



ENCUESTA ADOLESCENTES y ADULTOS ANGELMAN
15 ó más años - Abril 2013 - Francia

Realizado por Odile Piquerez

Traducido al español por María Galán

Indice:

Introducción y muestra de la encuesta	Página 3	6.- Trastornos de la conducta	Página 25
1.- Resultados de la encuesta: Generalidades	Página 5	<ul style="list-style-type: none"> • Figura 7: Trastornos de la conducta por grupos de edad 	
<ul style="list-style-type: none"> • Figura 1: Generalidades SA 15 ó más años • Figura 2: Generalidades por grupos de edades y origen genético 		7.- Actividades	Página 28
2.- Médico y socio-sanitario	Página 9	8.- Instituciones de acogida y apoyo	Página 30
<ul style="list-style-type: none"> • Figura 3: Médico y socio-sanitario 		<ul style="list-style-type: none"> • 8 .-1 - 15-19 años Angelman Figura 8: Modelo de acogida en 15-19 años • 8 .-2 – El Síndrome de Angelman 20 años y más Figura 9: Tipo de hogar para 20 años y más 	
3.- Motricidad y esqueleto	Página 12	9.- Resumen y conclusiones	Página 37
<ul style="list-style-type: none"> • Figura 4: Motricidad y esqueleto 			
4.- Autonomía	Página 18		
<ul style="list-style-type: none"> • Figura 5: Autonomía 15 o más años 			
5.- Comprensión y comunicación	Página 21		
<ul style="list-style-type: none"> • Figura 6: Comprensión y comunicación 			

Introducción

Desde la primera descripción del síndrome de Angelman en 1965 por el Dr. Harry Angelman, el mundo de los adultos Angelman ha sido objeto de muy pocos estudios y casi no existe información. Mediante el intercambio regular con varias familias de adultos y también con las de jóvenes Angelman que se cuestionan el futuro y el desarrollo de sus hijos, nos ha parecido interesante realizar un estudio de las familias que tienen un Angelman de 15 o más años.

La supervisión médica y educativa durante toda la vida desde la más tierna infancia, nos permite mitigar ciertas manifestaciones del síndrome de Angelman y mejorar su calidad de vida. Conocer mejor el mundo adulto nos permitirá adoptar medidas preventivas para preparar desde una edad temprana la vida adulta de las personas con SA, además de ayudar a los profesionales, en las instituciones, a que entiendan mejor a nuestros hijos, para ayudarles más eficazmente.

Nuestra muestra para la encuesta: A finales del 2012, se envió un cuestionario por e-mail, o por correo tradicional, a familias Angelman en Francia y en el extranjero que tenían un chico de 15 o más años de edad, para desarrollar un perfil de las características en los mayores Angelman, su potencial y sus dificultades.

Se enviaron 101 cuestionarios de los que se han utilizado **66 cuestionarios válidos** correspondientes a:

- 24 mujeres y 42 hombres
- La edad media es: 25 años (entre 15 - 55 años)
- 21 personas con síndrome de Angelman entre 15-19 años y 45 de 20 años ó más
- La edad media del diagnóstico: 9,5 años (desde menos de 1 año hasta 40 años). Para 15-19 años de edad, el promedio cae hasta los 3 años, mientras que para los que no tienen delección de 15-19 años, la media es de 6 años, y desde 20 años ó más, el promedio es de 18 años.
- 43 con delección, 13 con disomía, 7 UBE3A, 2 con defecto de impronta y 1 con diagnóstico clínico.

El número de personas con deleción entra en el rango de % de deleción en el síndrome de (entre 60% y 70%) y, para facilitar el análisis, reagrupamos a las personas con otros orígenes del síndrome (disomía, UBE3A, defecto de impronta y clínico).

Los resultados se dividieron por grupos de edad, según el origen del síndrome de Angelman (deleción y otros tipos genéticos (otros)), y agrupados en una síntesis general (total).

Para hacer la lectura del documento más fácil, hemos agrupado los resultados en un resumen general, a continuación, los resultados se enumeran y se detallan en 8 temas.

1. Resultados de la encuesta – Generalidades
2. Médico y socio-sanitario
3. Motricidad y esqueleto
4. Autonomía
5. Comprensión y comunicación
6. Trastornos del comportamiento
7. Actividades
8. Instituciones de acogida y apoyo

1. Resultado de la encuesta - Generalidades:

- **A nivel físico: 24% caminan sin ayuda** (6 personas nunca han caminado), **58% tienen escoliosis** (especialmente los que tienen deleción), pero solo 47% tienen fisioterapia (en el grupo de más de 20 años, el 25% va a entidades privadas acompañados por sus padres). Personas sin deleción son más altos y más fuertes que aquellos que tienen deleción. Hubo dos muy altos que tienen disomía.
- **Mioclónicas:** Afecta al 71% de las personas (pero solo un 10 por ciento tienen un tratamiento específico).
- El 39% tienen **crisis epilépticas activas** solo 5 personas nunca han tenido y el 20% empezaron a tenerlas a partir de los 18 años. Más del **90% están en tratamiento con antiepilépticos**. Todos los tipos genéticos padecen crisis.
- El 42% tienen **bulimia** (61% de las personas con deleción) y esto es difícil de manejar en la mayoría de los casos. Hay un empeoramiento de la bulimia, cuando vuelven a casa de sus padres, los adultos que están institucionalizados, especialmente aquellos con bulimia nocturna.
- **Trastornos del sueño:** está presente en el 65% de los Angelman aunque hay una mejoría en la adolescencia. Se constata un empeoramiento en la etapa de transición al internado. Hay que tener en cuenta que es difícil saber cómo duermen en los internados.
- El problema del **estreñimiento** está presente en el 61 por ciento de todas las personas y tienen una dieta asociada para su tratamiento. Algunos antiepilépticos agravan esta situación
- **Reflujo gástrico** afecta al 21% de éstos y tienen una dieta asociada para su tratamiento.
- **Risa** disminuye con la edad especialmente en aquellos que tienen más de 20 años sin deleción; en algunos es raro que se rían.
- **La atracción por el agua** es siempre importante, pero decrece con la edad.

- **Hiperactividad** ha desaparecido (excepto en 2 personas), y es necesario estimularles ya que cada vez están menos dispuestos a salir.
- **Babeo** está presente en el 77%, pero ninguno está siguiendo tratamiento ni rehabilitación.
- **Estrabismo** está presente en el 44%, pero solo hubo un caso de operación y, **se observa un caso de glaucoma**.

Por otro lado hay que hacer dos observaciones:

- La forma en que los Angelman miran un documento: Parece como si “escanearan” la página.
 - El hecho de que ven mal los relieves, hace que caminen con más inseguridad.
- Solo el 20% están “**limpios**” día y noche, el 33% durante el día. Cierta medicación (antiepilépticos o pastillas para dormir), así como periodos de crisis, empeoran la eneuresis nocturna.
 - **Nivel de lenguaje y comunicación:**
 - 55% se comunica con sonidos,
 - 35% dicen palabras (especialmente los afectados por disomías), pero solo uno tiene un vocabulario con cientos de palabras que son identificables y utilizadas apropiadamente
 - 41% usa métodos de comunicación alternativa, especialmente aquellos que no tienen delección y los más jóvenes. La mayoría son comprendidos en su entorno y tienen una comprensión muy superior a su expresión (de cualquier forma).
 - La mejoría se mantiene constante, incluso más allá de los 30 años, y a menudo se constata un incremento entre los 18-20 años).
 - **Hipotiroidismo** está presente solo en el 8%, y se mantiene en una tasa bastante baja.
 - **Trastornos del comportamiento** son importantes en el 76% de los casos, afecta más a personas sin delección (87%). Los trastornos se incrementan entre los 15 y 20 años, debido a que la frustración es cada vez más frecuente y a que tienen un carácter más asertivo.

