

Intervención logopédica en un caso con síndrome Angelman con la alternativa de comunicación extraverbal

Logopedic intervention in a case with Angelman syndrome with the extraverbal communication alternative

Lic. Giselle Núñez González, Lic. Nilda Ramírez Villavicencio, Lic. Yaimara Hernández Lima, Dra. Beatriz Bermejo Guerra

Centro Internacional de Salud "La Pradera". Habana, Cuba

RESUMEN

Se presenta un caso atendido en el área de rehabilitación logopédica del Centro Internacional de Salud "La Pradera" en La Habana, Cuba. Se trata de un paciente chileno, diagnosticado con un síndrome de Angelman, provocado por una deleción del cromosoma materno en la región 15 q12, donde reside el gen activo del UBE3A confirmado por estudios genéticos: cariotipo y la prueba *fluorescence in situ hybridization* del cromosoma 15. Se realizó una panorámica descriptiva mediante todo su seguimiento rehabilitatorio durante 2 años. Se constató una rehabilitación satisfactoria según su trastorno genético, lo que permitió al paciente encontrar vías de comunicación extraverbal y desarrollo de su comprensión. Se propone como objetivo propiciar un medio de comunicación extraverbal dirigido a pacientes con síndrome de Angelman, con la variante deleción en el cromosoma 15. El sistema de actividades para la comunicación alternativa, enriquece el tratamiento logopédico y brinda una vía que se puede emplear para la estimulación del lenguaje oral y la comprensión.

Palabras clave: síndrome angelman, trastorno neurológico, deleción cromosoma 15, pictogramas, comunicación extra verbal, sistema de comunicación alternativo.

ABSTRACT

A case is presented that is attended in the area of speech therapy in the International Center of Health "La Pradera" in Havana, Cuba. He is a Chilean patient, diagnosed with an Angelman syndrome, caused by a deletion of the maternal chromosome in the region 15 q12, where the active gene of UBE3A resides, confirmed by genetic studies: karyotype and fluorescence in situ hybridization of chromosome 15. A descriptive overview was made through all its rehabilitation follow-up for 2 years, confirming a satisfactory rehabilitation according to its genetic disorder, allowing the patient to find channels of extraverbal communication and development of their understanding. We aim to promote an extraverbal communication way for patients with Angelman syndrome, with the deletion variant on chromosome 15. In Angelman syndrome, diagnosis and early intervention are the best treatment. Most patients have a steady progression of development, and there is no retreat. People who have seizures usually need medical care. Physical, occupational, speech, and behavioral therapies contribute to improved quality of life. They are unlikely to live independently, but it is beneficial to encourage independence as much as possible. Individuals with Angelman's syndrome learn best through repetition and structure. The system of activities for the alternative communication enriches the speech therapy treatment and provides a way that can be used for the stimulation of the oral language and the comprehension.

Keywords: Angelman syndrome, epilepsy, chromosome 15 deletion, pictograms, extra verbal communication, alternative communication system.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Angelman es una enfermedad neuro-genética caracterizada por un retraso en el desarrollo, una capacidad lingüística reducida o nula. Es causado por la función anormal del gen UBE3A, situado en el cromosoma 15, que posee una pequeña delección del brazo q (15q11-q13)¹, que provoca problemas con la forma de desarrollo del cerebro y el cuerpo del niño. El síndrome es congénito, está presente desde el nacimiento, sin embargo, a menudo se diagnostica entre los 6 y 12 meses de edad.²

En los primeros 6 meses de vida pueden existir dificultades para la alimentación, hipotonía, seguida de un retraso del desarrollo entre los 6 meses y los 2 años de edad. Por lo general, a partir del primer año se desarrollan las características típicas del síndrome de Angelman, como son: déficit intelectual grave, ausencia de habla, estallidos de risa con aleteo de manos, microcefalia, macrostomia, hipoplasia maxilar, prognosis y problemas neurológicos con forma de andar como una marioneta, ataxia y crisis epilépticas con anomalías específicas del electroencefalograma. Otros signos descritos incluyen aspecto feliz, hiperactividad sin agresividad, escasa capacidad de atención, excitabilidad y trastornos del sueño con disminución de la necesidad de dormir, incremento de la sensibilidad al calor, atracción y fascinación por el agua. Con la edad, las características típicas de la enfermedad son menos marcadas y aparecen engrosamiento facial, escoliosis torácica y problemas de movilidad.³ El síndrome de Angelman es un trastorno

neurológico y crónico, producido por una alteración genética, que provoca un fuerte retraso mental, alteraciones en el habla y el equilibrio.

