



AUDIÊNCIA PÚBLICA

síndrome de Angelman

28/04/2025 – 10 horas

Comissão de Direitos Humanos

Senado Federal



Senador Flávio Arns



Representante do
Ministério da Saúde



Representante do
Ministério da Educação



Dra. Mara Lúcia Schimitz F. Santos



Dr. Daniel Almeida do Valle



Maria Fernanda Incote



Adriana Monteiro



Luciana Carvalho

APOIAM ESTA INICIATIVA:



DIA INTERNACIONAL DA SÍNDROME DE ANGELMAN

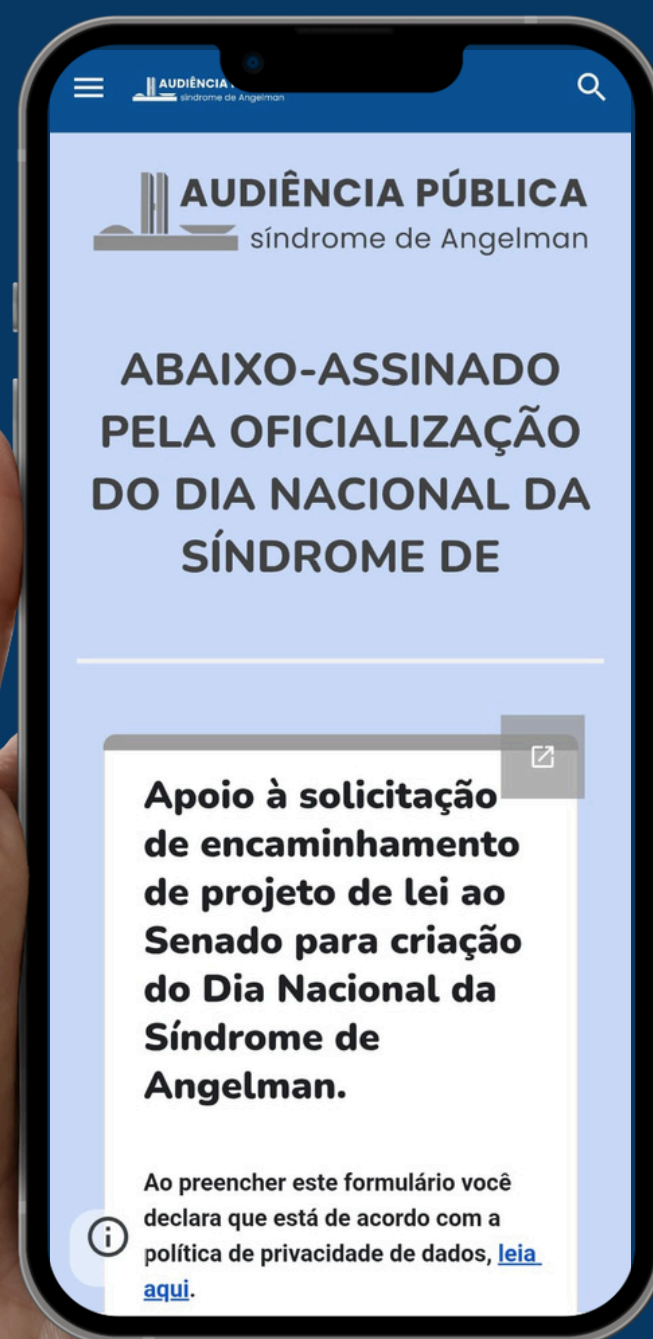
DIA INTERNACIONAL
SÍNDROME DE
ANGELMAN 15 FEV



- Data eleita democraticamente em 2012
- Dia 15: a síndrome de Angelman está associada à uma ausência ou perda de função no alelo materno do gene UBE3A, que está localizado no cromossomo 15
- Fevereiro é o mês de conscientização sobre doenças raras
- Atualmente o Dia Internacional da Síndrome de Angelman é apoiado por mais de 60 organizações dedicadas à esta condição, com 4 objetivos:
 - Aumentar a conscientização;
 - Promover pesquisas e recursos educativos;
 - Mobilizar as pessoas para ação; e
 - Lembrar das pessoas com Angelman que, infelizmente, já não estão mais entre nós.

