

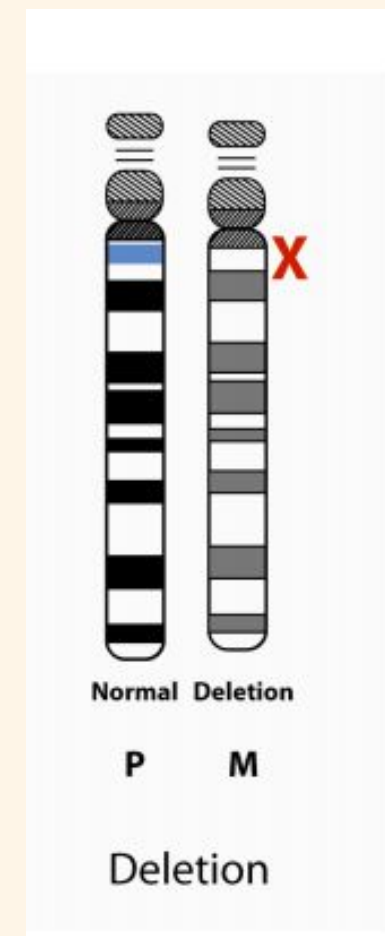
Síndrome de Angelman

A Urgência do Diagnóstico e do Cuidado

Mara Lucia Schmitz Ferreira Santos

Neurologia Infantil - Hospital Pequeno Principe

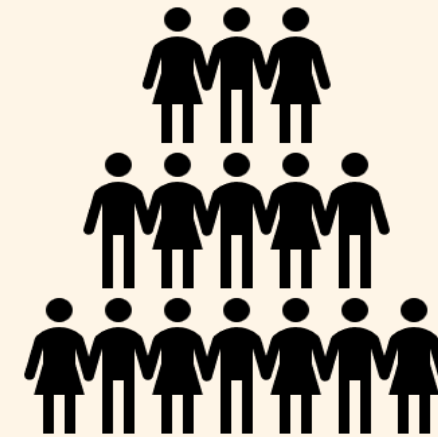
Curitiba - Paraná



Incidência e Sintomas Iniciais

Incidência

1 em 12.000 a 20.000
nascimentos



Diagnóstico muitas vezes
tardio

2 a 5 anos de idade



Muitas vezes,
pacientes com Síndrome de Angelman nascem
sem alterações visíveis, o que pode atrasar o
diagnóstico



Sintomas Característicos

100%

Atraso no desenvolvimento
Desequilíbrio para andar – ataxia
Personalidade afável e sorridente
Hiperatividade
Ausência da linguagem

20-80%

Occipito plano
Prognatismo
Boca larga
Dentes espaçados
Hipopigmentação da pele
Estrabismo
Fascinação por água, sensibilidade aumentada pelo calor..

80%

Microcefalia
Convulsões 18 - 36 meses
Eletroencefalograma anormal



<https://www.angelman.org/resources-education/>

<https://www.drsanchezvides.com/post/s%C3%ADndrome-de-angelman>



Distúrbios Neurológicos e Epilepsia

(80 - 90%) Epilepsia
Comum e desafiadora

Medicação Antiepiléptica
Controle essencial dos episódios

1

2

3

Epilepsia Mioclônica
Convulsões rápidas e breves
25%

1ª Linha Tto: Clobazam,
Levetiracetam e
Clonazepam
2ª Linha: CBD, Lamotrigina
e Topiramato