El pediatra Harry Angelman fue el primero en describir la enfermedad en tres niños en 1964,⁴ entonces fue considerada rara. En 1987 se descubrió que alrededor de la mitad de los niños que presentaban el síndrome, tenían una pequeña delección del brazo largo del cromosoma 15, y se propuso, además, la relación entre este síndrome y el de Prader-Willi.⁵

El síndrome de Angelman es causado por la pérdida de una región del cromosoma 15. Una persona sana recibe dos copias del cromosoma 15, uno de aportación materna y el otro por vía paterna. Sin embargo, la contribución materno-paterna es diferente ya que existen ciertos genes que se expresan de forma muy diferente en dependencia del sexo, muy relacionado con el fenómeno de impronta genética. Este mecanismo consiste en la metilación del ADN. Si la contribución materna se pierde o muta, el resultado es el síndrome Angelman. Si por el contrario, la pérdida o mutación ocurren en la contribución paterna, el resultado se conoce como síndrome de Prader-Willi,⁶ que genera problemas relacionados con el desarrollo del cerebro y el cuerpo del niño.

El diagnóstico y la intervención tempranos constituyen el mejor tratamiento. El paciente debe recibir terapias de rehabilitación como: terapia física, hidroterapia, equinoterapia, terapia ocupacional, logopedia.⁷

El presente trabajo tiene como objetivo propiciar un medio de comunicación extraverbal, para pacientes con síndrome de Angelman, con la variante delección en el cromosoma 15. Se presenta el caso de un paciente perteneciente a chileno portador de un síndrome Angelman con la variante de delección.

Se realizó un estudio prospectivo y observacional con panorámica descriptiva, por un período aproximado de 2 años (mayo de 2014-junio de 2016) en un paciente de 5 años de edad con trastorno genético, síndrome de Angelman, con la variante delección y diagnosticado desde el punto de vista logopédico como retraso del lenguaje y del habla.

REPORTE DE CASO

Paciente masculino de 5 años de edad, con diagnóstico de síndrome de Angelman, natural de Chile, que acude al Departamento de Logopedia y Foniatría para ser evaluado en habilidades comunicativas y realizar terapia del lenguaje. La madre refiere que se comunica a través de códigos establecidos por los familiares. Se diagnostica con un retraso del lenguaje y habla. El síndrome de Angelman es en la variante de delección del cromosoma materno, en la región 15 q12 donde reside el gen activo del UBE3A (la más común). Este paciente se caracteriza por desarrollo psicomotor demorado, alteración de movimientos o de equilibrio, incoordinación, ataxia mixta (suele caminar vacilante, errático o con movimientos rápidos y torpes). Peculiaridad en el comportamiento: combina la risa-sonrisa frecuente y personalidad afable.

Presenta ciclos anormales de sueño, la necesidad de dormir está disminuida. Tiene una conducta hiperactiva, con trastornos del lenguaje, ausencia del lenguaje expresivo y disminución en la comunicación receptiva (comprensión).

Presenta babeo frecuente, mastica de forma excesiva y se lleva objetos a la boca.

Para concluir el diagnóstico genético del paciente, se le realizó cariotipo y la prueba *fluorescence in situ hybridization* (FISH) del cromosoma 15 para identificar genes mediante unas sondas o buscadores de DNA, para cuya realización solo es necesario un análisis de sangre.

A la mayoría de los niños con sospecha de síndrome de Angelman se realiza análisis de cromosomas de alta resolución para asegurar que no se trata de ningún otro desorden genético (cariotipo) y al mismo tiempo se hace la prueba FISH para descubrir la delección del cromosoma 15 totalmente estudiado.

Exploración inicial

En la primera consulta de logofoniatría, se exploró al paciente. La madre que se comunica a través de códigos establecidos por la familia.

Examen de órganos fonoarticulatorios: no alteraciones anatómicas.

Praxis articulatorias: dificultades en la movilidad, vibración labial y lingual. Sialorrea que fluye por comisura labial.

Lenguaje expresivo: vocalizaciones y balbuceo con la sílaba /ma/, demanda lo que desea con gestos, expresión de sonrisa.

Lenguaje comprensivo: moderada afectación. Comprende el no ocasional.

Indicaciones del tratamiento:

- Masaje facial.
- Trabajar praxis articulatorias.
- Estimular su lenguaje expresivo mediante el uso de pictogramas.
- Utilizar los sistemas alternativos de la comunicación, los cuales van dirigidos hacia aquellas personas que no tienen lenguaje oral (incluye métodos basados en gestos naturales y señas).

Se trabaja con las categorías semánticas a través de la utilización de pictogramas:

- Partes del cuerpo, alimentación, prendas de vestir, animales, útiles escolares y medios de transporte (Fig. 1).