ABAIXO-ASSINADO EM APOIO À OFICIALIZAÇÃO

DO DIA NACIONAL DA SÍNDROME DE ANGELMAN



www.sindromedeangelman.org

+ DE 1.300 ASSINATURAS



**2025:
+ DE 50 PONTOS ILUMINADOS
+ 25 CIDADES
5 REGIÕES DO BRASIL**



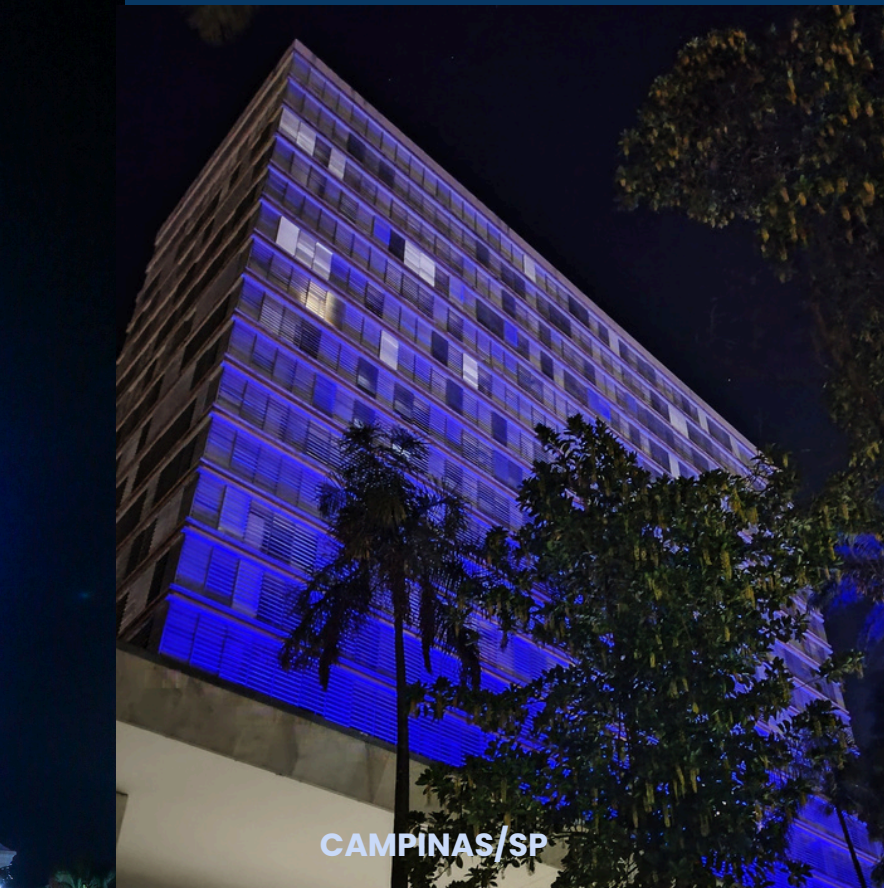
BRASÍLIA/DF



MANAUS/AM



FORTALEZA/CE



CAMPINAS/SP



RECIFE/PE



FLORIANÓPOLIS/SC



BALNEÁRIO CAMBORIÚ/SC



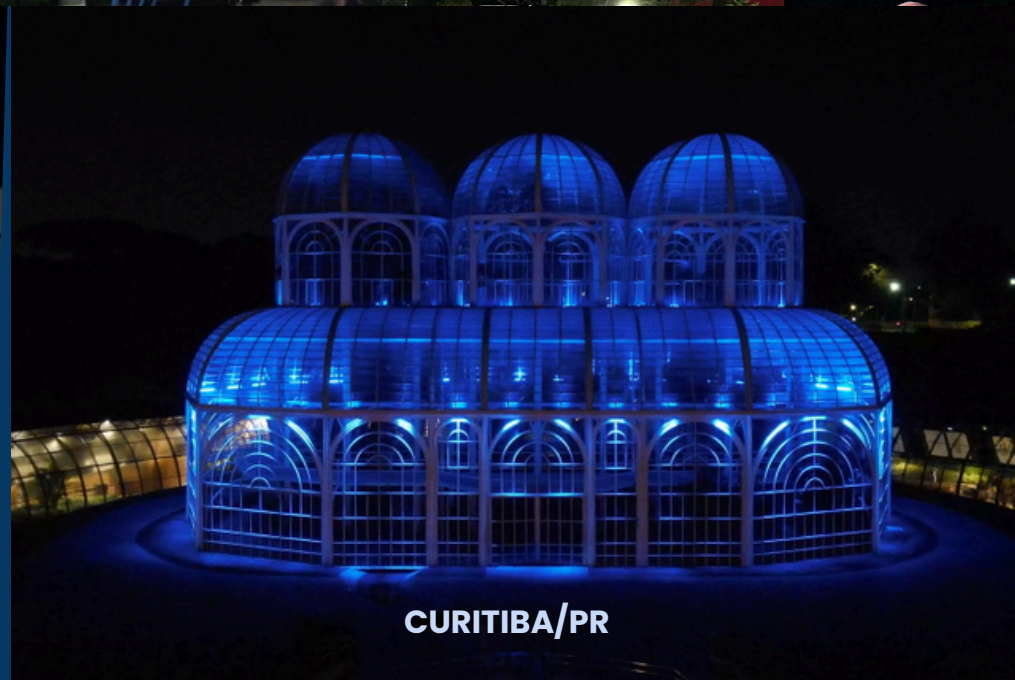
PORTO VELHO/RO



VITÓRIA/ES



SANTOS/SP



CURITIBA/PR



SÃO PAULO/SP

PARTICIPAÇÃO DAS FAMÍLIAS ANGELMAN





5 regiões do Brasil



129 respondentes



Pessoas que vivem com
SA entre 2 - 35 anos

35%

Benefício de Prestação
Continuada - BPC/LOAS



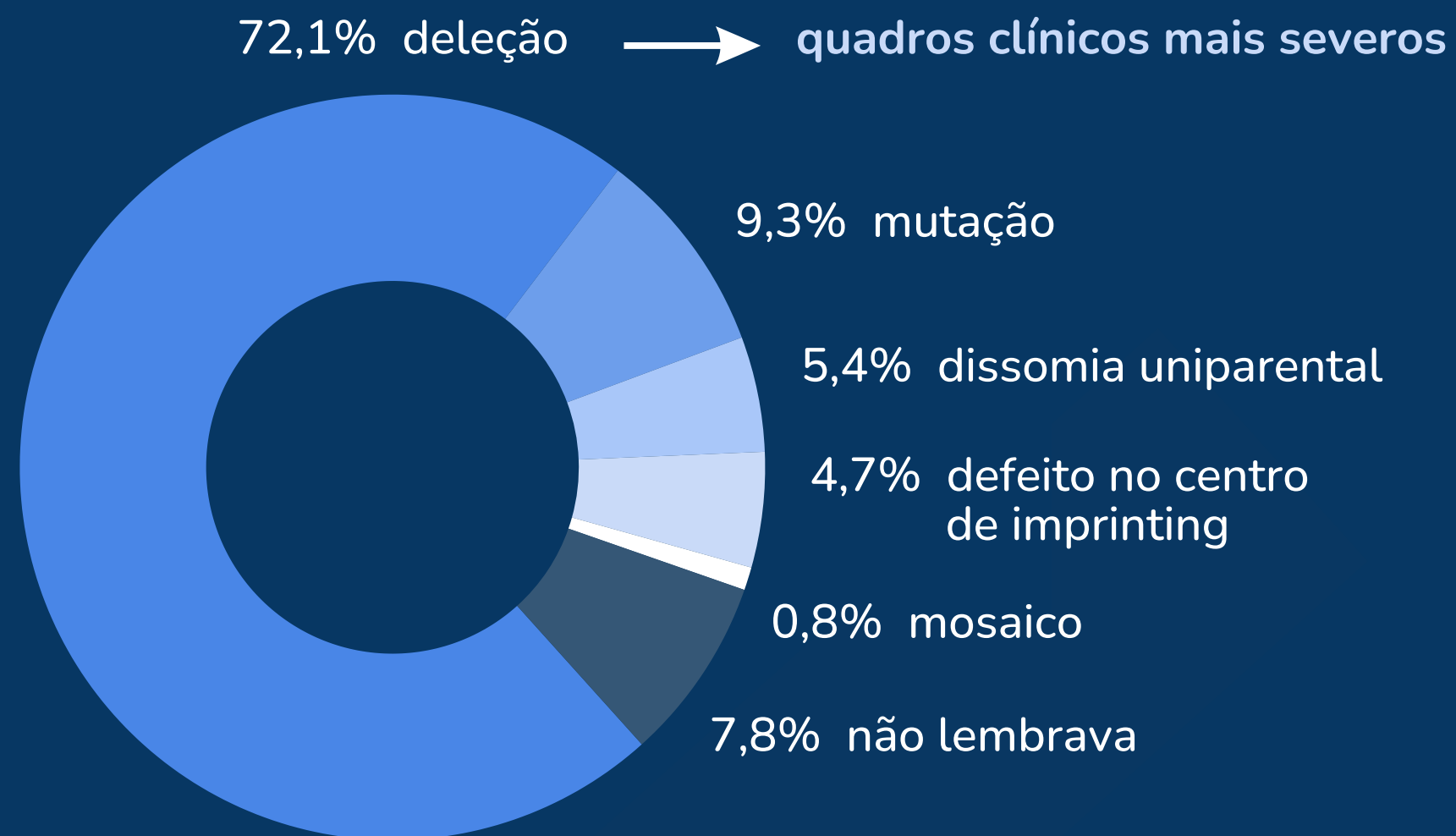
A situação geral de vulnerabilidade socioeconômica das famílias Angelman no Brasil certamente é maior que a porcentagem presente nesta amostra.



Usuários do
Sistema Único de Saúde e
Sistema Suplementar de Saúde

129 RESPONDENTES:

GENÓTIPOS:



SÍNDROME DE ANGELMAN

SINTOMAS E COMORBIDADES:

- Atraso do desenvolvimento neuropsicomotor
- Crises epilépticas
- Hipotonia
- Ataxia (dificuldade de coordenação motora)
- Deficiência intelectual
- Apraxia da fala (ausência ou limitação da fala)
- Disfagia (dificuldade de sucção e deglutição)
- Dificuldade para caminhar (marcha com pernas afastadas/braços elevados)
- Problemas de processamento sensorial
- Problemas gastrointestinais
- Microcefalia
- Ansiedade
- Hiperatividade
- Curto tempo de atenção
- Sorrisos frequentes
- Distúrbio do sono
- Hipopigmentação
- Estrabismo
- Deficiência visual cortical
- Escoliose
- Hipersensibilidade ao calor

DIFICULDADES COTIDIANAS

- DIFICULDADES NAS HABILIDADES
MOTORAS GROSSAS E FINAS
- DISTÚRPIO DO SONO
- PROBLEMAS NEUROLÓGICOS
- PROBLEMAS GASTROINTESTINAIS
- PROBLEMAS DE VISÃO
- QUESTÕES DE COMPORTAMENTO

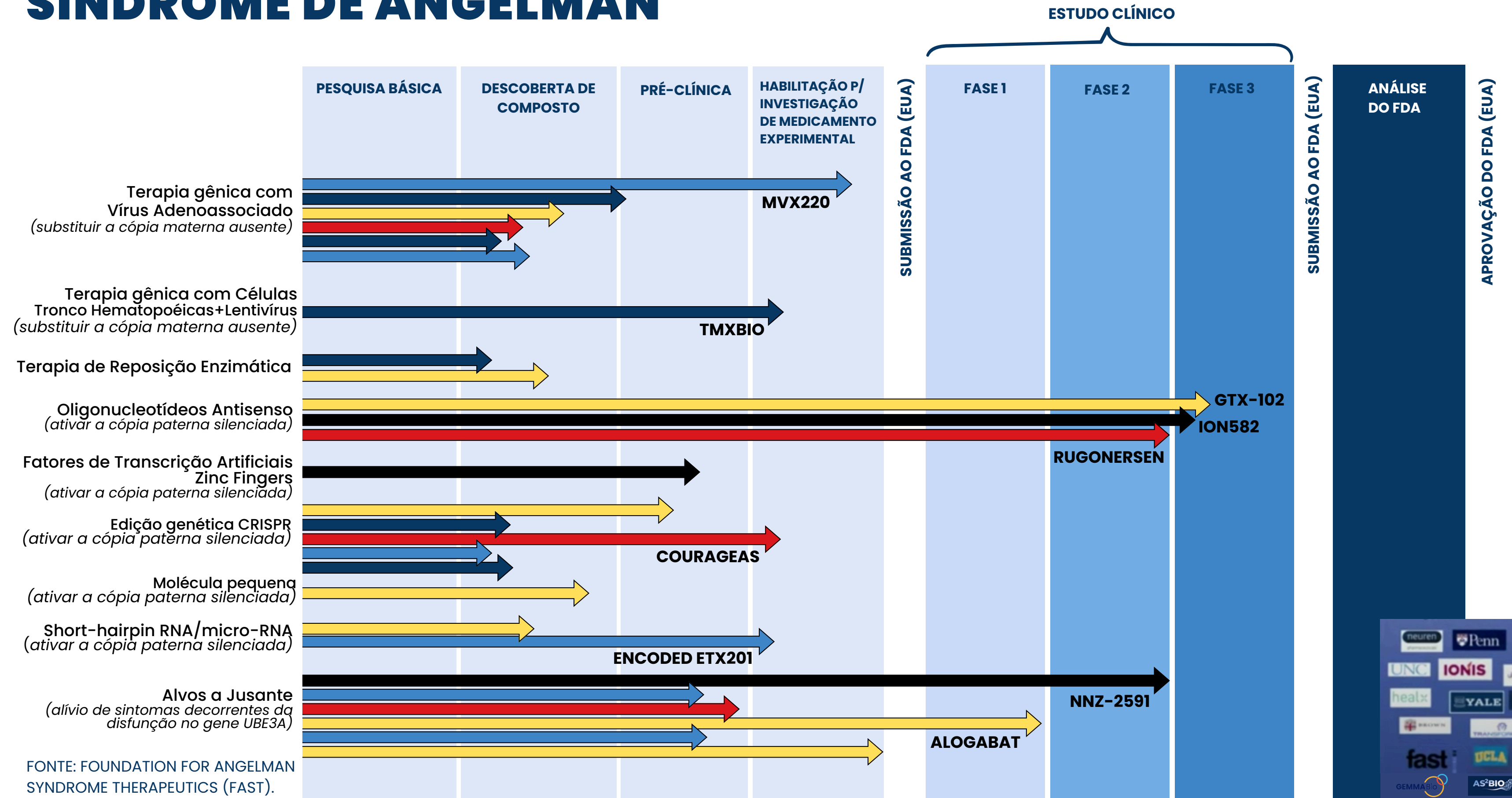
DIFICULDADES COTIDIANAS

- DIFICULDADES NAS HABILIDADES MOTORAS GROSSAS E FINAS
- DISTÚRPIO DO SONO
- PROBLEMAS NEUROLÓGICOS
- PROBLEMAS GASTROINTESTINAIS
- PROBLEMAS DE VISÃO
- QUESTÕES DE COMPORTAMENTO

DIFICULDADES MAIS CITADAS PELOS FAMILIARES:

- **COMUNICAÇÃO:** Ausência de fala ou fala verbal mínima. Pouco uso de gestos. Dificuldades em comunicar necessidades básicas.
- **ATIVIDADES DA VIDA DIÁRIA**
- **PENSAMENTO E COGNIÇÃO:** Dificuldades com atenção, em manter o engajamento, com a memória, em aplicar habilidades aprendidas em novas situações.