Gráfico 1 - Generalidades SA 15 o más años

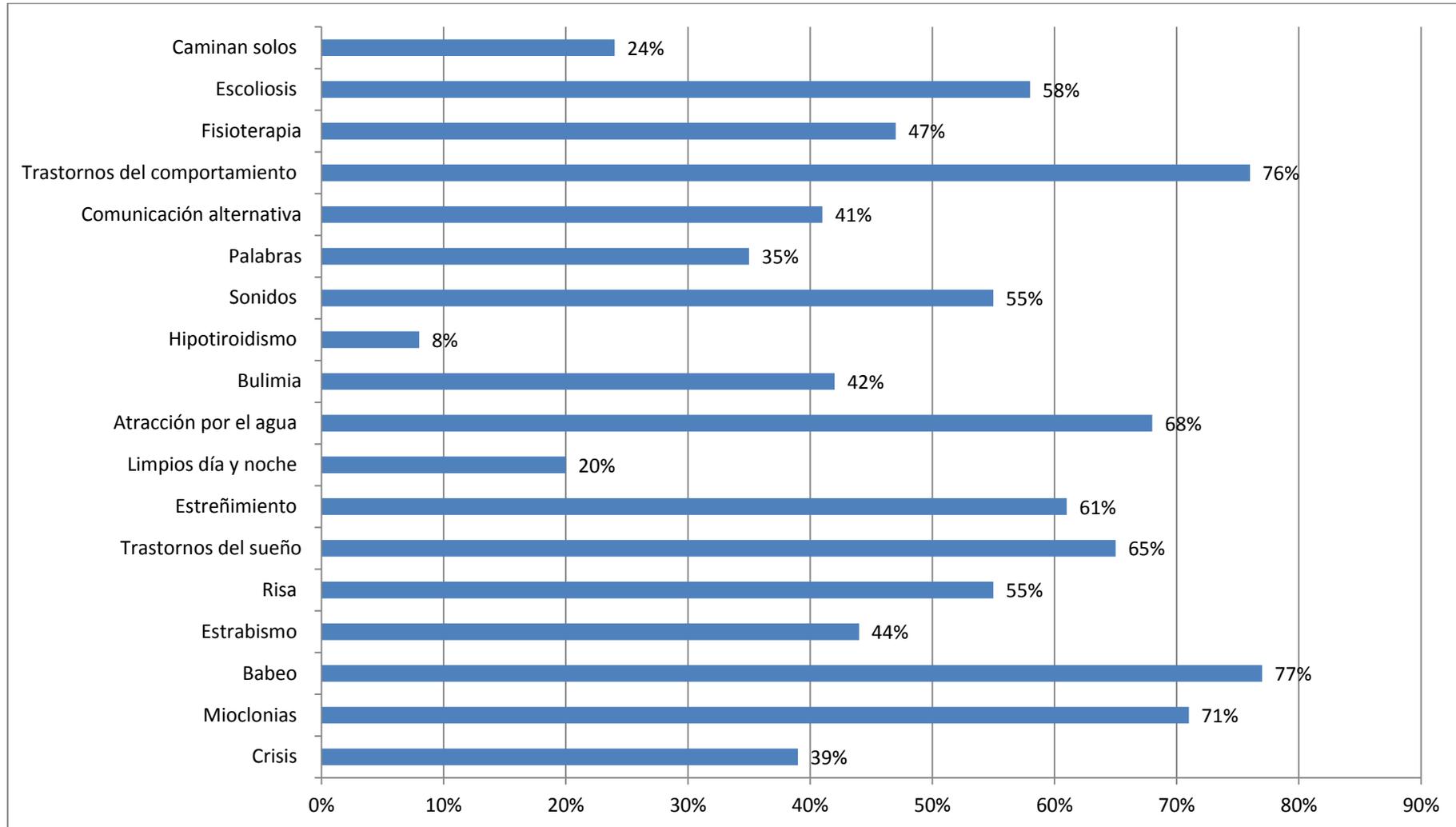
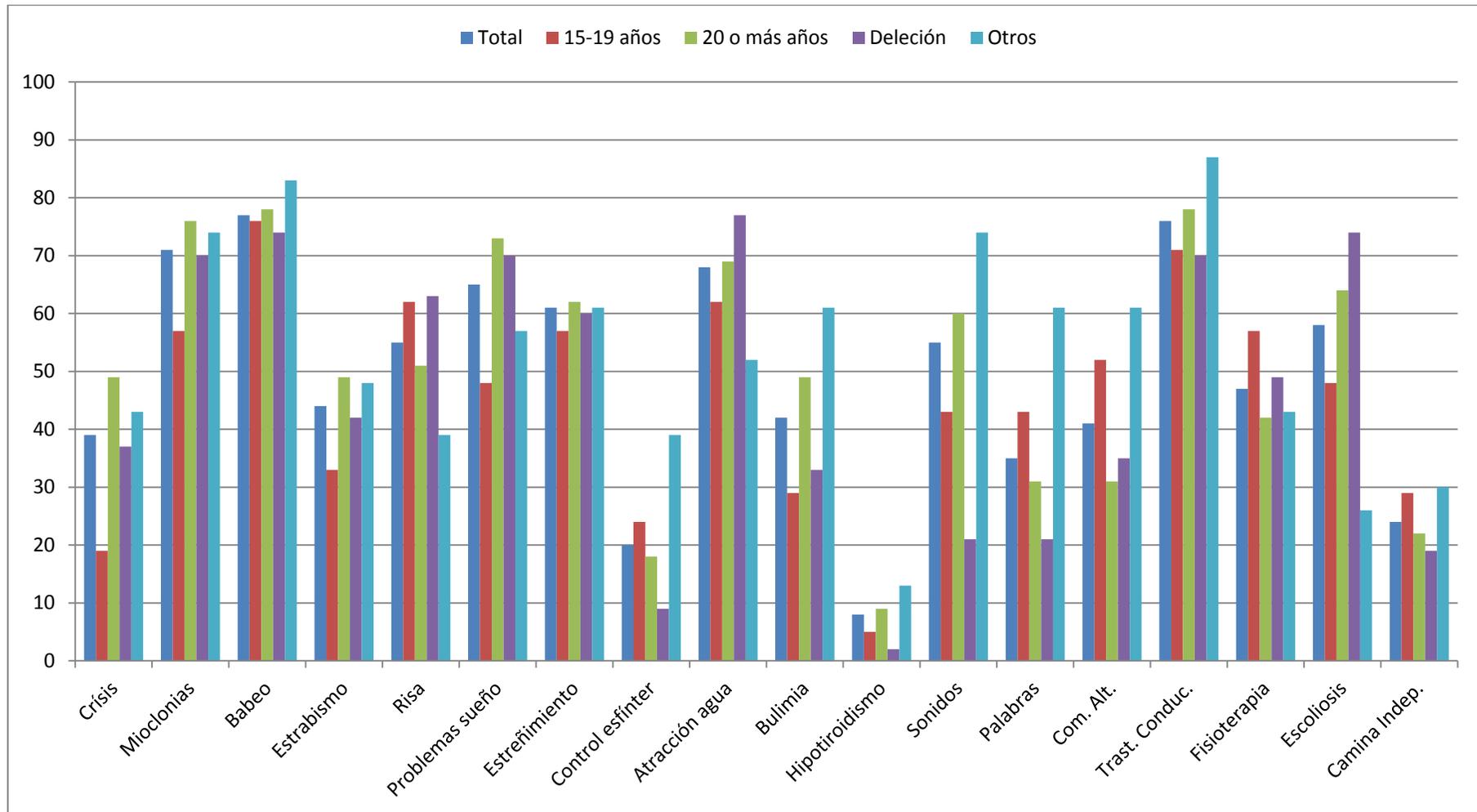


Gráfico 2 - Generalidades por edad y origen genético.



2. Médico y Socio-sanitario

- **Estreñimiento** está presente en el 61% y es tratado a largo plazo y se acompaña de una dieta rica en fibra.
- **Epilepsia** está presente en el 39% de las personas a pesar de estar en tratamiento, a menudo con una recuperación hacia la edad de los 18-20 años y la transición a la edad adulta. En el 20% de los casos, hay un empeoramiento con la edad. El 73% de las personas están con tratamiento antiepiléptico, el 23% tiene crisis mioclónicas, el 20% ausencias y hay pocas con convulsiones generalizadas. 5 personas no han tenido nunca convulsiones.
- **Mioclonias afecta al 71%** de las personas, pero solo el 30% están en tratamiento. Empeoran en momentos de stress. Parece que estos síntomas no se tienen debidamente en cuenta por los médicos y es muy incapacitante para algunas personas. El fenómeno aumenta con la edad y puede tener efectos adversos en las habilidades motoras (caminar y habilidades motoras finas).
- **Bulimia** está presente en el 42% de las personas (61% en aquéllos sin deleción), y requiere la aplicación de medidas para evitar que la comida esté a su alcance (especialmente azúcar) Los métodos de modificación de conducta tienen poco éxito, los afectados están siempre a la expectativa. Se agrava cuando vuelven a la casa familiar.
- En el 45%, **hay un retraso de la pubertad**, se observaron varios casos de retraso mayor (11%) en que llega anormalmente (por encima de los 25 años). Todas las chicas tienen menstruación. El 32% de los chicos se masturba (normalmente en sitios privados). No buscan sexualidad en pareja, pero les gusta tener amigos.
- El **estrabismo está presente en el 44%** de los casos, y solo 2 personas han sido operadas
- Solo 3 personas de más de 20 años son seguidas por un **psicólogo** y ninguno entre los 15-19 años de edad.
- Pocos adultos son seguidos regularmente por un **médico ortopeda** (30%).
- 9% han tenido **problemas respiratorios**.
- **20% tienen reflujo gástrico** (con un resurgimiento en la edad adulta, y asociado con problemas de conducta).
- **Escoliosis** requiere un seguimiento y control durante el periodo de crecimiento. Este tema se desarrollará en la parte motora.

- **Los problemas de las habilidades motoras** empeoran con la edad.

La diferencia de recursos institucionales (Centros asistenciales) para los grupos entre 15-19 y a partir de los 20 años da como resultado una gran disparidad a nivel de nº de plazas disponibles en estos recursos. Esta disparidad es incluso mayor para los "Cretons" (personas de más de 20 años en lista de espera para plaza en estructura adulta): Hay muchas más plazas asistenciales para niños y adolescentes.

- **17% tienen logopedia** (7% en la edad de 20 años y más); muy pocos han tenido rehabilitación para el control del babeo (esto se explica por el concepto de persona no verbal que da prioridad para la reeducación).
- **47% tenían Fisioterapeuta** (a menudo de forma privada que trabaja con la familia, mayores de 25 años, por problemas para caminar y para estar sentados).
- **36% tienen psicomotricidad**, especialmente en ayudas para poli-discapacitados.

