. 28(3): 331-339, Sep 2012. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-21252012000300013&lng=es.

11. Cote-Orozco JE, Mera-Solarte P, Espinosa-García E. Del fenotipo neuropsiquiátrico al cuidado clínico del síndrome de Angelman: descripción de siete casos. Arch. argent. pediatr. 115(2): e99-e103, Avbr 2017. Disponible en: http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0325-0752017000200021&lng=es. <http://dx.doi.org/10.5546/aap.2017.e99>.

12. Pinzón L. Características Neuropsicológicas de un Pacientes con Síndrome de Angelman. Estudio de Caso. Corporación Universitaria Minuto de Dios, 2019. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.13140/RG.2.2.24854.57920>.

Información relevante**Síndrome de Angelman: importancia del diagnóstico precoz****Respecto de la autora**

Cecilia Maribel Díaz Olmedo. Doctora en Medicina y Cirugía, especialista en Pediatría. Maestría en Atención primaria y clínica infantil. Doctorado en Proyectos Universidad Internacional Iberoamericana UNINI México. Se desempeña como docente de la Facultad de Ciencias de la Salud, carrera Licenciatura en Enfermería, de la Universidad Técnica Estatal de Quevedo. Colabora como Pediatra del Área de Emergencias y Hospitalización del Hospital General Quevedo del Instituto Ecuatoriano de Seguridad Social. Dentro de las actividades de docencia, trabaja en el Proyecto de Vinculación Intervención educativa para prevenir la malnutrición infantil que se desarrolla en diversos sectores de la ciudad de Quevedo.

Respecto del caso clínico

En el síndrome de Angelman la sospecha clínica inicial está dada por el retraso global del desarrollo, la ausencia de lenguaje, temblores o movimientos anormales, facies feliz y risa fácil; permite brindar a los padres la asesoría acerca de la evolución de la enfermedad y lograr un tratamiento temprano e integral al paciente.

La autora pregunta

Las pruebas de diagnóstico tienen alto costo y suelen ser limitadas en centros de atención primaria, por lo que es importante realizar aproximaciones diagnósticas tempranas de acuerdo con la sintomatología del paciente para brindar asesoría y tratamiento oportuno que permita guiar a los padres de familia en la atención integral del paciente.

¿Cuáles son las características fenotípicas que permiten sospechar de síndrome de Angelman?

- A** Retraso desarrollo psicomotriz, convulsiones, hiperexcitabilidad, facies feliz, risa frecuente.
- B** Retraso desarrollo psicomotriz, convulsiones, cuello corto, occipucio plano.
- C** Retraso desarrollo psicomotriz, convulsiones, obesidad, talla baja.
- D** Retraso desarrollo psicomotriz, talla alta, trastornos de conducta.
- E** Obesidad, talla baja, retraso desarrollo psicomotriz.

Corrobore su respuesta: <https://www.siicsalud.com/dato/evaluacioneshtm.php/175200>

Palabras clave

síndrome de Angelman, convulsiones, desarrollo psicomotriz, trastorno genético, fenotipo

Keywords

Angelman syndrome, seizures, psychomotor development, genetic disorder, phenotype

Listado de abreviaturas

SA, Síndrome de Angelman

Como citar

Díaz Olmedo CM, Bajaña Mendieta IL, Betancourt Zambrano SV, Verdezoto Michuy CL. Síndrome de Angelman: importancia del diagnóstico precoz. *Salud i Ciencia* 26(3):142-47, Ago 2024.

How to cite

Díaz Olmedo CM, Bajaña Mendieta IL, Betancourt Zambrano SV, Verdezoto Michuy CL. Angelman syndrome: importance of early diagnosis. Salud i Ciencia 26(3):142-47, Ago 2024.

Orientación

Clínica y Diagnóstico

Conexiones temáticas