Medicações de Resgate Importante



Diazepam
Supositório
Uso rápido em crises



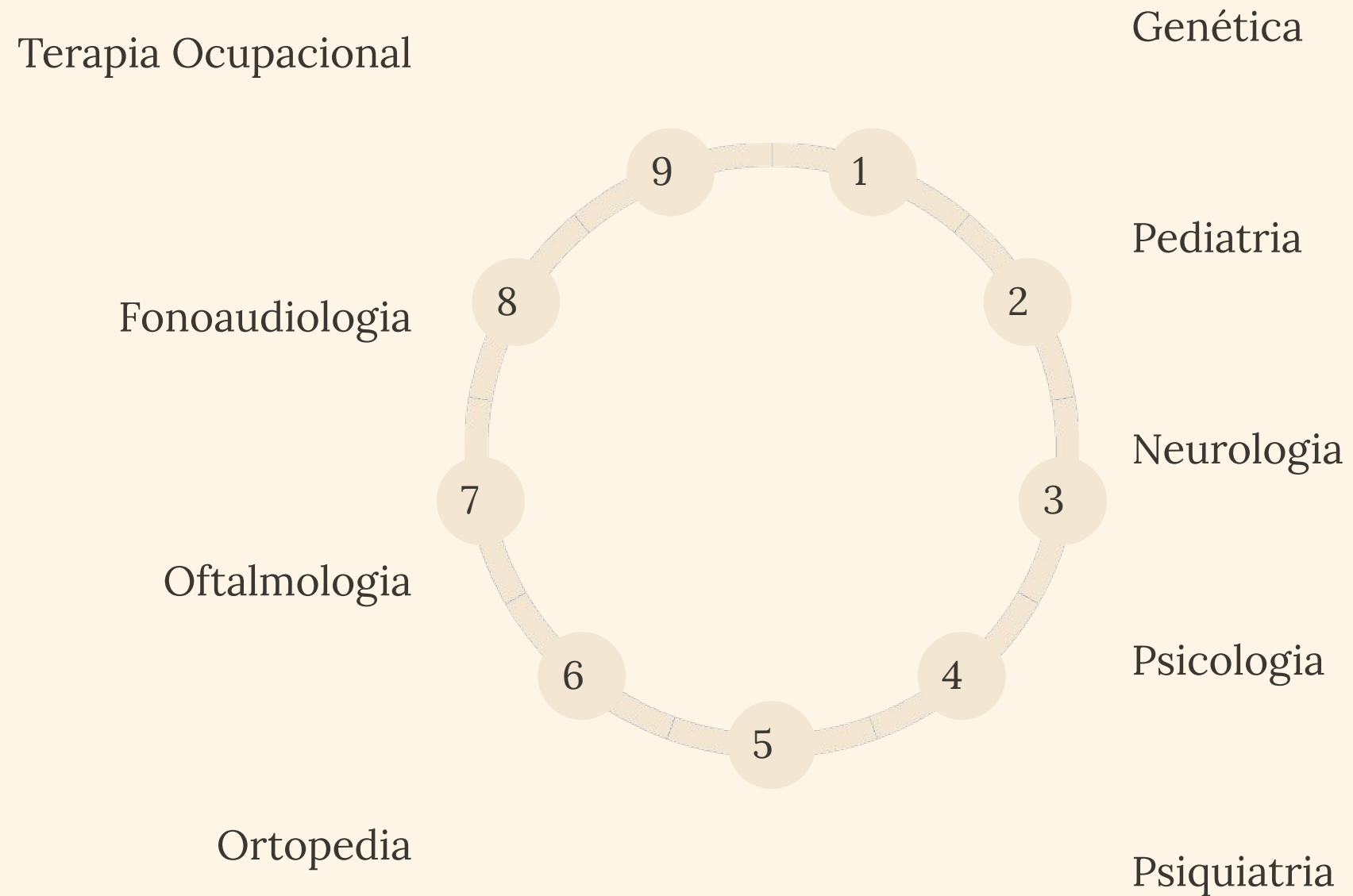
Midazolam Nasal
Administração
prática e eficaz



Clonazepam
Sublingual
Alívio rápido das
convulsões



Multidisciplinaridade na Síndrome de Angelman



Crescimento e Vida Adulta

- Evoluem para adolescência e vida adulta
- Necessitam apoio permanente
- Desenvolvimento de habilidades possíveis com suporte



Grupo fotográfico que muestra la apariencia facial de los pacientes con SA comprobados con estudios de laboratorio.



Importância do Diagnóstico Precoce

1

Intervenção precoce

Fisioterapia, terapia ocupacional, fonoaudiologia.