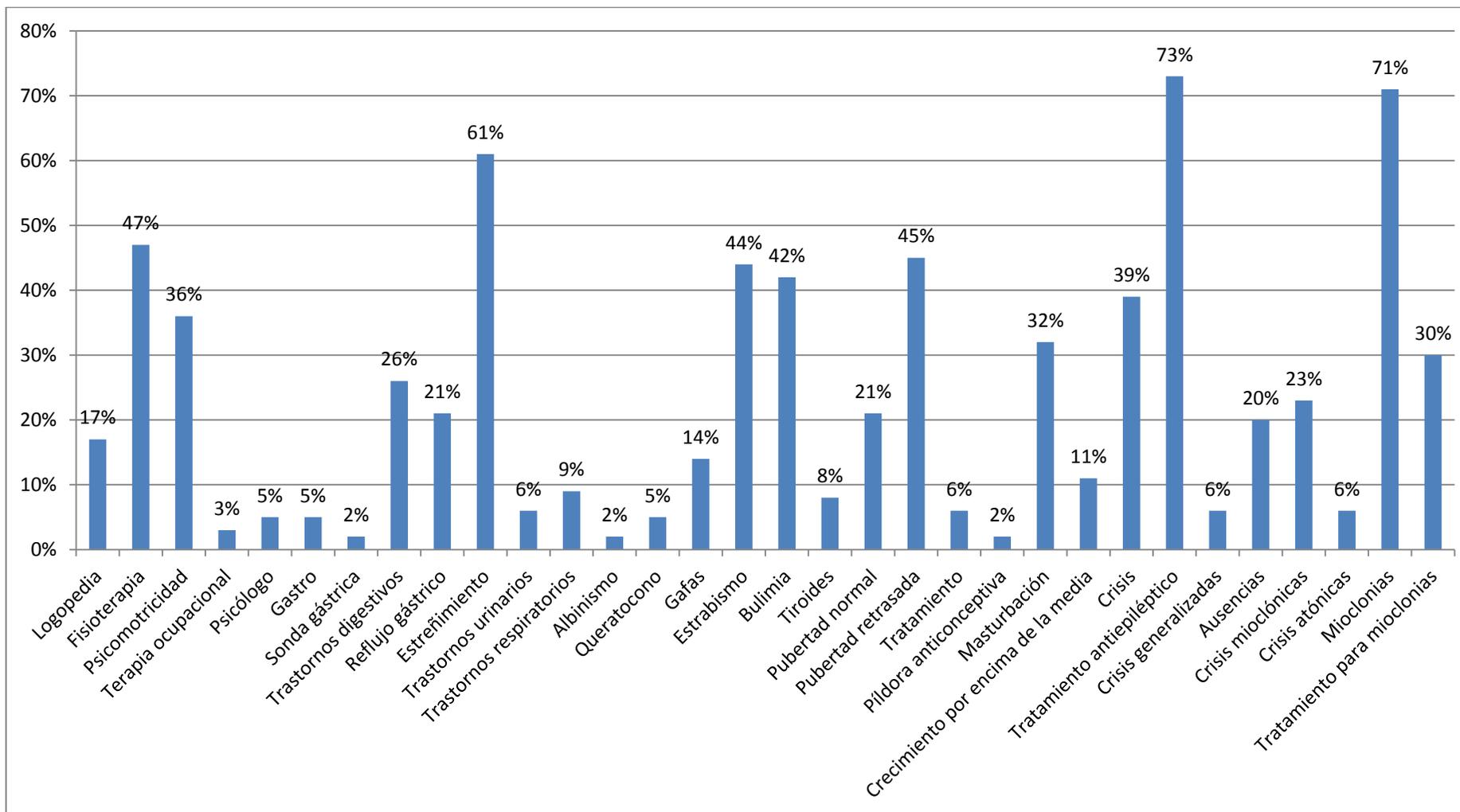
Comentario: En general, se observa que el apoyo (incluso en la niñez) era mucho menos medicalizado y con menos equipamiento que los de los niños de hoy en día.

Estas ayudas requieren negociaciones en el desarrollo del proyecto individual, y en ocasiones los padres no pueden conseguirlos y optan por el seguimiento en sitios privados fuera de las instituciones.

El estado general de salud es bueno para el 90%.

Ver gráfico 3 **Médico y Socio-sanitario** en página siguiente

Gráfico 3 – Médico y socio-sanitario



3. Motricidad y Esqueleto

Con relación a la motricidad global:

- **6% de las personas nunca han caminado, 8% no caminan lejos y el 30% tienen una regresión significativa.**
- **El promedio de edad para el comienzo en caminar** en el Grupo con deleción es de 4.5 años (desde los 2 a los 16 años); para otros, la media de edad es de 3 años (entre 1-6 años).
- **73% caminan solos en interiores y el 44% fuera.** Pero solo el 32% son totalmente autónomos en sus desplazamientos.
- **14% van en silla de ruedas en interiores** (5% para edades entre 15-19 y 18% para 20 o más años) y el **44% en exteriores** (29% para edades entre 15-19 y el 51% para 20 o más años).
- **50% sube escaleras por sí mismos y, el 25% puede bajarlas sin ayuda.**

Problemas a nivel de miembros inferiores (disminución de la marcha) están insuficientemente detectados y tenidos en cuenta: solo el 47% tiene Fisioterapia (especialmente en edades comprendidas entre los 20 o más años, siempre en niños en instituciones tipo IME y muchas familias se ven obligadas a llevar a sus hijos adultos a sitios privados porque no tienen apoyo en las instituciones). Baja hasta el 30% en chicos con más de 20 años. El seguimiento por un médico ortopédico es también bajo (entre el 30% y 50%). Parece que profesionales, y a veces incluso padres, no están debidamente informados sobre el posible empeoramiento durante la pubertad (a menudo hasta los 25 años).

Además hay también un **gran cansancio y una disminución de la actividad física**, lo que agrava este fenómeno. Todas las categorías de Angelman están incluidas, incluso aquellos que han caminado muy temprano y bien.

Solo el 32% **utiliza zapatos ortopédicos.**

A un hombre de más de 20 años, le inyectaron toxina botulínica en las pantorrillas (3 con éxito).

15% se sometieron a operaciones en los pies o las rodillas, y el 9% por escoliosis.

Se observó:

- **Acortamiento de los tendones** (32%),
- **Rodillas flexionadas** (52%),
- **Cuerpo flexionado** (42%),
- **Deformación de los pies** (56%).

Se ha encontrado escoliosis en el 58 % de las personas, la mayoría entre las chicas en el grupo de deleción.

Se inicia, en el 33% de los casos, antes de los 12 años y en el 67% a partir de los 12 años. Va desde el 40%, para edades entre 15-19 años, al 80% en edades de más de 20 años y con deleción. **Lo que confirma que la edad crítica está entre los 15 y 25 años.** Observamos que, en general, la escoliosis se estabiliza al final de la pubertad. Solo el 14% lleva corsé (9% solo durante la noche), todos los casos en el grupo de deleción y el 9% (padece escoliosis severa) fueron operados con resultado positivo.

Importante regresión física:

Total: 30% (incluyendo el grupo con deleción 35% y otros 22%),

15-19 años: 14% en total (incluyendo el grupo con deleción 10% otros 17%),

20 o más años: 38% en total (incluyendo el grupo con deleción 46% otros 24%).

El problema del dolor no ha aflorado en los resultados de los cuestionarios mientras que puede ser la causa de la negación a caminar.

Resumen de movilidad y esqueleto

Movilidad y esqueleto					
	TOTAL	Deleción	Otros	15-19 años	20 años o +
Mantenerse sentado	89%	86%	96%	95%	87%
Mantenerse sentado con ayuda	11%	12%	9%	5%	13%
Gatear	47%	40%	61%	33%	53%
Andar a 4 patas	44%	40%	52%	62%	36%
Levantarse sin ayuda	64%	47%	96%	67%	62%
Levantarse con ayuda	27%	40%	4%	29%	27%
Caminar solo	73%	63%	91%	52%	82%
Caminar de la mano en interiores	29%	35%	17%	33%	27%
Caminar de la mano en exteriores	44%	56%	22%	57%	38%
Nunca ha caminado	6%	7%	4%	5%	7%
No camina	8%	12%	0%	10%	7%
Andador	6%	9%	0%	5%	7%
Silla de ruedas en interiores	14%	16%	9%	5%	18%
Silla de ruedas en exteriores	44%	51%	30%	29%	51%
Subir sin ayuda	50%	35%	78%	48%	51%
Bajar con ayuda	38%	42%	30%	43%	36%
Bajar escaleras sin ayuda	38%	26%	61%	38%	38%
Bajar escaleras con ayuda	39%	37%	43%	38%	40%
Acortamiento de tendones	32%	37%	22%	33%	31%
Rodillas flexionadas	52%	53%	48%	48%	53%
Cuerpo flexionado	42%	47%	35%	48%	40%
Deformación de los pies	56%	60%	48%	57%	56%
Pie en garra	15%	19%	9%	14%	16%
Ortesis	14%	12%	17%	24%	9%
Zapatos ortopédicos	32%	35%	26%	33%	31%
Plantillas ortopédicas	20%	19%	22%	14%	22%
Toxina botulímica	6%	5%	9%	0%	9%
Operación de pies o rodillas	15%	16%	13%	10%	18%
Escoliosis	55%	67%	30%	48%	58%
Cirugía	9%	14%	0%	10%	9%
Faja de mantenimiento	3%	2%	4%	0%	4%
Corset diurno	14%	21%	0%	14%	13%
Daños corset	9%	14%	0%	10%	9%
Regresión físicamente importante	30%	35%	22%	14%	38%

Motricidad fina:

95% de los Angelman tienen importantes dificultades de coordinación, a menudo relacionadas con las habilidades motoras finas y dificultades de aprendizaje: por ejemplo dificultades para coger y usar apropiadamente un objeto, muchas distracciones, dificultades para fijar su atención.