PESQUISA PRÉ-CLÍNICA E CLÍNICA PARA SÍNDROME DE ANGELMAN



Fisioterapia

Fonoterapia

Terapia ocupacional

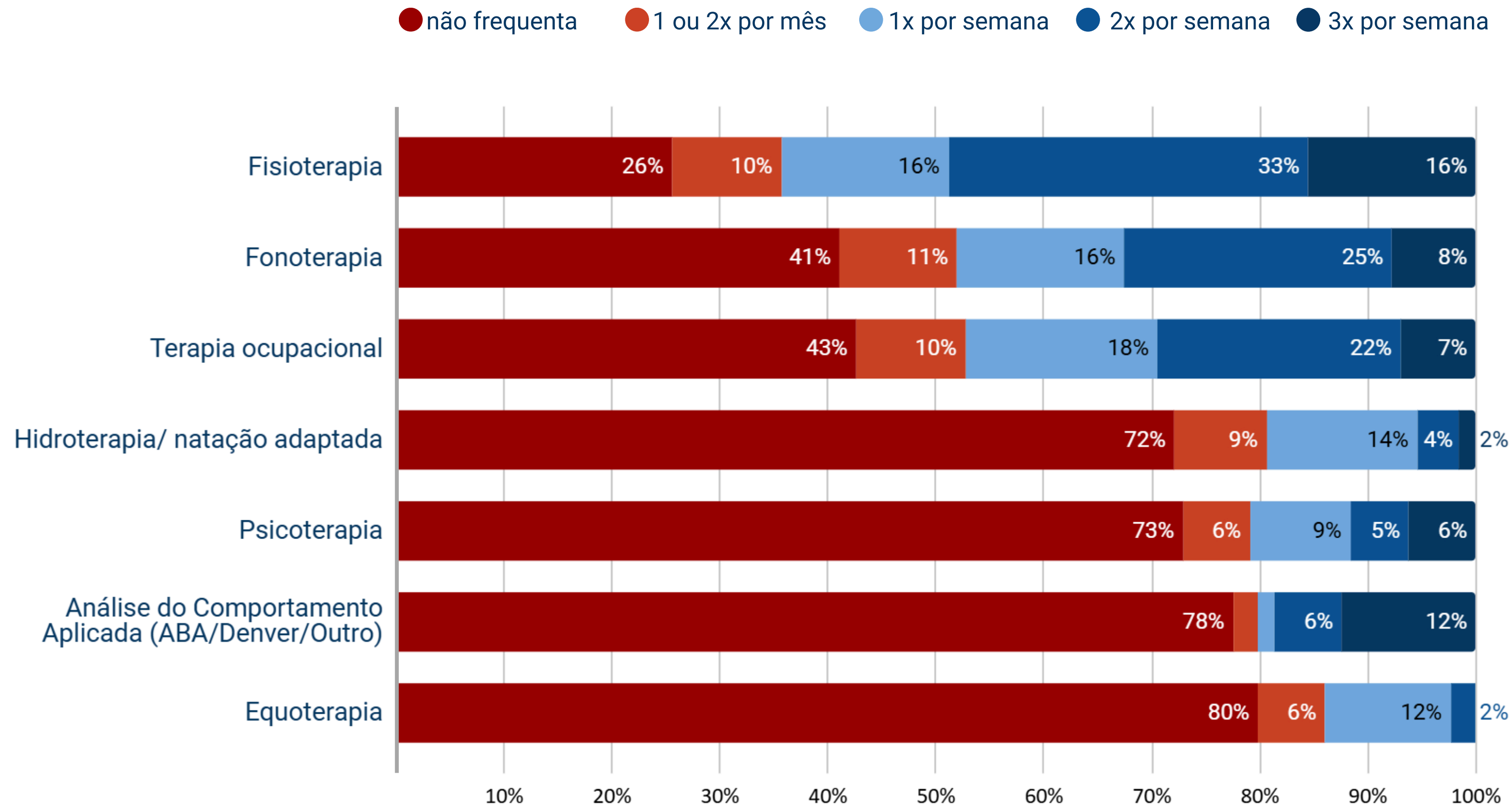
Hidroterapia/ natação adaptada

Psicoterapia

Análise do Comportamento
Aplicada (ABA/Denver/Outro)

Equoterapia

TERAPIAS FREQUENTADAS ATUALMENTE





ORIGINAL ARTICLE

Community-Sourced Reporting of Mortalities in Angelman Syndrome (1979–2022)

Adriana T. Gomes, Amanda Moore, Meagan Cross, Cristy Hardesty, Kelly David, Maria Galan Sampedro, Sophie Dube, Sharon Weil-Chalker, Adela Gentil Montepagano, Ursula Christel ... [See all authors](#) ▾

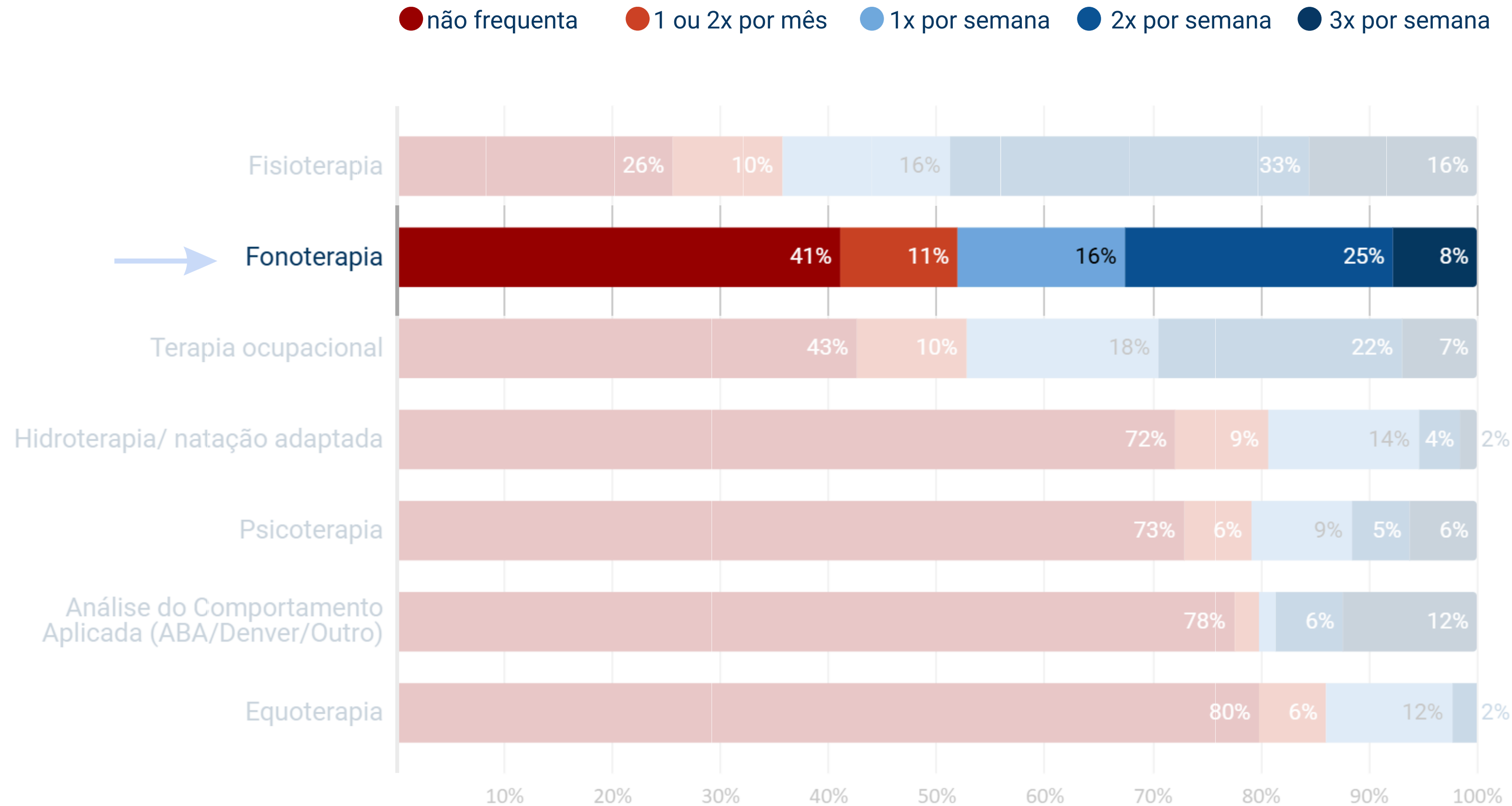
First published: 16 December 2024 | <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.63961>

Principais causas de morte:

- 
1. doença respiratória
 2. acidentes
 3. crises epilépticas
 4. morte súbita e inesperada durante o sono ou em epilepsia

“a pneumonia na SA pode estar ligada à aspiração silenciosa, o que destaca a necessidade de uma maior conscientização sobre dificuldades de deglutição e riscos de engasgo. Essas informações podem orientar intervenções precoces e estratégias de prevenção, apoiando, assim, as pessoas com SA a viverem vidas mais saudáveis” (GOMES et al., 2025).