2

Melhora na qualidade de vida

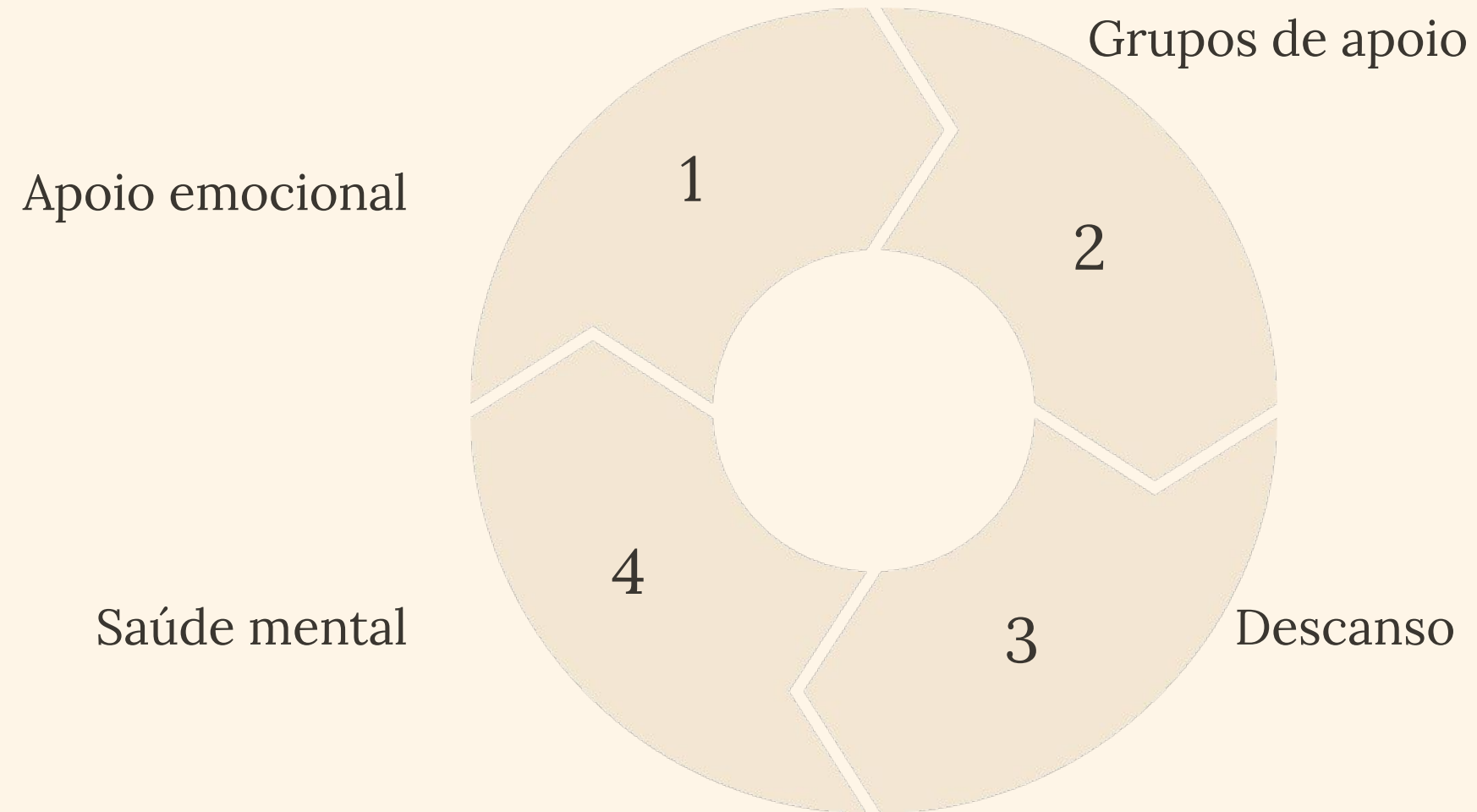
Apoio para desenvolvimento de habilidades.

3

Aconselhamento genético

Informações para planejamento familiar.

Cuidado com o Cuidador



Cuidar de si para cuidar melhor do outro.





Recursos e Apoio



Grupos de apoio



Materiais
educativos



Profissionais de
saúde

Encontre ajuda e informações para enfrentar a Síndrome de Angelman.

O que é necessário?

- Centros de referência para diagnóstico e terapias
- Escolas especializadas e inclusão adequada
- Políticas públicas de suporte às famílias



Principais Mensagens e Próximos Passos

- Reconhecer os sinais precoces
- Buscar diagnóstico multidisciplinar
- Promover intervenções e suporte
- Cuidar da família e dos cuidadores

Novos tratamentos

Obrigado a todos !