- 32% son capaces de jugar a la pelota (tirarla y cogerla).
- 48% son capaces de seguir objetos, 39% roscar, 21% utiliza tijeras (uno puede cortar sus uñas).
- 55% son capaces de garabatear o dibujar.

Motricidad durante la comida en la mesa:

- **45% de las personas pueden comer por sí mismos**, pero sin embargo, hay una diferencia significativa entre los dos grupos: Los Angelman con delección tienen más dificultades para comer solos y el 74% de ellos necesitan ayuda para comer (en comparación con el 17% del resto).
- Sin embargo el 63% llegan a comer con sus manos: Es la utilización de los cubiertos lo que causa problemas.
- 71% son capaces de comer con cuchara.
- 71% son capaces de beber solos (la mayoría en un vaso normal).
- 14% utiliza cuchillo de mesa (pero solo una persona es capaz de cortar con el cuchillo).

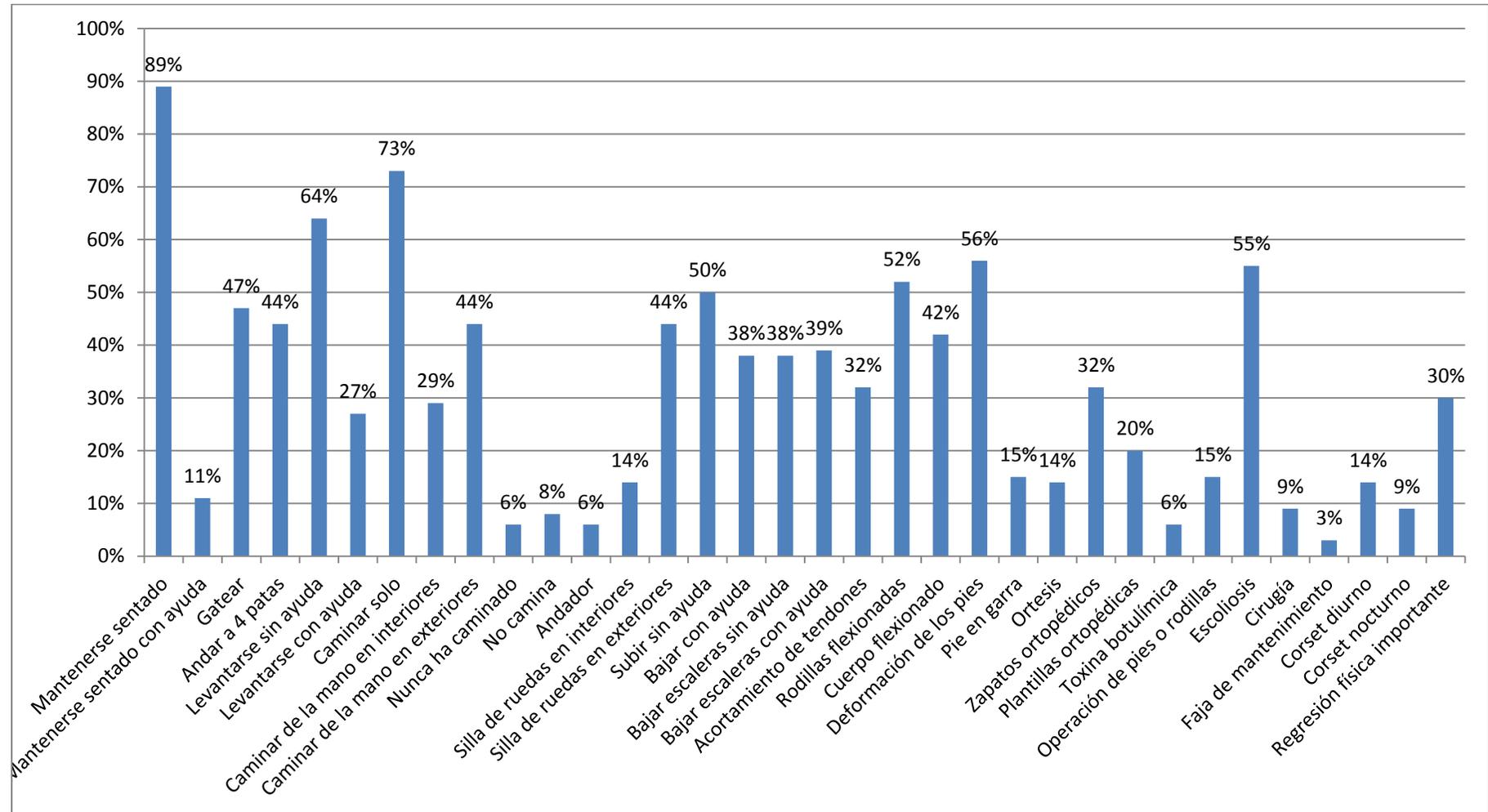
Hay que señalar que el Grupo de 20 ó más años tiene más habilidades. Esto se explica por el aprendizaje continuo y las mejoras que ocurren después de los 18 años. Uno también puede preguntarse a cerca de las distintas propuestas de aprendizaje a través de los años.

Cabe señalar que algunas personas no pueden realizar alguna de estas actividades debido a Mioclonias muy importantes que se presentaron a edad joven: imposibilidad para beber, llevarse comida a la boca,

Tabla resumen:

Motricidad fina					
	Total	Delección	Otros	15-19 Años	20 Años o +
Dificultades de coordinación importantes	94 %	95 %	91 %	95 %	93 %
Coger una pelota	32 %	30 %	35 %	24 %	36 %
Tirar una pelota	41 %	40 %	43 %	38 %	42 %
Meter en cajas	48 %	35 %	74 %	52 %	47 %
Roscar	39 %	30 %	57 %	43 %	38 %
Cortar con tijeras	21 %	9 %	43 %	19 %	22 %
Ensartar objetos	33 %	21 %	57 %	38 %	31 %
Garabatear	55 %	40 %	83 %	52 %	56 %
Comer solos	45 %	28 %	78 %	43 %	47 %
Comer con ayuda	55 %	74 %	17 %	57 %	53 %
Comer con las manos	45 %	63 %	13 %	57 %	40 %
Comer con cuchara	71 %	60 %	91 %	67 %	73 %
Comer con tenedor	62 %	47 %	91 %	62 %	62 %
Comer con cuchillo	14 %	2 %	35 %	5 %	18 %
Beber solos	71 %	60 %	91 %	76 %	69 %

Gráfico 4 – Motricidad y Esqueleto



4. Autonomía

36% de las familias consideran que su Angelman de más de 15 años de edad tiene una autonomía muy reducida (de los cuales el 58% están en el grupo de deleción).

Hemos visto en el apartado sobre motricidad, ciertos trastornos que frenan la autonomía de los Angelman:

- **14% no pueden andar** (o más), **44% deben ser ayudados cuando lo hacen fuera** y el **50% necesita ayuda para subir escaleras**.

Ahora pasamos a comentar la autonomía en las áreas de la vida diaria: la gran mayoría necesitan ayuda para todas las actividades, algunos no tienen autonomía, otros (raros) llegan a poder defenderse por sí mismos, pero siempre con supervisión.

A muchos les gusta participar y llevar a cabo tareas sencillas, aunque de una manera imperfecta. Y están muy orgullosos de ser útiles.