TERAPIAS FREQUENTADAS ATUALMENTE

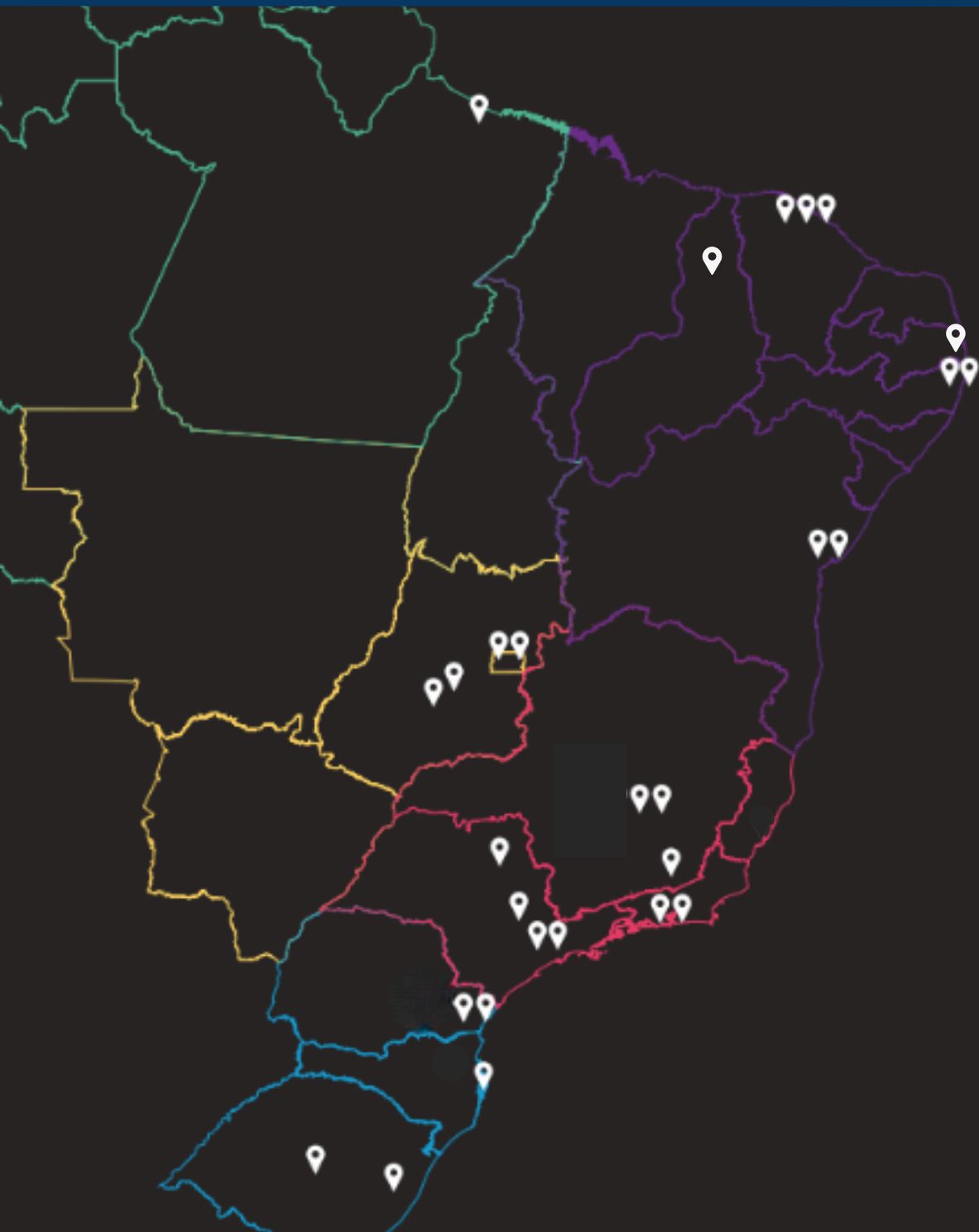


SÍNDROME DE ANGELMAN NA CLASSIFICAÇÃO DA POLÍTICA NACIONAL DE DOENÇAS RARAS

POLÍTICA NACIONAL DE DOENÇAS RARAS

EIXO I - DOENÇA DE ORIGEM GENÉTICA

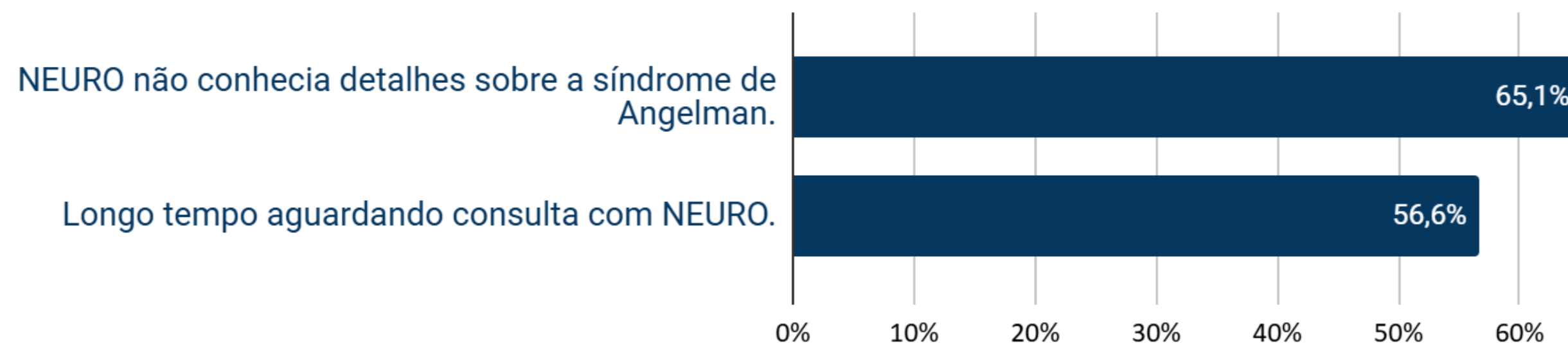
DEFICIÊNCIA INTELECTUAL



28 Serviços de Referência ou
Serviços de Atenção Especializada
para Deficiência Intelectual pelo SUS:

- 1 Norte
- 9 Nordeste
- 4 Região Centro-Oeste
- 9 Região Sudeste
- 5 Região Sul

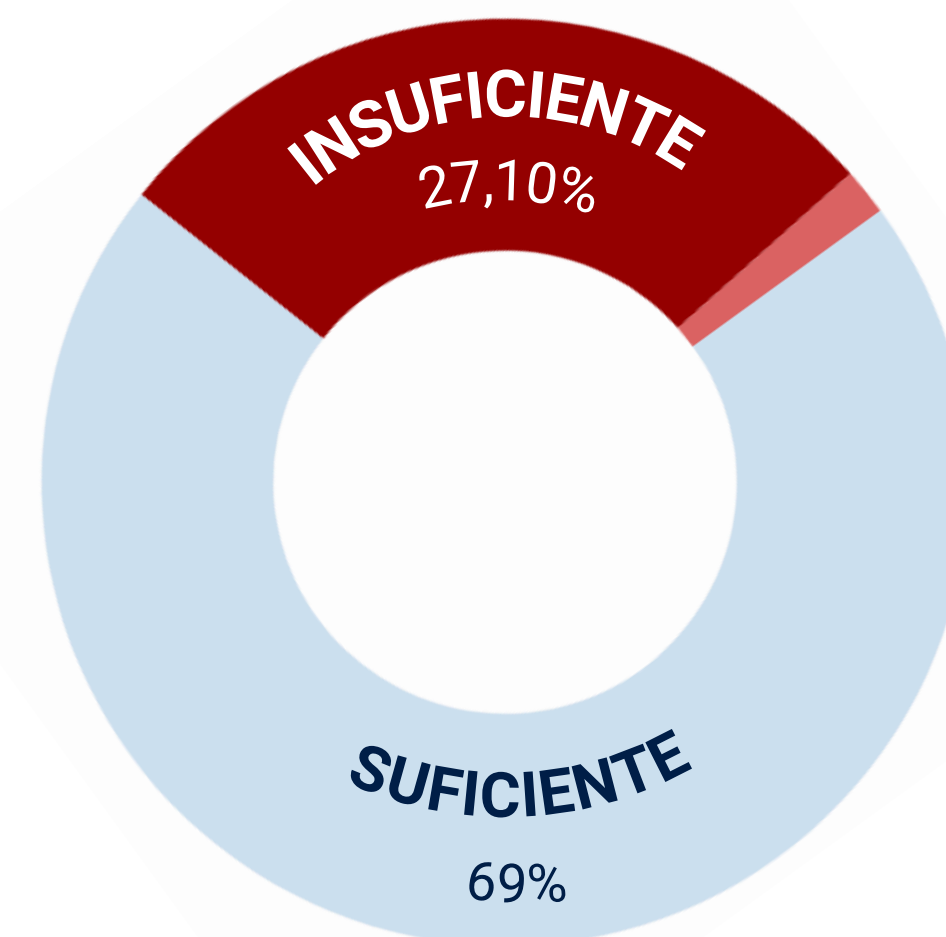
DIFICULDADES COM ACOMPANHAMENTO COM NEUROLOGISTA/NEUROPEDIATRA



PERCEPÇÃO - FREQUÊNCIA:

FREQUÊNCIA INSUFICIENTE:

1, 2, 3, 4 consultas ou mais
em 12 meses



FREQUÊNCIA SUFICIENTE:

2, 3, 4 consultas ou mais
em 12 meses

ELETROENCEFALOGRAMA: PERCEPÇÃO DA

FREQUÊNCIA NOS ÚLTIMOS 12 MESES

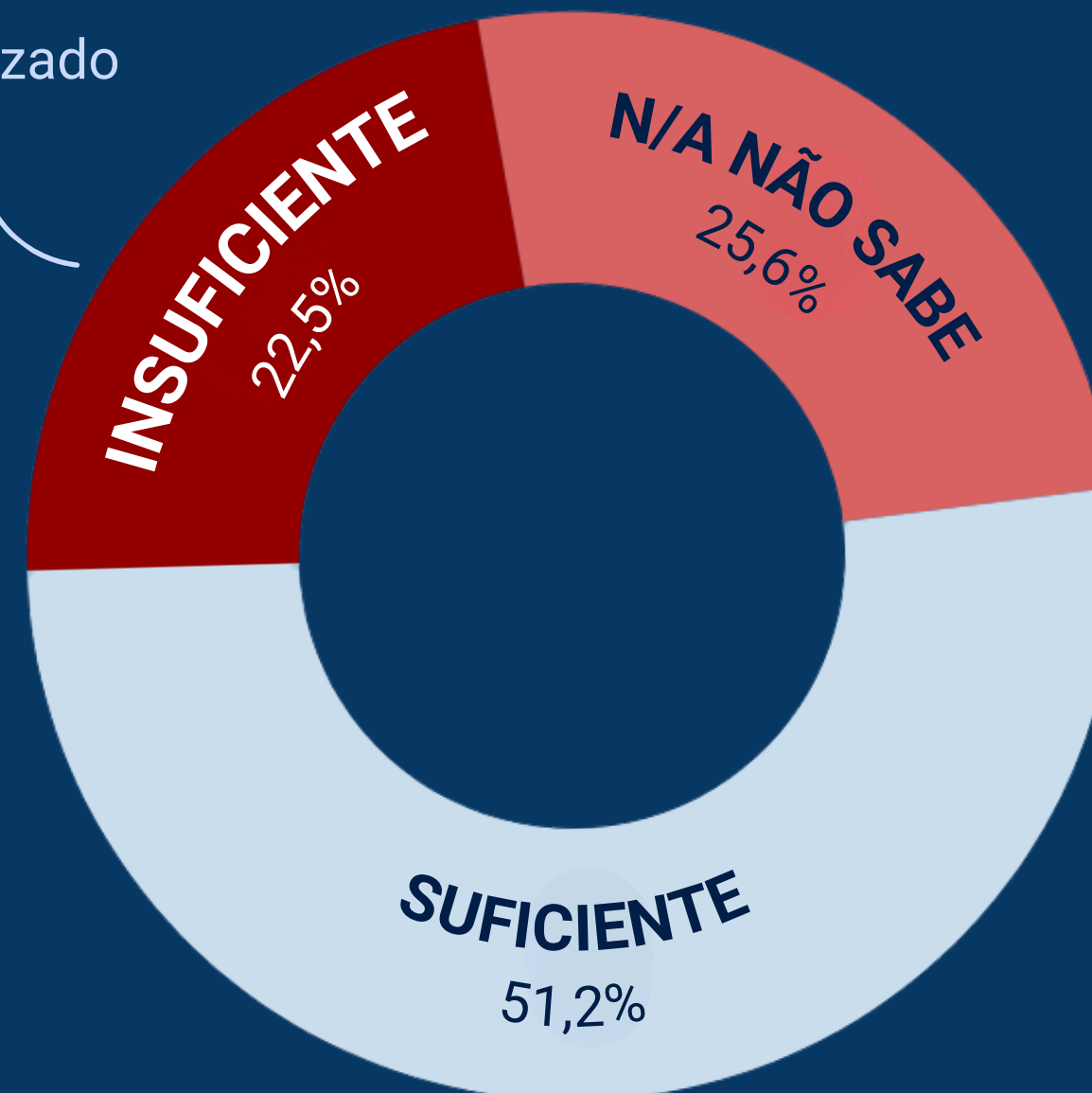
41,4% - Não teve encaminhamento médico

20,7% - EEG solicitado não foi realizado

34,5% - 1 EEG em 12 meses

3,4% - 2 EEGs em 12 meses

* Problema principalmente
para a faixa adulta



55,2% - Não teve encaminhamento médico

34,5% - EEG solicitado não foi realizado

13,8% - 1 EEG em 12 meses

6,9% - 2 EEGs em 12 meses

3,4% - 3 EEGs em 12 meses

15,2% - Não teve encaminhamento médico

6,1% - EEG solicitado não foi realizado

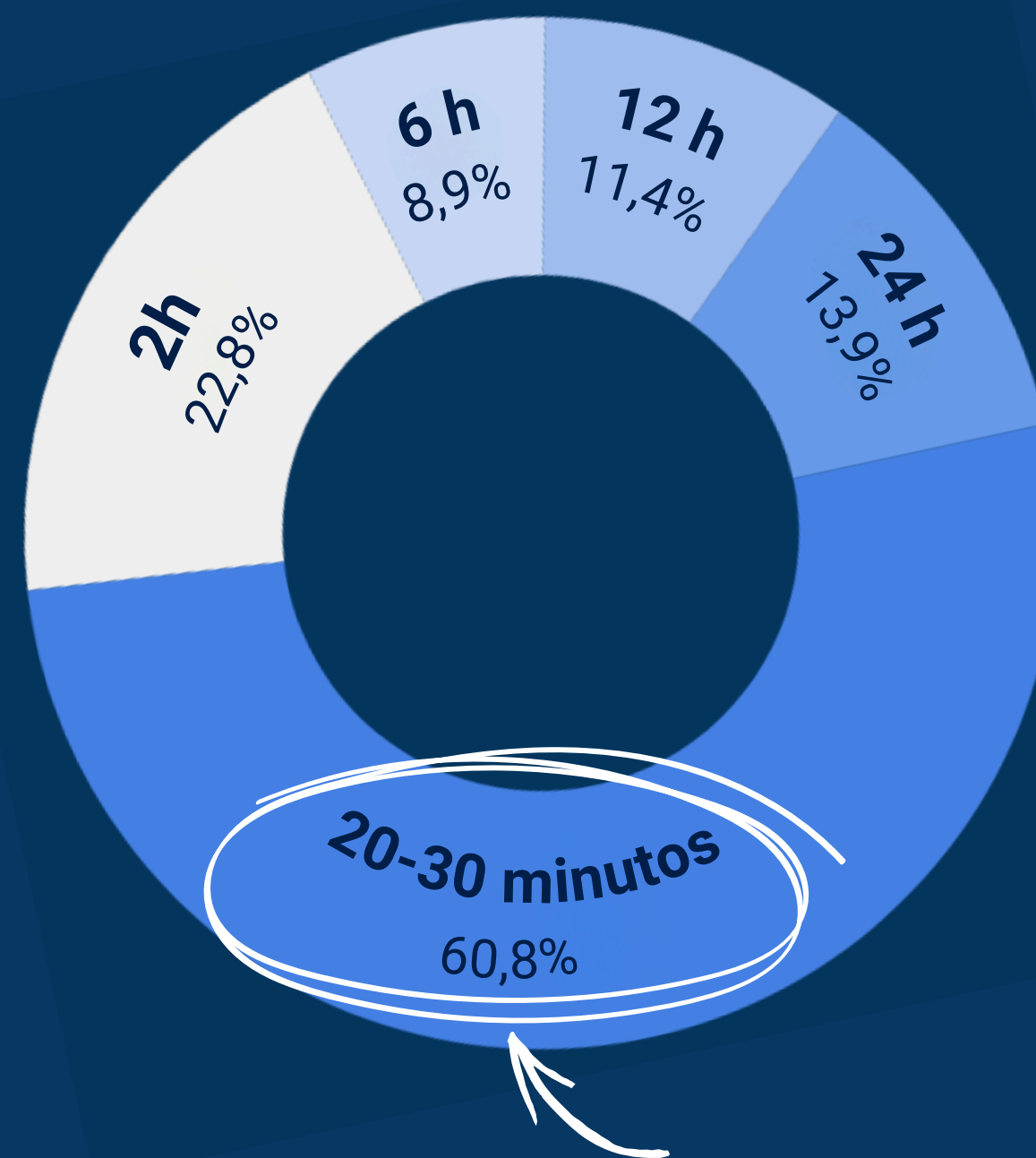
48,5% - 1 EEG em 12 meses

18,2% - 2 EEGs em 12 meses

9,1% - 3 EEGs em 12 meses

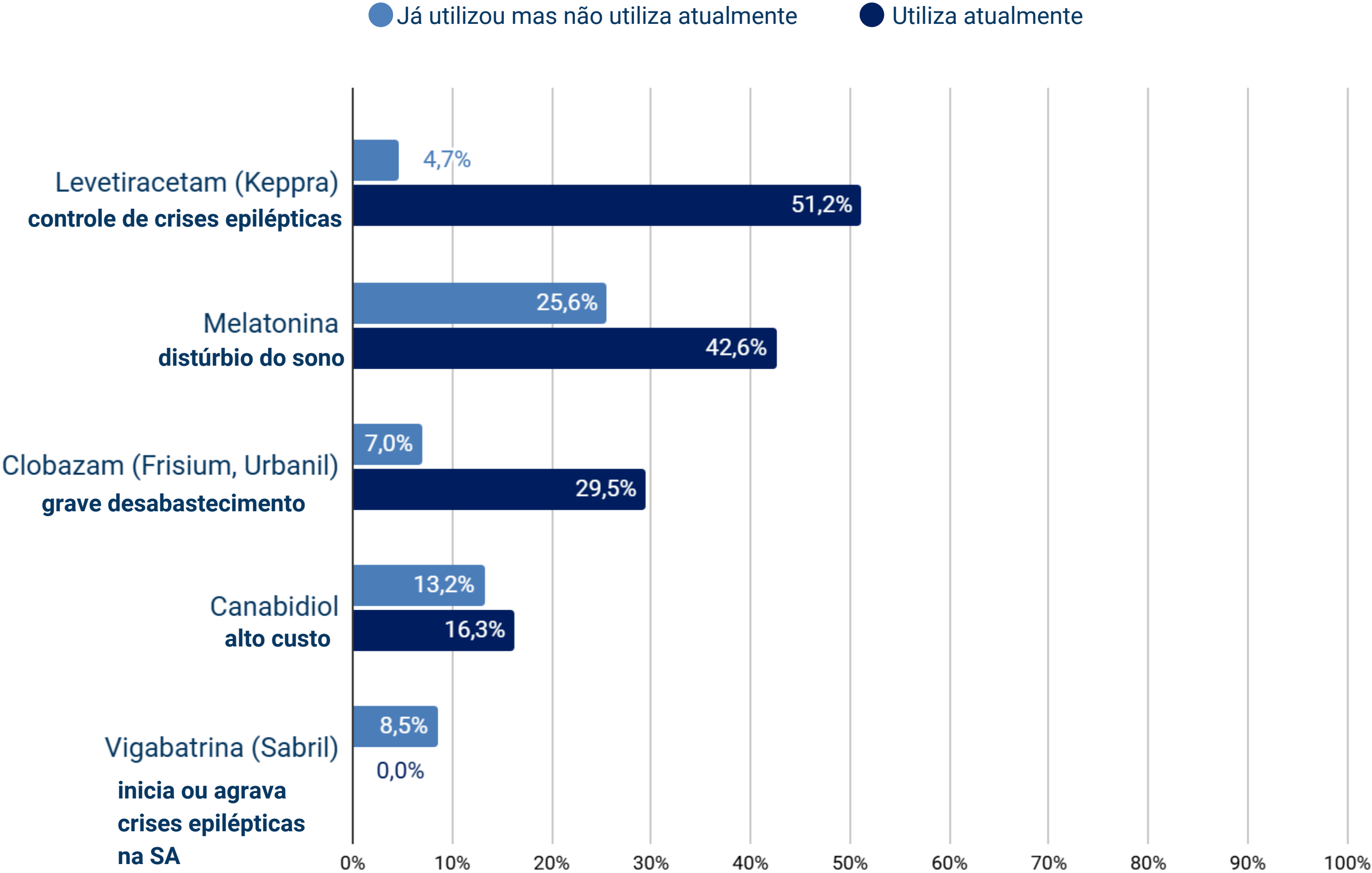
3% - 4 EEGs ou mais em 12 meses

DURAÇÃO DO ELETROENCEFALOGRAMA REALIZADO NOS ÚLTIMOS 12 MESES

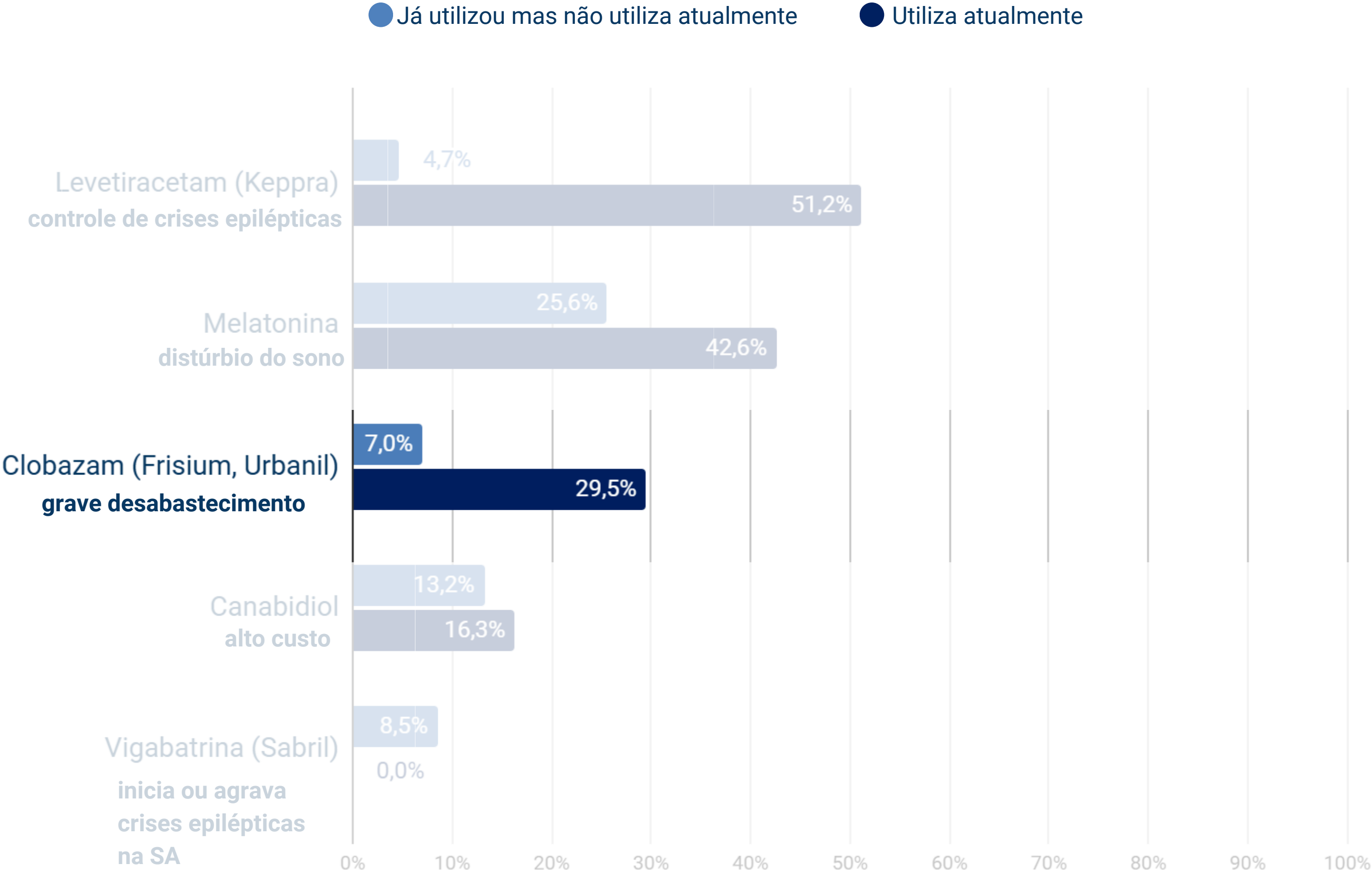


MEDICAMENTOS

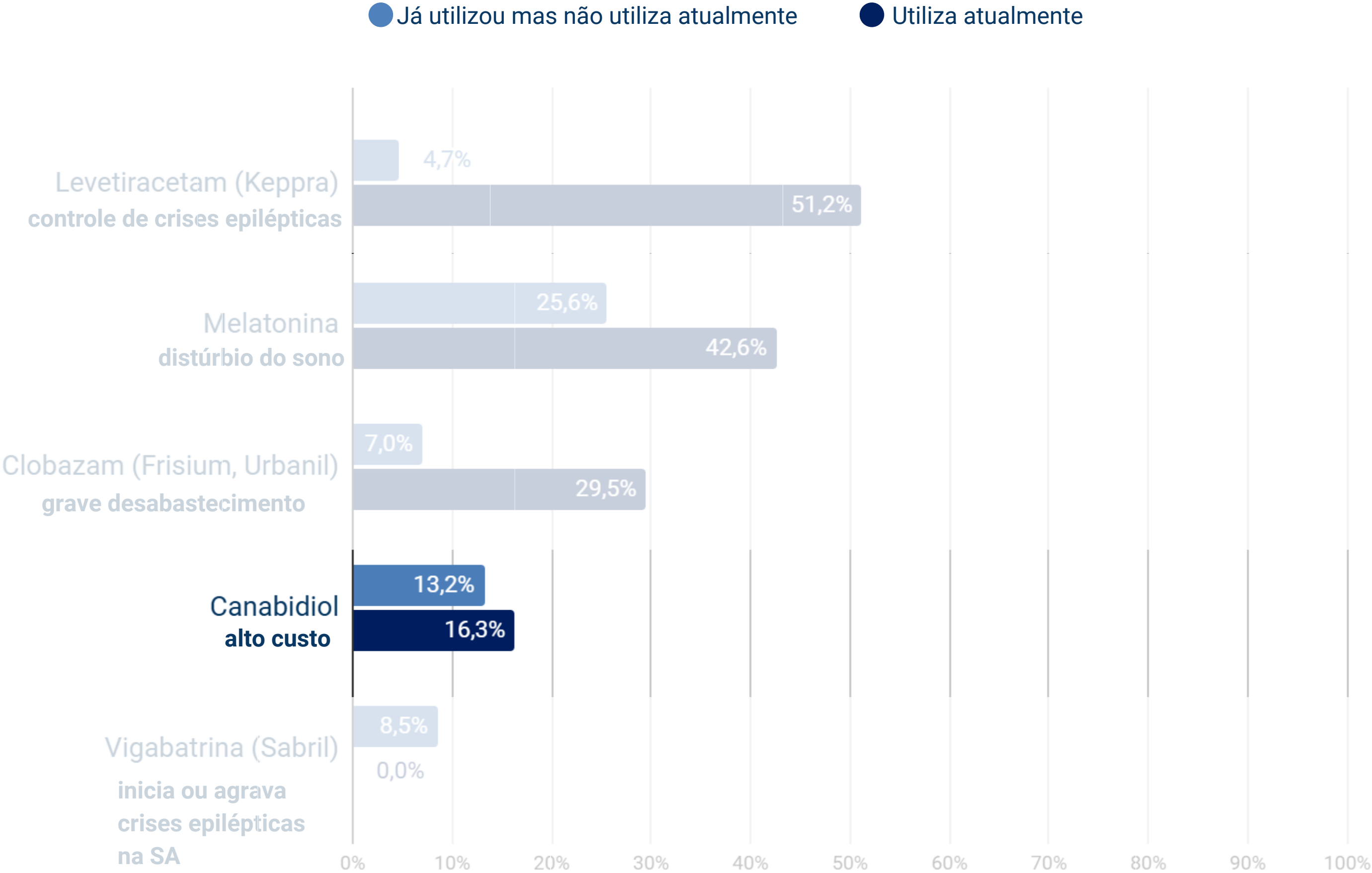
DIFICULDADES COM MEDICAMENTOS