Fig. 1. Pictogramas de partes del cuerpo y prendas de vestir.

- Dibujos lineales (Fig. 2).



Fig. 2. Pictogramas dibujos lineales.

- Fotos familiares y amigos.
- Gestos naturales de la vida cotidiana: adiós, dame y ven.
- Pictogramas acerca de las acciones: comer, caminar, hablar y bailar, etc (Fig. 3).



Fig. 3. Pictogramas de acciones.

- Pictogramas relacionados con las emociones, risa y llanto (Fig. 4).



Fig. 4. Pictogramas relacionados con expresiones emocionales.

- Pictogramas relacionados con el control de esfínter, pipi y caca (Fig. 5).



Fig. 5. Pictogramas relacionados con el control de esfínter.

- Musicoterapia.
- Apoyo visual y auditivo con diferentes cuentos.
- El paciente elige sus propios gestos como sus métodos de comunicación preferidos.

Evolución del paciente

Resultados:

Los logros se manifiestan de manera inconstante, teniendo en cuenta su estado de ánimo y la conducta diaria.

Estimulación multisensorial (proceso atencional).

- Localiza la fuente sonora.
- Tiene alerta auditiva.
- Responde a su nombre.
- Tiene contacto visual.
- Se estimula con la música y los videos infantiles.
- Acepta con placer el masaje facial y el contacto físico con las personas que lo rodean.

A nivel comprensivo:

- Imita el gesto de señalarse la oreja con el dedo índice y con la mano, cuando se le indica que escuche.
- Reconoce a los familiares más allegados y personas cercanas.
- Señala con la mano y toma la mano del familiar cuando desea algo.
- Identifica de forma inconstante, agarrando la tarjeta, al escuchar la palabra relacionada con los pictogramas de categorías semánticas y acciones.
- A la orden del especialista entrega la tarjeta que le solicitan relacionada con los pictogramas de rutina diaria: control de esfínter, el baño, cepillado de dientes y dormir.
- Es capaz de escoger entre un grupo de alternativas lo que desea mediante sonidos de alegría que hace al familiar.
- Obedece órdenes sencillas como: dame y toma con los objetos, juguetes y los pictogramas.
- Identifica objetos por su uso cotidiano, cuchara, vaso y plato.
- Reconoce y señala su foto, las de sus padres, abuelas, terapistas y personas que los cuidan y aplaude ante la presencia de los mismos.
- En el *tablet*, señala y busca lo que desea como: fotos y videos familiares.
- Señala con la mano la computadora, cuando quiere ver los videos infantiles.
- Cumple dos órdenes consecutivas más complejas relacionadas con acciones (categoría de juguetes) ejemplo:
 - Agarra el perro y hazlo caminar.
 - Haz un trencito y empújalo.
 - Coge la pelota y tírala.
- otros verbos son: correr y saltar.
- Saca y mete objetos y juguetes en cajas a la orden del especialista.

A nivel expresivo:

- Manifiesta estados de complacencia con sonrisa, llanto y gritos cuando quiere algo.
- Vocaliza con la vocal /a/ de manera ocasional cuando quiere algo.

DISCUSIÓN

El paciente fue diagnosticado con un síndrome de Angelman, pues a partir de los 8 meses mostró síntomas de desventajas en su desarrollo psicomotor y del lenguaje; los padres detectaron el retraso y acudieron a los especialistas en busca de orientación. La mayoría de los niños muestran síntomas de desventajas en su desarrollo psicomotor y del lenguaje hasta alrededor de los 6 a 12 meses de nacidos, etapa en que los padres logran notar algún retraso en el desarrollo de su hijo, como puede ser: no gatear o no empezar a hablar.⁸

En la literatura consultada se detallan algunas estimaciones más recientes que sugieren una procedencia de estudios en niños en edad escolar en edades comprendidas entre 6-13 años, que viven en Suecia y Dinamarca, donde el diagnóstico de niños en clínicas médicas fue comparado a un período de 8 años y existieron cerca de 45 000 nacimientos. El estudio sueco mostró la incidencia de cerca de 1/20,000 y el estudio danés mostró una condición atmosférica mínima como incidencia de cerca de 1/10,000.^{9,10}

Estudios en Cuba refieren que la casuística en los casos de Angelman por deleción son menores de 1%.¹¹

La base genética de la enfermedad es el resultado de un gen faltante de UBE3A en el cromosoma 15q. En el 70 % de los pacientes se debe a las cancelaciones maternas de 15q 11-13, que también provoca la forma más severa del síndrome.¹² Durante varias décadas, el estudio del cromosoma de síndrome de Angelman no reveló anormalidad, pero con el desarrollo de nuevos métodos de análisis, se encontró en el cromosoma 15 que faltaba un área muy pequeña.