- **53% come por sí solos** (se les tiene que cortar la comida)
- **30% pueden servirse ellos solos,**
- **62% pueden beber solos**
- **41% participa en lo que respecta a la comida** 41% pone la mesa, 33% recoge la mesa y 24% limpia la mesa, 14% llena y vacía el lavavajillas, 6% llegan a cortar y pelar verduras.
- **32% se desnudan solos,** y el 29% con ayuda.
- **42% se visten con ayuda** (uno se viste solo), las dificultades del control motor fino (abotonar, hacer lazadas, estirar...), y también reconocer el revés. Sin embargo, algunos logran, en ocasiones, vestirse adecuadamente.
- **70% van al baño,** pero el 39% **lleva pañales por el día** y el 80% **por la noche,**

- 39% **se lavan solos** (con supervisión),
- 18% **eligen su ropa.**

Merece la pena señalar que:

- 21% **deben ser estimulados,**
- 30% **administran su tiempo libre.**

Esta falta de autonomía que presenta el 47% hace que las familias adapten sus hogares, y el 20% están planeando hacerlo pronto (los cambios se hacen en función de las dificultades):

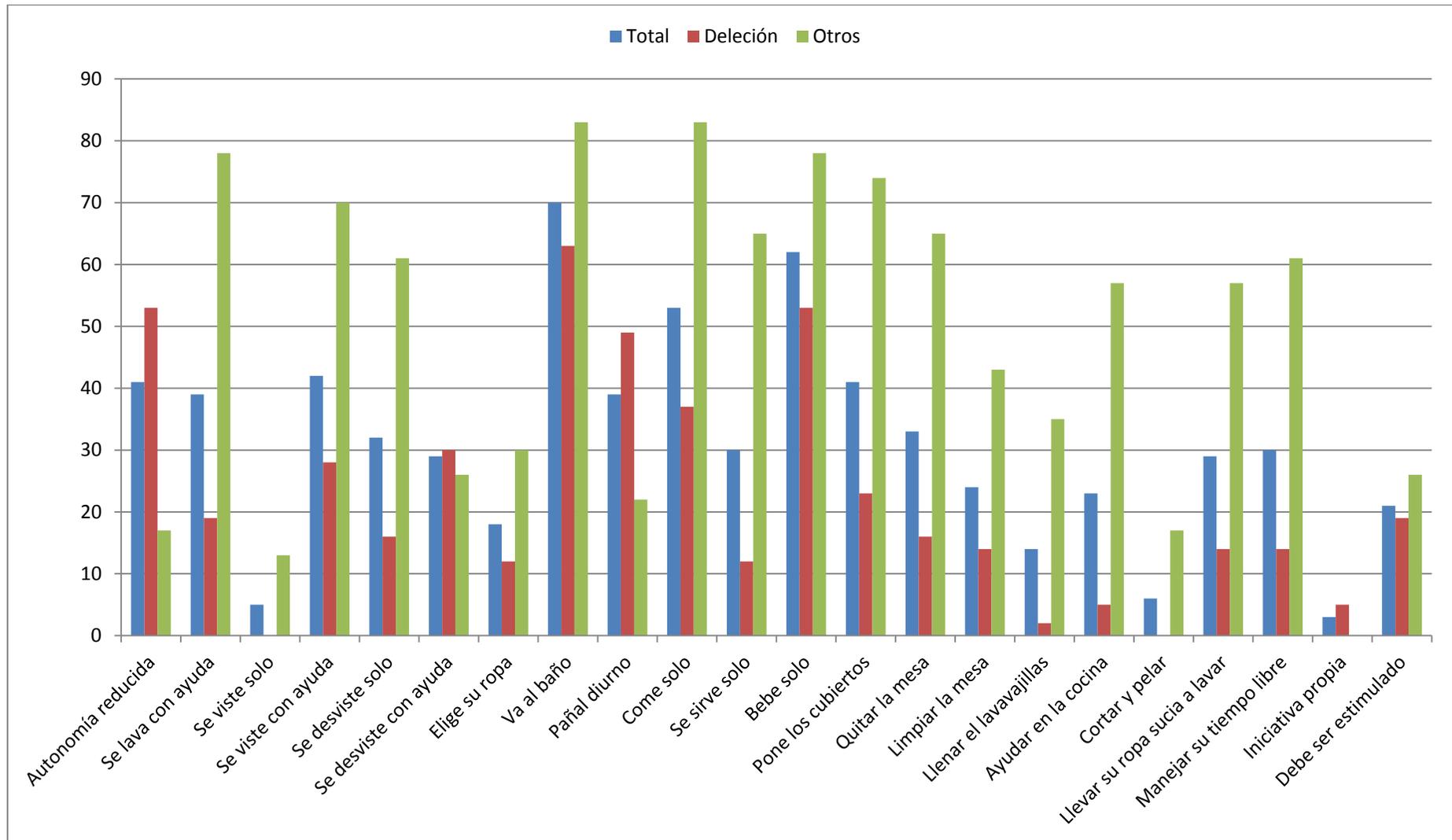
9% **han adaptado completamente su casa,**

- 11% tiene pasamanos.
- 18% **tienen rampas de acceso,**
- 42% **baños adaptados** (70% de las familias lo asumen ellas mismas)
- 14% **tienen una cama adaptada** (esencialmente una cama medicalizada y no camas con protecciones).

Y el 9% **tienen un coche adaptado** (con rampa o elevador).

Dos adultos tienen un perro guía.

Graph 5 - Autonomía más de 15 años



5. Comprensión y Comunicación

Las dificultades de comunicación son un elemento importante en el síndrome de Angelman. La mayoría de las personas son capaces de entender órdenes sencillas como parte de su rutina diaria. Pero todos tienen dificultad para entender órdenes complejas y todas las que son abstractas.

- **91% de las personas Angelman están ansiosos por comunicarse** a pesar de su deterioro verbal, algunos logran hacerse entender por las personas que les son ajenas, **74% provocan los encuentros con otros**, lo que es fácil por su aspecto jovial. Esta interacción social es a menudo excesiva y desordenada, puede llegar a molestar a los demás, ya que buscan llamar su atención a toda costa. Cuando son mayores, el miedo a lo desconocido parece desaparecer, algunos temen a las multitudes y al ruido, lo que altera su comunicación y como resultado con frecuencia aparece la risa o el llanto incontrolado.
- A Nivel de lenguaje oral: 27% son capaces de decir algunas palabras (incluyendo a tres que tienen 10 palabras y un adulto que es capaz de usar más de 300 palabras), 52% usa sonidos y el 14% utiliza sílabas y sonidos con sentido. 13% de adultos asocia palabras.
- **53% es capaz de comunicarse con su propio lenguaje** (sonidos, gestos sencillos, álbum de fotos, posturas, señalando con el dedo (35%), cogiendo de la mano (11%), y también con una combinación de gestos, palabras sonidos....).
- **38% tienen acceso a la comunicación alternativa** 43% entre los 15-19 años. 29% utilizan algunos pictogramas sencillos (uno usa 30).
- **62% son capaces de hacer una petición:** beber (47%), comer (45%), ir al baño (35%), un objeto (39%), una actividad (29%), ver a alguien (23%), y de esta manera transmitir sus necesidades.
- **77% comprenden instrucciones sencillas, 32% siguen una conversación, 62% entiende palabras.**
- **37% respeta las reglas de convivencia** (aunque pueden necesitar recordatorios).
- Ninguno acepta no ser comprendido, cuando esto sucede manifiestan su descontento.
- Solo el 11% maneja su seguridad, y un entorno adaptado.

La comprensión mejora con la edad, porque están más calmados y es más fácil centrar su atención:

Son capaces de centrarse por un periodo más largo: El 40% mantienen más de 15 minutos su atención, algunos pueden entretenerse y centrarse solos más de una hora y solo el 18% son incapaces de centrar su atención. El 27% de los adultos son capaces de esperar si se les dice.

Se puede considerar que la **risa es un elemento de comunicación** que no debe ser pasado por alto. Se relaciona en el contexto, y no necesariamente en las situaciones alegres, a veces denota ansiedad, miedo, excitación excesiva.

- **90% son curiosos y están atentos a los ruidos.**
- **72% son capaces de elegir alimentos, ropa, juegos.....**
- **9% reconoce palabras, 23% grafismos.**
- **22% reconoce colores**
- **54% hace garabatos,**
- **54% son capaces de comenzar una actividad sencilla**
- **45% tomar iniciativas,**
- **35% preguntan repetidamente a pesar de ser respondidos,**
- **85% sabe como orientarse en interiores y el 43% en exteriores.**

Por tanto las ayudas propuestas deben tener en cuenta todos estos elementos que vemos aquí: la importancia de la supervisión de un terapeuta o educador especializado en la comunicación y el vínculo vital entre profesionales y padres para ir en la misma dirección:

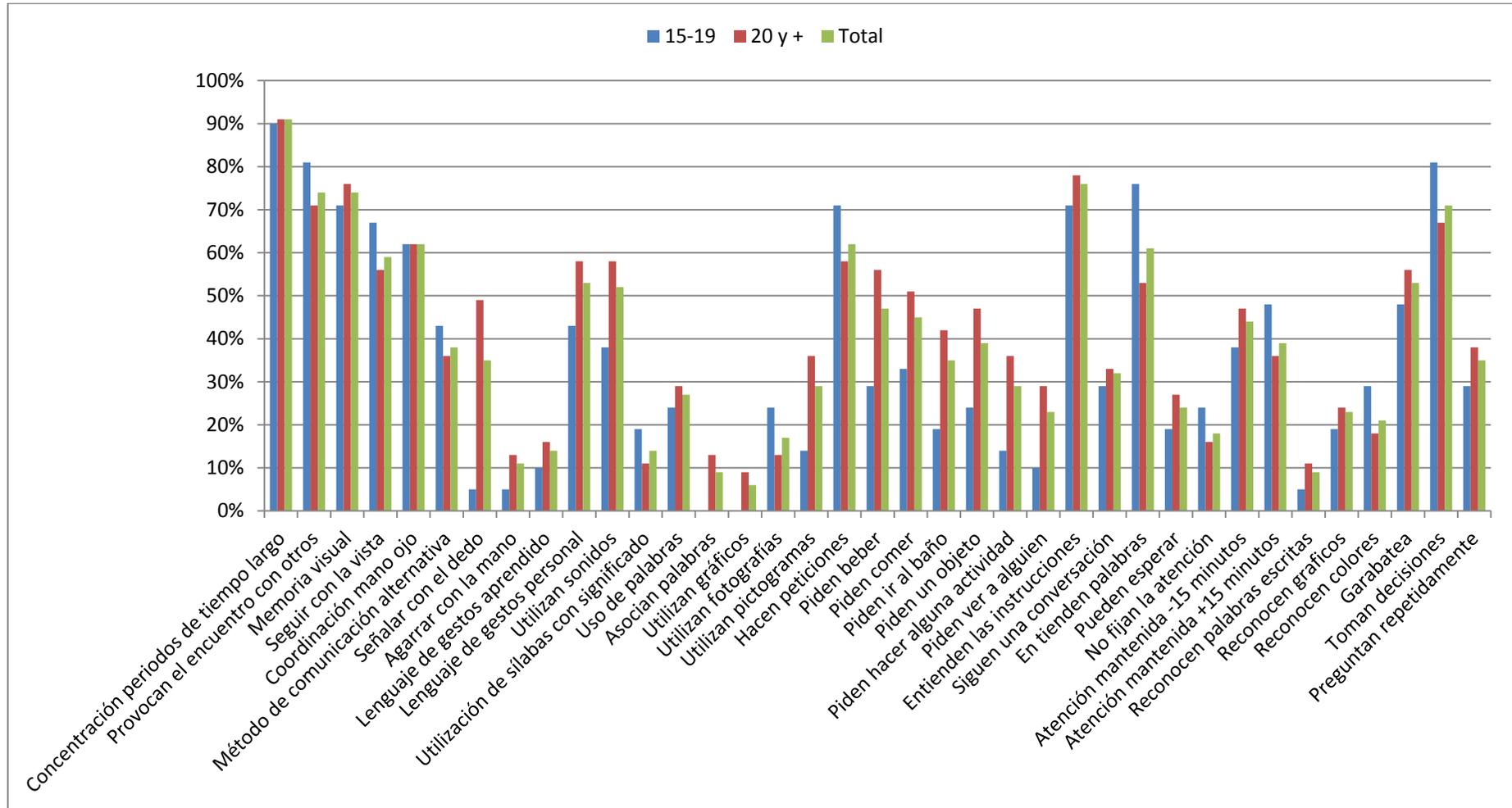
- Importante **ayudarles a encontrar su propia forma de comunicación y dotarles de ayudas adaptadas,**
- **Ayudarles a mantener lo que han conseguido.**
- Importante **la comunicación entre las instituciones para adultos y las familias,**

Algunos comenzaron a utilizar aparatos de comunicación alternativa en la edad adulta con éxito y continúan progresando.

Resumen Comprensión y comunicación

	15-19	20 et +	Total
Capaces de concentrarse por periodos de tiempo largo	90%	91%	91%
Provocan el encuentro con otros	81%	71%	74%
Memoria visual	71%	76%	74%
Sequir con la vista	67%	56%	59%
Coordinación mano ojo	62%	62%	62%
Método de comunicación alternativa	43%	36%	38%
Señalar con el dedo	5%	49%	35%
Agarrar con la mano	5%	13%	11%
Lenguaje de gestos aprendido	10%	16%	14%
Lenguaje de gestos personal	43%	58%	53%
Utilizan sonidos	38%	58%	52%
Utilización de sílabas con significado	19%	11%	14%
Uso de palabras	24%	29%	27%
Asocian palabras	0%	13%	9%
Utilizan gráficos	0%	9%	6%
Utilizan fotografías	24%	13%	17%
Utilizan pictogramas	14%	36%	29%
Hacen peticiones	71%	58%	62%
Piden beber	29%	56%	47%
Piden comer	33%	51%	45%
Piden ir al baño	19%	42%	35%
Piden un objeto	24%	47%	39%
Piden hacer alguna actividad	14%	36%	29%
Piden ver a alguien	10%	29%	23%
Comprenden instrucciones	71%	78%	76%
Siguen una conversación	29%	33%	32%
Entienden palabras	76%	53%	61%
Pueden esperar	19%	27%	24%
No fijan la atención	24%	16%	18%
Atención mantenida -15 minutos	38%	47%	44%
Atención mantenida +15 minutos	48%	36%	39%
Reconocen palabras escritas	5%	11%	9%
Reconocen graficos	19%	24%	23%
Reconocen colores	29%	18%	21%
Garabatea	48%	56%	53%
Toman decisiones	81%	67%	71%
Preguntan repetidamente	29%	38%	35%

Gráfico 6 – Comprensión y comunicación



6. Trastornos del comportamiento (ver el gráfico más adelante)

El primer elemento de observación es la disminución neta de hiperactividad que pasa del 27% en el niño, al 6% en el adulto Angelman. Los adultos con 20 ó más años son menos propensos a la excitación que el grupo de 15-19 años. La risa está menos presente y puede aparecer la tristeza en sus caras. Por otro lado, se vuelven más lentos, menos activos, y es necesario motivarles significativamente para sacarlos (les encanta permanecer recostados viendo televisión). Más del 10% se niegan a caminar y salir. Los adultos son cabezotas, y es difícil hacerles cambiar de opinión.

62% de las familias entrevistadas dicen que tienen frecuentes problemas de comportamiento (los más importantes dentro del grupo sin deleción), y solo el 11% cree que sus chicos no tienen este problema.

Las causas de estos trastornos por lo general se asocian (en orden decreciente de frecuencia):

- Problemas de comunicación expresiva,
- Negarle una petición (a menudo vinculadas a la alimentación)
- Problemas de comprensión,
- Interrumpirles cuando realizan una actividad que les gusta
- Falta de anticipación y confusión de la situación, tener que esperar....
- Situación sensorial desagradable,
- Dolor.

Las manifestaciones de estos trastornos son a menudo específicos del S. de Angelman (en orden decreciente de frecuencia):

- Risa excesiva (a menudo una risa incontenible, descrita por algunos padres como angustiante),
- Gritos (a menudo muy fuertes y de mucha duración).
- Tirar objetos (los que estén a mano).
- Ira.
- Tirar del pelo, pellizcar.
- Autoagresiones en sus cuerpos o en sus ropas.
- Oponerse, tirándose al suelo.
- **26% se encierran en sí mismo** por una situación difícil de manejar.

Las tendencias se manifiestan desde la más temprana edad, en algunos casos, la **bulimia** se vuelve preocupante en el 61% de los adultos sin delección (especialmente UBE3A y Disomía) están en búsqueda constante de comida y tienen problemas de sobrepeso. Por lo general tienen dieta, pero requieren una supervisión constante. Algunos se levantan por la noche cuando están de vuelta en la casa familiar.

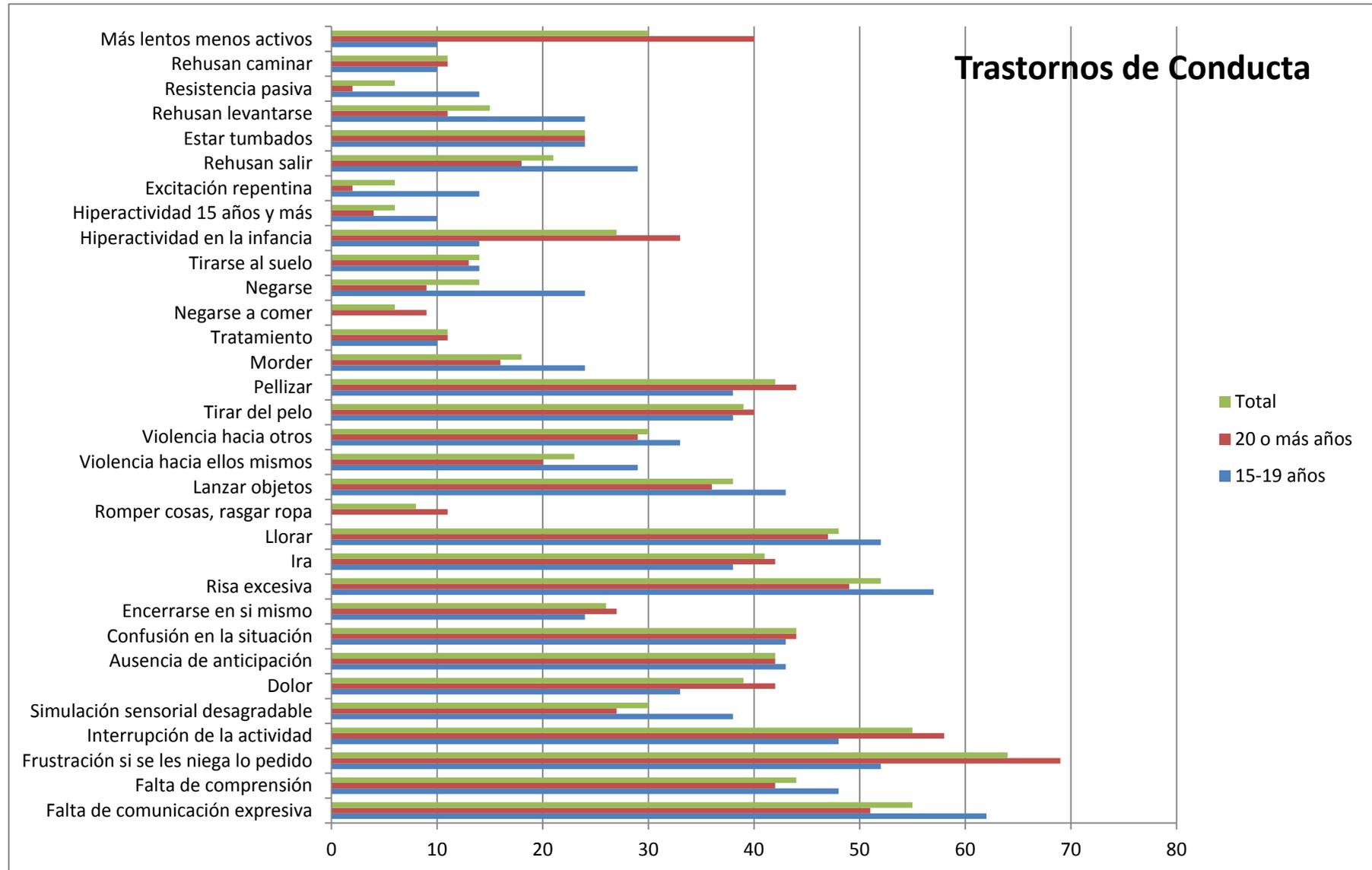
Por el contrario, algunos se niegan a comer cuando van internos a un colegio y/o en instituciones para adultos.