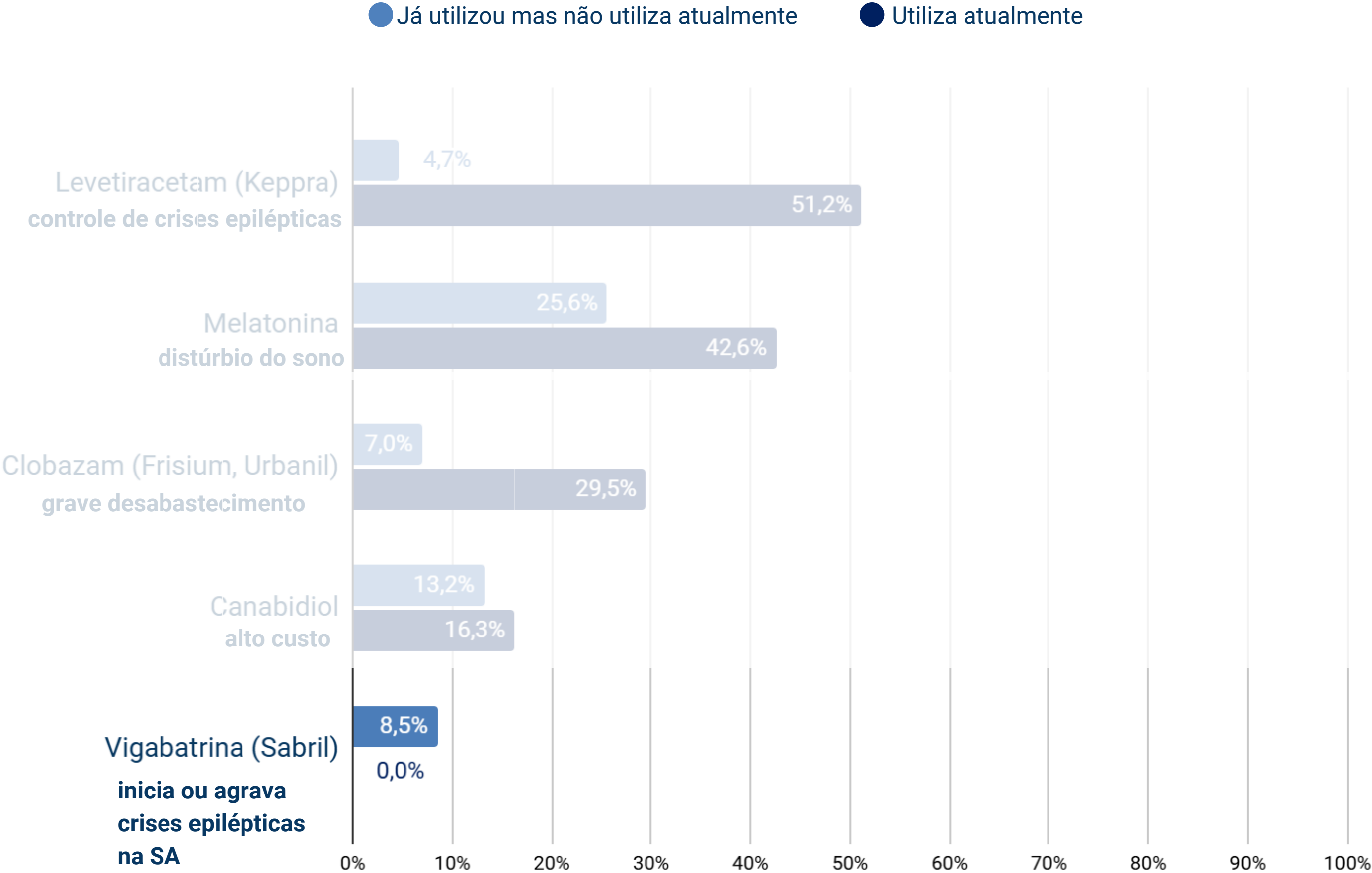
DIFICULDADES COM MEDICAMENTOS



DIFICULDADES COM MEDICAMENTOS



DIFICULDADES COM MEDICAMENTOS





THE EDUCATIONAL JOURNAL OF THE
INTERNATIONAL LEAGUE AGAINST EPILEPSY

Clinical Commentary with Video Sequences

Angelman syndrome and pseudo-hypsarrhythmia: a diagnostic pitfall

Stephane Darteyre ✉, Laure Mazzola, Philippe Convers, Marine Lebrun, Dorothée Ville

First published: 01 September 2011
<https://doi.org/10.1684/epd.2011.0446>

“Relatamos o caso de uma menina de oito meses de idade, apresentando hipotonia grave, mioclonias, espasmos suspeitos e um eletroencefalograma com características semelhantes à hipsarritmia. Ela foi inicialmente tratada com vigabatrina, o que resultou em piora dos abalos mioclônicos. A hibridização fluorescente in situ revelou uma deleção cromossômica na região 15q11-13. Discutimos o caso e o diagnóstico diferencial com outras condições, incluindo a síndrome de West” (DARTEYRE et al., 2011).