Los más recientes métodos de análisis moleculares demuestran que existe una deleción en aproximadamente el 70 % de los individuos con síndrome de Angelman. El área anulada, aunque muy pequeña, es en realidad bastante grande cuando se analiza a nivel molecular. Se cree que tiene casi 3,5 millones de moléculas de longitud, suficiente distancia como para contener muchos genes. La región anulada en el cromosoma 15, se sabe que contiene genes que están activados o desactivados dependiendo del origen materno o paterno del cromosoma (el cromosoma 15 heredado de la madre tiene el gen activado, pero el mismo gen heredado del padre está desactivado). Dado que las deleciones vistas en síndrome de Angelman solo ocurren en el cromosoma 15 heredado de la madre, se cree que el gen solo se activa en el cromosoma materno.¹³

Las personas con el síndrome de Angelman viven un período de vida cercano a lo normal. Muchas tienen amistades e interactúan en sociedad. El tratamiento ayuda a mejorar el desempeño. Las personas con este síndrome no pueden vivir por sí solas. Sin embargo, pueden aprender ciertas tareas y convivir con otros en un hogar grupal supervisado.⁹

Consideraciones finales

El presente caso corresponde al síndrome de Angelman, tal como lo muestran los rasgos clínicos y los rasgos asociados que aparecen en la literatura consultada.

El sistema de actividades para la comunicación alternativa enriquece el tratamiento logopédico y brinda una vía que puede emplearse para la estimulación del lenguaje oral y la comprensión.

Aunque el paciente presenta la variante más compleja dentro del síndrome de Angelman, se pudo constatar una evolución favorable según su diagnóstico, sobre todo a nivel comprensivo.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Puerto Belda, Verónica. El síndrome de Angelman, la aportación de la neurobiología al SA, su descubrimiento, sus características. 2011. Disponible en: <http://www.unomasenlafamilia.com/sindrome-de-angelman.html>
2. Biblioteca Nacional de Medicina de los EE.UU. Medline Plus. Información de salud para usted. Traducción y localización realizada por Tango. (Consultado 03 mayo 2016).
3. Orphanet Ayuda Portal de información de las enfermedades raras y medicamentos huérfanos. Las enfermedades raras son minoritarias pero sus pacientes numerosos. Orphanet versión 4.23.0. (Última actualización: 2016-11-03).
4. Angelman, H. Puppert' Children: A report of three cases". *Dev Med Child Neurol*. 1965;7: 681-688. DOI:10.1111/j.1469-8749.1965.tb07844.x. www.ecured.cu/Síndrome_de_Angelman
5. Magenis, RE, Brown MG, Lacy DA, Budden S, LaFranchi S. Is Angelman syndrome an alternate result of del (15)(q11q13)?. National Library of Medicine National Institutes of Health. 187. Disponible en: www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed.
6. Meng L, Ward AJ. Towards a therapy for Angelman syndrome by targeting a long non-coding RNA. *Publmed.gov.Us National Library of Medicine National Institutes of Health. Nature*. Epub 2014. Dec 1
7. Flores Otero, B. Fisioterapia en la Enfermedad de Angelman. Estudio de un caso. Trabajos académicos de la Universidad de Jaén. <http://www.tauja.ujaen.es/handle/10953.1/1508-2015>.
8. Biblioteca Nacional de Medicina de los EE.UU. Medline Plus. Síndrome de Angelman. Consultado 4 noviembre 2016. Disponible en: <https://medlineplus.gov/spanish>
9. Clayton-Smith J; Pembrey ME. Angelman syndrome. *Med Genet*. 1992;29(6):412-419. Disponible en: www.jmg.bmj.com
10. Williams C, Franco L. Angelman syndrome at the synapse: meeting report of the Angelman syndrome Foundation's 2009 scientific symposium. *J Child Neurol*. 2010; 25(2):254-61.
11. Wikipedia. La enciclopedia libre. Síndrome de Angelman. 2016.

12. Liji Thomas, *¿Cuál es el síndrome de Angelman?* 2000-2016. Owned and Operated by AZoM.com

13. Williams C, Franco L. Angelman syndrome at the synapse: meeting report of the Angelman Syndrome Foundation's 2009 scientific symposium. *J Child Neurol.* 2010; 25(2):254-61. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed>

Recibido: 17 marzo 2017

Aceptado: 22 junio 2017

Lic Giselle Núñez González. Centro Internacional de Salud "La Pradera". Habana, Cuba. Email: giselleng@infomed.sld.cu