

## SÍNDROME DE ANGELMAN: SINAIS CLÍNICOS PARA FACILITAR O DIAGNÓSTICO PRECOCE

Autor: Catarina Russo Gomes<sup>1</sup>

Coautores: Carolina Macedo Benevides<sup>1</sup>, Mariana Filizola de Paula Pessoa<sup>1</sup>,

Raíssa Almeida de Moraes<sup>1</sup>, Tatiana Pontes Vieira<sup>1</sup>, Christiani Maria Verri

Alexandre<sup>2</sup>, Michele Montier Freire do Amarante<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Discente do curso de medicina do Centro Universitário Christus

<sup>2</sup> Docente do curso de medicina do Centro Universitário Christus

**Introdução:** A Síndrome de Angelman (AS) ocorre por defeito no imprinting genômico, levando a redução da expressão do alelo materno no locus 15q11-q13, que produz a proteína UBE3A nos neurônios. Acredita-se que essa proteína é responsável pela plasticidade neuronal. Crianças afetadas pela ausência ou redução da quantidade dessa proteína na AS geralmente nascem com aparência e desenvolvimento normal até cerca do segundo semestre de vida. Os sinais de retardo no desenvolvimento motor, como ataxia, hipotonia e dificuldade de deglutição, bem como psicossociais, como os risos imotivados, hiperatividade e linguagem verbal deficiente, e o aparecimento de crises convulsivas, que ocorre em 80% dos casos antes dos quatro anos, são fatores que podem levar o médico ao diagnóstico de AS. Porém, devido ao fato de ser uma síndrome rara, ocorrendo em aproximadamente um a cada quinze mil nascimentos, a maioria dos portadores não recebe o diagnóstico antes dos seis anos. **Objetivo:** Abordar os principais sinais clínicos, sintomas e comportamentos dos portadores da AS para contribuir com o diagnóstico precoce. **Metodologia:** Foram selecionados dezesseis artigos da plataforma PubMed, publicados entre 2016 e 2022 em língua inglesa usando os termos “angelman syndrome” “social behavior” “genomic imprinting” e “clinic” como descritores. Após a leitura, foram descartados doze pela falta de exposição de sinais e sintomas no texto e selecionados quatro para análise pelo critério de aprofundamento na manifestação clínica da síndrome. Da plataforma SciELO, um artigo escrito em português foi utilizado pois continha informações detalhadas acerca da clínica e da diagnose da AS. **Resultado:** Com base na pesquisa, é evidente que os

**Realização:**



**Patrocínios:**



principais sinais comportamentais que podem indicar a AS em crianças são hiperatividade, agressividade, risos e sorrisos imotivados, distúrbios do sono e comunicação verbal praticamente ausente. Comorbidades físicas, como epilepsia, microcefalia, sulco occipital palpável, dentes espaçados, ataxia, dificuldade na deglutição e tremor também são comuns nos portadores.

**Conclusão:** Apenas a clínica não é suficiente para a diagnose, sendo necessário serem feitos testes genéticos para comprovar a presença da AS utilizando as técnicas de FISH e/ou Array CGH. O diagnóstico é geralmente tardio devido à inespecificidade dos sintomas, cuja presença e intensidade variam conforme o grau da ausência do locus materno 15q11-q13.

### **Referências Bibliográficas:**

Maris AF, Trott A: A patogênese genética e molecular da Síndrome de Angelman  
[doi.org/10.1590/S0047-20852011000400014](https://doi.org/10.1590/S0047-20852011000400014)

Lalande M, Minassian BA, DeLorey TM, Olsen RW. Parental imprinting and Angelman syndrome. Adv Neurol. 1999;79:421-9. PMID: 10514831.

Sachdeva R, Donkers SJ, Kim SY. Angelman syndrome: A review highlighting musculoskeletal and anatomical aberrations. Clin Anat. 2016 Jul;29(5):561-7. doi: 10.1002/ca.22659. Epub 2015 Nov 17. PMID: 26480021.

Zori RT, Hendrickson J, Woolven S, Whidden EM, Gray B, Williams CA. Angelman syndrome: clinical profile. J Child Neurol. 1992 Jul;7(3):270-80. doi: 10.1177/088307389200700307. PMID:1634750.

Williams CA. The behavioral phenotype of the Angelman syndrome. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2010 Nov 15;154C(4):432-7. doi: 10.1002/ajmg.c.30278. PMID: 20981772.