Apoyo para estos trastornos:

- Realmente no hay cuidados apropiados, se propuso un poco de terapia de modificación de conducta. Hay que tener en cuenta que solo 4 familias han recibido formación para el manejo de los trastornos del comportamiento, dirigidos por un neuropsicólogo. Esto les permitió comprender mejor el razonamiento de sus hijos respecto de la conducta inapropiada, para restar importancia a ciertas tensiones. Tres instituciones manejan adecuadamente estos comportamientos según la mejoría observada por los padres.
- Un adulto tiene un seguimiento semanal con un psicólogo a petición de los padres.
- Dos con un psiquiatra.
- **11% tiene uno o más tratamientos** (medicamentos reportados: Tercian, Atarax, Notizan, Neuleptil, Risperdal, Gardenal, Effortil, Lysanxa, Loramet, Doctrazone y Tegretol).

Al ingresar en instituciones para adultos, estos trastornos del comportamiento tienden a crecer durante los primeros meses, a veces con una sobremedicación que las familias se ven obligadas a administrar con la ayuda de los neurólogos o médicos de familia (algunos medicamentos reducen el estado de alerta durante el día y causa dificultades a nivel de movilidad)

Tabla 7 – Trastornos de conducta (ver en la página siguiente)



7. Actividades

Estas **actividades son a veces de corta duración**, la falta de paciencia o atención (44% menos de 15 minutos y el 39% entre 15 minutos y una hora), y el 18% no son capaces de fijar la atención. La actividad física disminuye con la edad, debido a un mayor cansancio y el deseo de algunos de permanecer tranquilamente recostados.

- 24% son capaces de esperar con calma, pero la regla es la impaciencia.
- 18% de los adultos son capaces de orientarse por ellos mismos (después de ahora, hoy, hoy-mañana, poco tiempo). Algunos relacionan el tiempo con fotos, otros tienen un calendario y marcan cada día para tener una idea de lo que va a ocurrir al día siguiente. El uso de un reloj permite entender la duración de una actividad o esperar antes de una actividad.
- 39% son capaces de realizar una actividad sencilla y manejarla por ellos mismos.
- 44% tienen iniciativa y solicitan realizar una actividad.
- 21% pueden estar solos en una habitación si están ocupados (un adulto puede quedarse solo en casa durante media hora). La mayoría necesita un seguimiento constante y trata de hacer lo que le viene en gana lo cual no siempre es del agrado de los padres. Disfrutan cuando se baja la vigilancia haciendo sus actividades favoritas con extraordinaria rapidez y con sus propias reglas (cuando los padres están ocupados en el teléfono hablando, cocinando....) Saben lo que está prohibido, pero no lo respetan en esos momentos.
- 11% son capaces de mantenerse seguros y solo 2 adultos son capaces de manejar su tiempo libre.
- 83% Son capaces de moverse en interiores y el 42% en el exterior.
- 55% necesita que se les repita que deben asearse, porque la atracción por el agua ha disminuido.
- En el 30% de los casos, es difícil detener su actividad y los padres deben anticiparse.

Lista de actividades llevadas a cabo con la familia:

- Escuchar música (CD, Youtube, etc): 64% mirar la TV o video 85%
- Juegos educativos (puzzle, memoria, pescar,...): 47% en edades de 20 o más años.
- Pintar, dibujar, garabatear
- Hacer música
- Ordenador o iPad (internet, Youtube, juegos de ordenador, aplicaciones educativas),
- leer revistas de cocina, catálogos de supermercados, libros (pero algunos también cortan y rasgan con mucho cuidado)
- Plastilina
- Jardinería
- Caminar con o sin silla de ruedas, a menudo con un propósito específico; muchos adultos son todavía capaces de hacer varios kilómetros andando.
- Ir en coche, ir en barco, en tren, en transporte público,
- Triciclo, tandem, (un adulto tiene una bicicleta normal, nadar,
- Juegos de pelota (con la mano o con el pie), pelotas, raquetas, petanca, ping-pong, (algunas actividades se realizan sentados)
- Jugar en o con el agua (pero disminuye con la edad): piscina, playa, «Tiralo», andar en el agua,
- Montar a caballo y paseos en calesa,
- Comer en un restaurant, en MacDonalds, tomar el aperitivo con los amigos...
- Ir al zoo o a una granja de animales
- Ir al cine, en un parque de atracciones
- Ir a un espectáculo: circo, magia, cantante, teatro
- Actividades domésticas
- Ir a ver a la familia y a los amigos
- Ir de vacaciones (con la práctica de actividades adaptadas en el mar y la montaña)
- Abrazos (porque a todos les gusta mucho las caricias sobre sus manos, en la espalda...

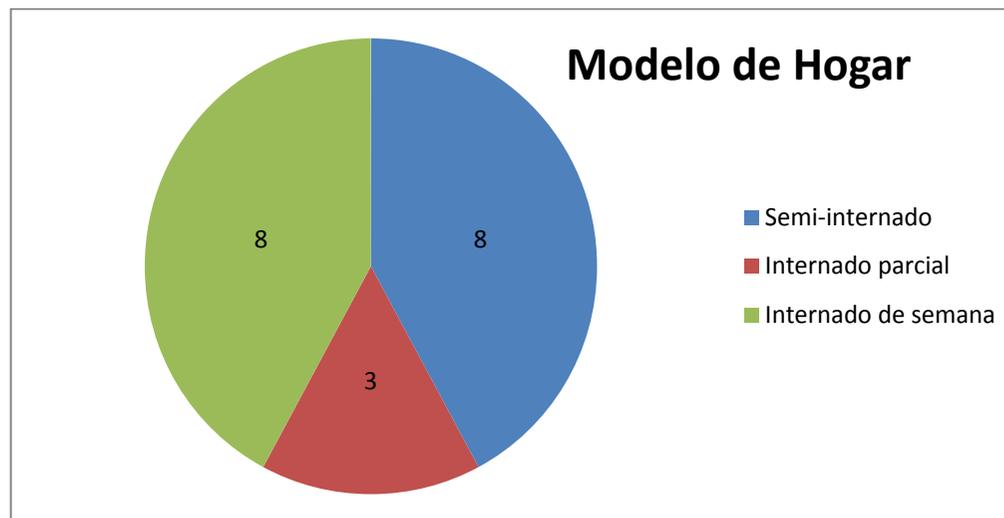
8. Instituciones de acogida y apoyo

8.1. Entre los 15 - 19 años:

En este grupo de edad hay 21, de los cuales 19 están en instituciones para niños-adolescentes tipo IME, y 2 están en la casa de sus padres.

8 están cerca de sus hogares, 3 están a más de una hora de transporte.

Figura 8: Modelo de hogar de edades entre 15-19 años (número de personas):



- El **74% de los padres están en lista de espera** para este tipo de hogar. La mayoría nota una disminución de la actividad con la edad.
- **26 %** de familiares creen que las **actividades son insuficientes**, y el 11% tienen dificultades para obtener información.

Las actividades propuestas:

- 84% balneoterapia (no siempre es una actividad regular),
- 68% música,
- 63% salidas frecuentes ,
- 58% dibujo, pintura
- 47% montar a caballo o paseos en calesa
- 26% video, cine
- 25% triciclo,
- 16% jardinería,
- 11% relajación, 5% ordenador o iPad
- 5% juegos,
- 5% cuentos, canciones,
- 5% deportes,
- 5% cocina.

Actividades Socio-sanitarias:

63% fisioterapia, 37% logopedia, y 47% psicomotricidad

Hay una importante falta de actividad física, y algunos padres se ven obligados a llevar ellos mismos a sus hijos a la piscina y al fisioterapeuta. No parece que hay conciencia del riesgo de empeoramiento de la escoliosis y de la motricidad en la pubertad. El Síndrome de Angelman podría beneficiarse con la estimulación de actividades físicas en grupo.

También, la logopedia así como los métodos de comunicación alternativos no son la regla general. En el Síndrome de Angelman no son una prioridad al considerar a estas personas no verbales. Solo las instituciones que reciben personas autistas ofrecen a todos los residentes ayudas en la comunicación.