Epilepsia / Volume 39, Issue 11 / p. 1213-1215

 Free Access

Adverse Effects of Vigabatrin in Angelman Syndrome

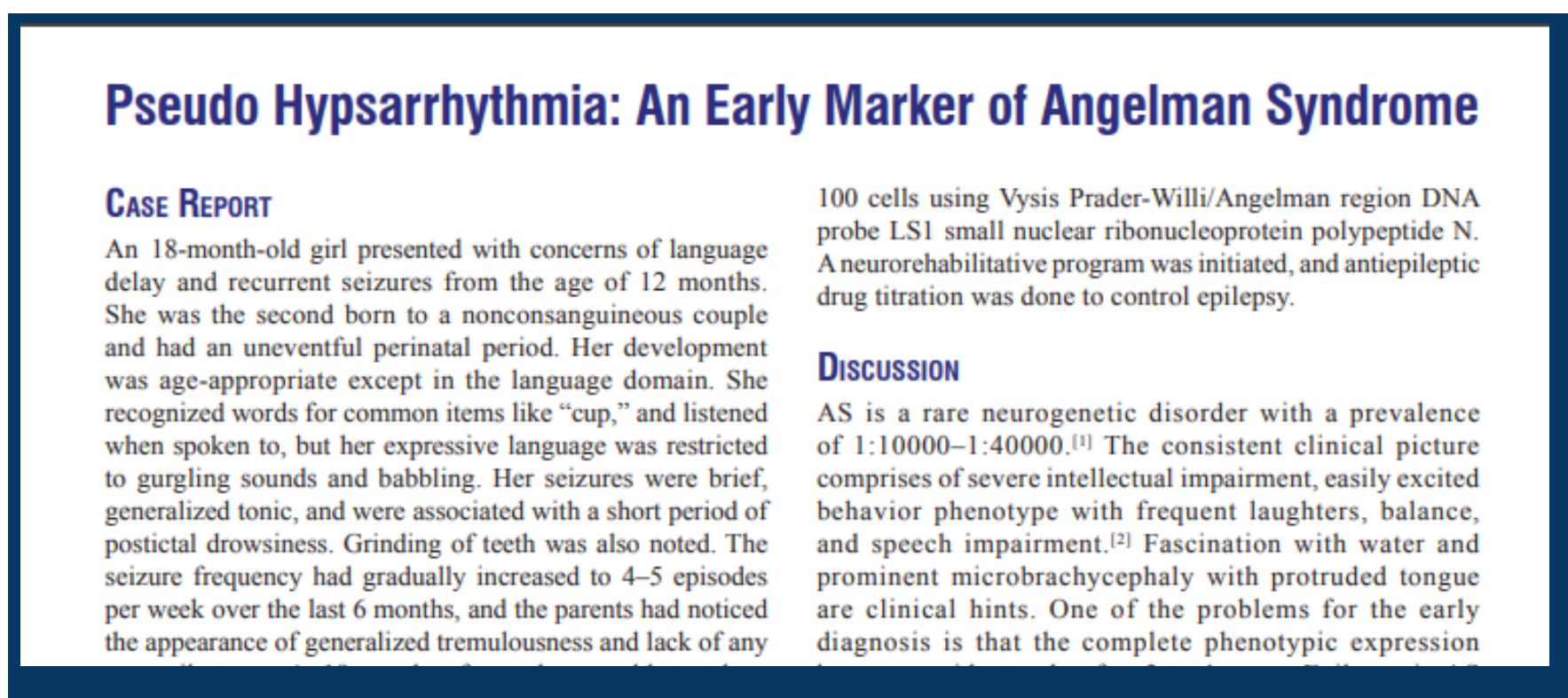
Ch. Kuenzle, Maja Steinlin, Gabriele Wohlrab, E. Boltshauser, B. Schmitt

First published: 03 August 2005
<https://doi.org/10.1111/j.1528-1157.1998.tb01314.x>

“A partir de nossas experiências preliminares com quatro crianças com síndrome de Angelman tratadas com vigabatrina, concluímos que esse medicamento pode induzir e aumentar as crises epiléticas em pacientes com síndrome de Angelman” (KUENZLE et al., 2005).



“Vários relatos de espasmos infantis estão associados a achados de hipsarritmia no EEG. No entanto, pode haver uma classificação incorreta devido à presença de pseudo-hipsarritmia e episódios de mioclonias ou crises atônicas, que podem ser epiléticas ou não epiléticas. Isso é particularmente relevante, pois os anticonvulsivantes de primeira linha para espasmos infantis, como a vigabatrina, podem piorar as crises mioclônicas e/ou de ausência, resultando em uma deterioração clínica geral” (SAMANTA, 2020).



“O reconhecimento do padrão de hipsarritmia na síndrome de Angelman contribui para um manejo adequado. O diagnóstico incorreto como síndrome de West e o tratamento com vigabatrina podem piorar os sintomas, especialmente as crises epiléticas” (KASINATHAN et al., 2019).

PCDT da Epilepsia

O PDCT NÃO CITA A CONTRAINDICAÇÃO DA VIGABATRINA PARA CASOS DE SÍNDROME DE ANGELMAN

“

“A vigabatrina é eficaz para tratamento da **síndrome de West** (espasmos epilépticos, EEG com hipsarritmia e retardo do desenvolvimento neuropsicomotor.”

”

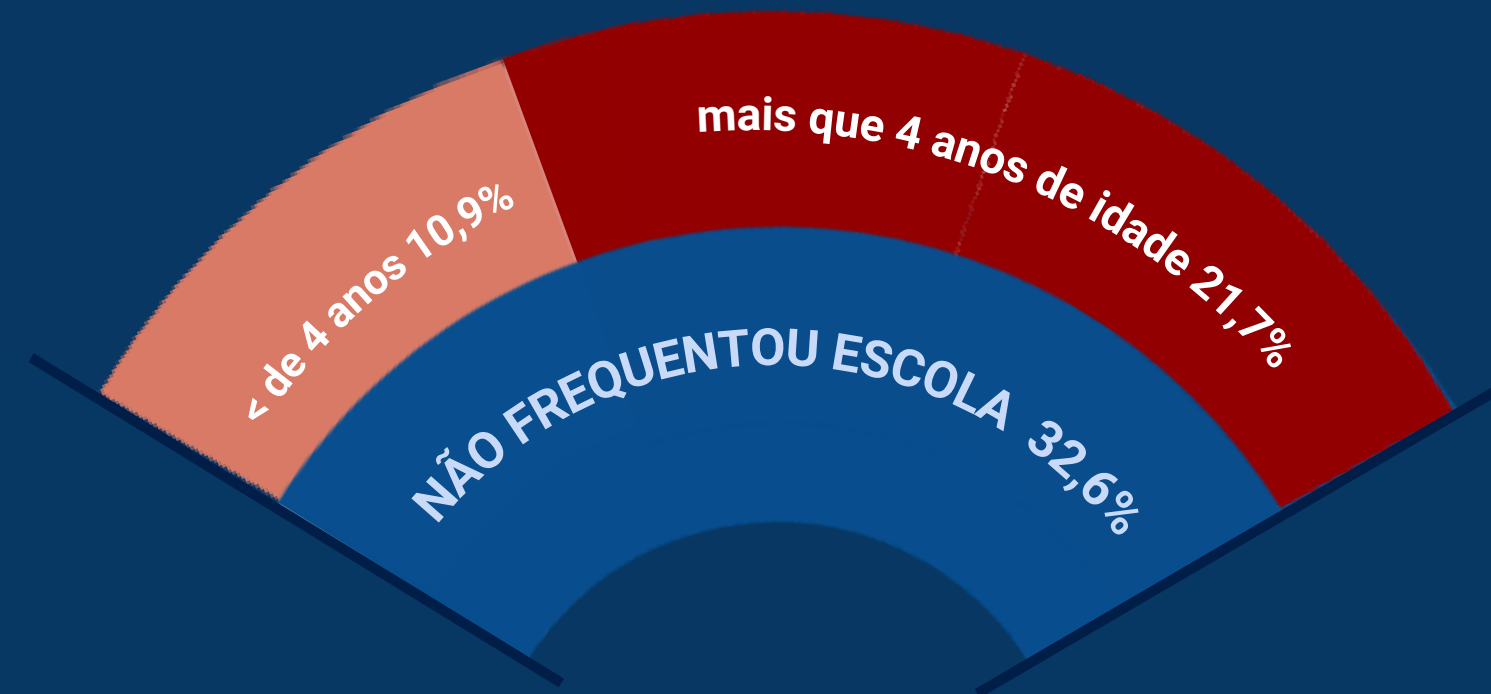
“

As epilepsias podem ser causadas por lesões estruturais, alterações genéticas, erros inatos do metabolismo, doenças neurocutâneas (esclerose tuberosa, Sturge-Weber), doenças cromossômicas (**Angelman**, cromossomo 20 em anel, síndrome 4P), doenças mitocondriais, infecciosas, metabólicas ou autoimunes, além de condições adquiridas ao longo da vida (trauma, AVC etilismo)¹⁰. As causas lesionais mais frequentes das epilepsias focais sintomáticas são esclerose temporal mesial, neoplasias cerebrais primárias, traumatismo craniano, doenças cerebrovasculares, anomalias vasculares e malformações do desenvolvimento cerebral, incluindo hamartomas hipotalâmicos¹¹. A etiologia da epilepsia de um determinado indivíduo pode ser “desconhecida”, devido às limitações dos métodos de investigação.

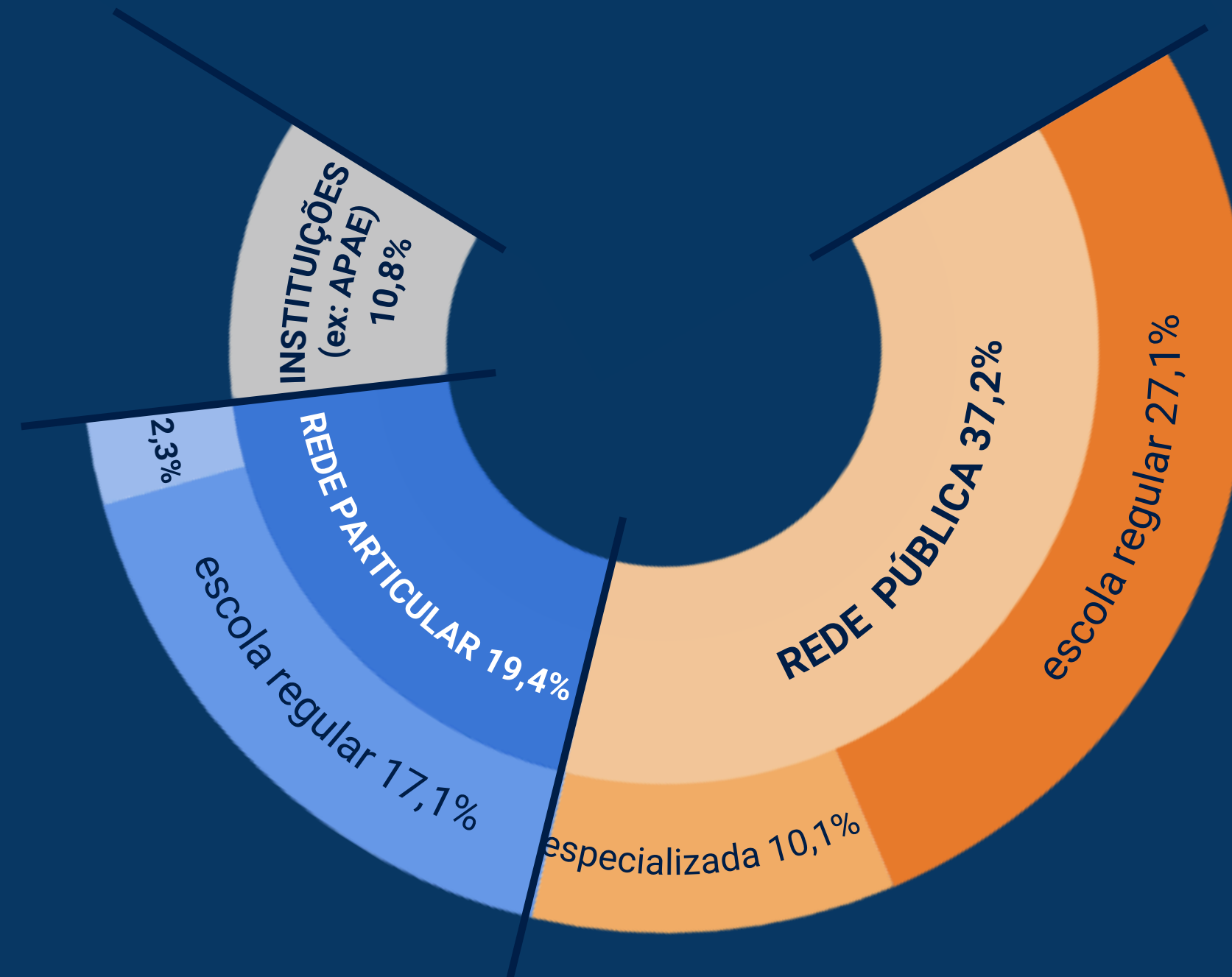
”

ENSINO

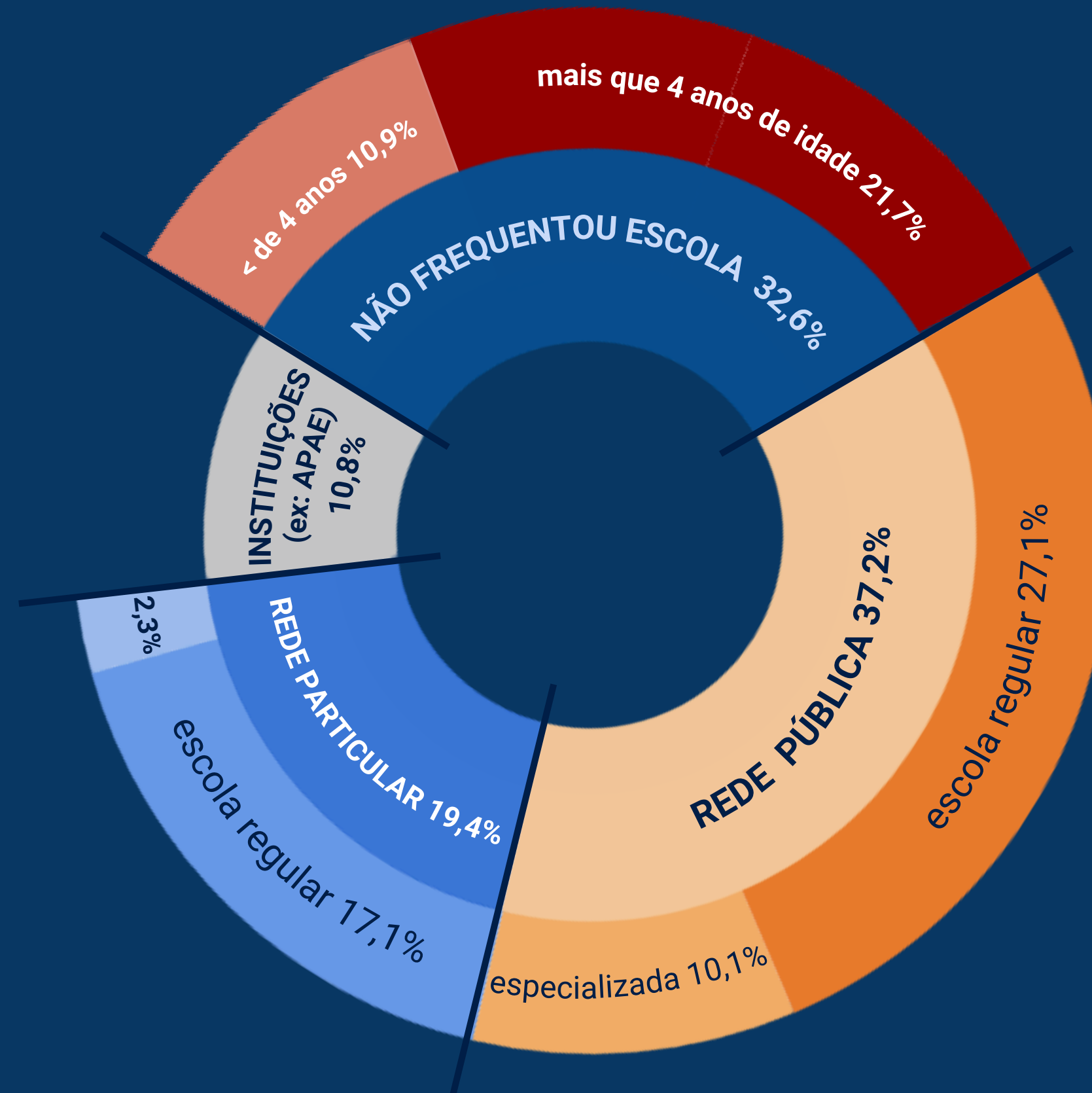
ENSINO: TIPO DE ESCOLA FREQUENTADA EM 2024



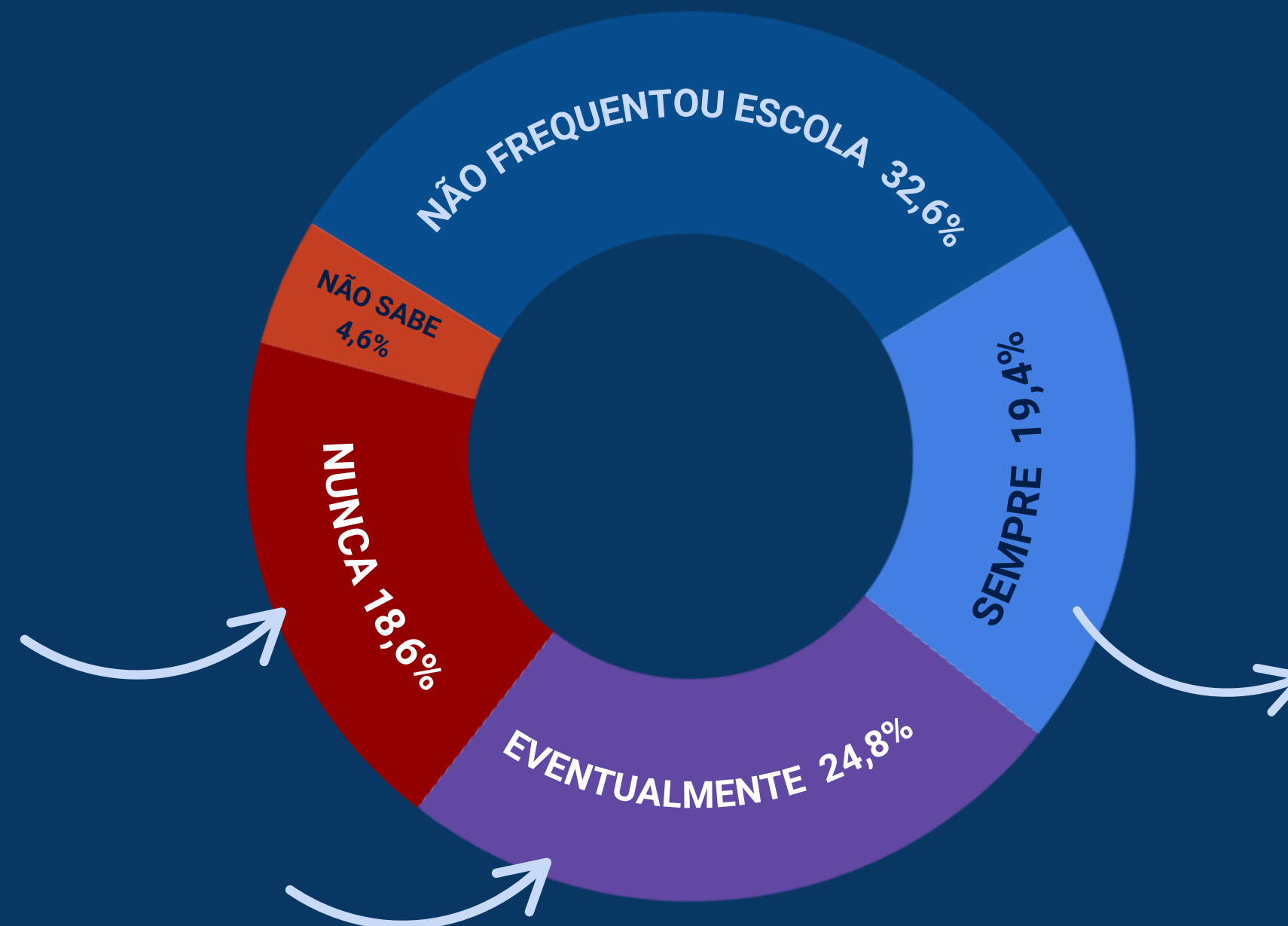
TIPO DE ESCOLA FREQUENTADA EM 2024



ENSINO: TIPO DE ESCOLA FREQUENTADA EM 2024



A ESCOLA OFERECEU MATERIAL ADAPTADO PARA APRENDIZAGEM EM 2024?



APENAS 19,4%
RESPONDEU QUE A ESCOLA
OFERECEU MATERIAL ADAPTADO
PARA APRENDIZAGEM
DE FORMA CONSISTENTE
AO LONGO DO ANO LETIVO.

DIFICULDADES COTIDIANAS DECORRENTES DA SÍNDROME DE ANGELMAN

PONTOS POSITIVOS E NEGATIVOS APONTADOS A RESPEITO DA ESCOLA:

“A escola deseja incluir, mas não tem profissionais efetivamente capacitados nem os capacita, e não oferece tutor especializado (a não ser custeado pela família).”

“Falta de profissionais e material didático específico. Com isso teve o tempo reduzido na escola.”

“Ponto positivo: Sente-se pertencente na escola especializada. Dispõe de profissional para auxiliar na alimentação e higiene. Ponto negativo: Apenas uma professora em sala de aula para atender em média 8 alunos PCD, não dispondo de professora auxiliar ou profissional de apoio em sala de aula.”



AUDIÊNCIA PÚBLICA síndrome de Angelman

OBRIGADA!

site: www.sindromedeangelman.org

email: angelmanaudienciapublica@gmail.com