8.2. El Síndrome de Angelman con 20 y más años:

La transición a una residencia para adultos se planea hacia los 20 años, pero la falta de plazas retrasa esa transición.

El 23% de los adultos están todavía institucionalizados en sitios para niños (Amendment Creton, los cuales son obligados a mantener a los niños hasta que no se encuentre una plaza adecuada). Algunos IMEs crean grupos de "pre-adultos" en donde están jóvenes hasta los 20-25 años. De hecho, las instalaciones y los apoyos no están realmente adaptadas y no siempre es evidente la convivencia con niños más pequeños.

Figure 9: Tipo de hogar¹ para 20 ó más años (Por número de personas (total 45)): Podemos decir que de los 32 Angelman que están institucionalizados en Francia el 50% están en MAS.



¹**Instituts médicoéducatifs (IME)** son establecimientos que acogen a jóvenes y adolescentes con discapacidad intelectual

Maisons d'accueil spécialisées (MAS) Son establecimientos socio-sanitarios en Francia que pueden acoger, según su autorización, a personas poli discapacitadas o que hayan adquirido la discapacidad (daño cerebral). Algunos MAS acogen, también, a personas afectadas por síndromes del espectro autista

Foyer d'accueil médicalisé (FAM) es un hogar de ancianos francés. Puede acomodar a las personas con discapacidades múltiples adultos con discapacidades graves no aptas para cualquier trabajo y que necesitan la ayuda de otra persona para las actividades o de apoyo y seguimiento médico regular

Foyer Alojamiento comunitario

De los 45 Angelman con 20 ó más años:

- 10 están todavía en instituciones para niños (tipo IME) son el 23%,
- 16 están en residencias tipo hospital y muy medicados (MAS) son el 36%,
- 8 están en residencias de acogida medicalizadas (FAM) son el 18 %,
- 8 están en Centros-Hogares son el 18 %,
- 2 están en establecimientos en Bélgica,
- 1 está en su casa con sus padres esperando por una plaza en MAS.

De los 44 Angelman de 20 años o más y que están institucionalizados:

- 27 **Son Angelman con deleción**: 7 están en IME, 13 en **MAS (48%)**, 4 en FAM, 3 en Centros hogares.
- 17 **Son Angelman de otro tipo genético** : 3 están en IME, 3 en MAS, **4 en FAM (24%)**, **4 en Centros hogares y 2** están en Bélgica

Por tanto la distribución es significativamente diferente.

- **75% están internos** y 25% en semi-internos.
- Salen fuera : **42% cada semana** , 36% cada quince días, 9% cada mes, 6% de tarde en tarde, 3% solo les visitan en el sitio.
- El internado ha sido escogido por las familias.
- 50% está cerca de su casa, lejos el 30% y el 20% muy lejos.
- El promedio de edad de los residentes en grupos en los que son acogidos los adultos: el 20% menores de 30 años, el 50% entre 30 y 45 años y el 30% con más de 45 años de edad.
- La adaptación ha sido fácil en el 50% de los casos (menos de 6 meses), el promedio está en el 24% y ha sido difícil para el 26%.
- 50% de las familias dicen que la institución se corresponde con sus expectativas y en el 34% no del todo. Muy a menudo, los padres encuentran falta de actividades físicas e intelectuales.

Lista de actividades propuestas del conjunto de todo tipo de instituciones (a menudo sin regularidad):

- 64% balneoterapia
- 64% música,
- 57% dibujar, pintar,
- 55% video, cine
- 50% montar a caballo o pasear en calesa
- 48% salidas frecuentes,
- 30% jardinería
- 23% ordenador o iPad
- 23% deportes (bicicletas, triciclo, pelota),
- 23% juegos,
- 16% cocina,
- 16% relajación,
- 11% estética,
- 11% cuentos, cantar
- 9% actividades domésticas,
- 9% terapia con animales.

27% tienen **fisioterapia**, incluyendo 11% en privado (solo el 18% entre los que tienen delección); 7% reciben **logopedia** (solo 2 de los que tienen delección), 41% de los que tienen delección son supervisados por un **psicomotricista** en comparación con el 18% para el resto), uno es supervisado por un **psicólogo** y uno por un **terapeuta ocupacional**. Los resultados son realmente muy bajos y nos preocupan para el futuro.

Muchos padres tratan en vano de conseguir una mayor atención en instituciones para adultos, pero a menudo se encuentran con la oposición por tener diagnóstico de discapacidad severa o que no tienen lenguaje verbal.

Hay una **enorme falta de información en las instituciones para el Síndrome de Angelman en adultos**, un desconocimiento **sobre la posibilidad de seguir evolucionando en la edad adulta de las personas con síndrome de Angelman y también sobre la diferencia que existe entre su comprensión y expresión verbal**. Algunos adultos son considerados como agresivos porque:

simplemente ellos están tratando de comunicarse y sencillamente no son comprendidos, o la falta de actividad se traduce en una hiperexcitación.

Es en MAS donde menos actividades se proponen, es mucho más el énfasis que ponen en los cuidados y la enfermería y no lo suficiente en actividad. Esto es debido a que la Organización pone un bajo énfasis en las actividades.

El 60% de los Angelman se encuentran mezclados con personas con mayor discapacidad y por eso hay dificultad en encontrar actividades apropiadas para todos. Es habitual encontrar actividades colectivas sin buscar su evolución y hay una falta de actividades educativas. Las actividades individualizadas son excepcionales y son de corta duración. Solo el 5% de los Angelman están relacionados con actividades domésticas.

- El 15% de las familias carecen totalmente de información sobre las actividades de sus chicos.
- El 50% tienen dificultades para saber lo que se está haciendo realmente.
- El 40% de los Angelman tiene actividades muy irregulares, porque no se respeta el programa existente.
- En el 70% de las instituciones, no hay separación entre las áreas de día y noche. Muy pocos tienen talleres para actividades en habitaciones reservadas.
- Las actividades se llevan a cabo generalmente de 11:00 hasta medio día y de 15:00 a 16:00. El resto del tiempo se dedica al cuidado personal y al descanso. Es raro encontrar actividades programadas para la noche.

De las 16 personas Angelman atendidas en MAS:

Solo 3 personas tienen actividades regulares y variadas. Pero merece la pena señalar que algunos Angelman se mantuvieron solo como espectadores y aceptan muy bien esa falta de actividad. Algunos tienen muchas más actividades en la familia.

- El 95% tiene estética y relajación
- 4 salen fuera más de 2 veces al mes,
- 6 tienen actividad de pintura,
- 6 tienen balneoterapia (spa),

- 5 tienen actividad musical,
- 4. Van a montar a caballo,
- 4. Hacen jardinería,
- 15 Tienen tiempo para ver TV

Los 8 Angelman atendidos en FAM :

3 Tienen variedad de actividades con un calendario fijo que se respeta y actividades gratificantes. Se promueve el uso de la comunicación alternativa, en un proyecto individualizado, concreto y respetado. El apoyo es gradual y adaptado a cada persona.

Para los otros, hay más actividades y son más variadas que en MAS. Estas instituciones son más recientes, los residentes tienen menos edad y el personal es más joven. Incluir más actividades recreativas y de socialización.

Los 7 acogidos en vida familiar:

4 Tienen actividades adaptadas con proyectos individualizados y respetados, pero pocas actividades físicas. Dado el envejecimiento de los residentes, algunos hogares están considerando el reciclaje en FAM para integrar mejor seguimiento en atención médica y sociosanitaria las cuales decrecen en los hogares de acogida.

Los 2 adultos admitidos en Bélgica combinan todas las actividades. Los padres están totalmente satisfechos con la atención, aunque lamentan la distancia existente que reduce el tiempo de estar con la familia.

Adultos en el hogar familiar (por elección) está en lista de espera por una plaza en MAS, porque es difícil manejarle constantemente.

9. Resumen y Conclusiones:

Hemos visto a lo largo de la investigación, teniendo en cuenta todos los mecanismos genéticos del síndrome de Angelman, un cuadro clínico de deficiencia intelectual importante, con trastornos del movimiento, comportamientos característicos y una limitación importante de la comunicación y del lenguaje. Pero como se ha demostrado por estudios recientes se han observado algunas diferencias clínicas que se relacionan con el genotipo. Y que dentro de estos genotipos, existen diferencias significativas.

Las personas con disomía tienen una estatura mayor, menor número de movimientos mal controlados, menos ataxia. Así como que los que tienen falta de impronta tienen una capacidad de lenguaje más desarrollada. Los que están en el grupo UBE3A, tienen una mayor tendencia a la bulimia. El grupo sin delección tiene más habilidades motoras finas.

Pero el 95% de los Angelman de nuestro estudio tienen las mismas características de comportamiento, y problemas al caminar (con contracturas en las extremidades), el sueño y la epilepsia siguen siendo importantes en la vida de los Angelman cuando son adultos.

Estas observaciones muestran una gran disparidad en la población afectada por el síndrome de Angelman las cuales deben ser absolutamente tenidas en cuenta en el seguimiento médico, el tratamiento terapéutico y educativo, con el apoyo y la orientación en instituciones especializadas.

Algunas tendencias aparecen en nuestro estudio:

Sobre la motricidad:

- Hay un empeoramiento en las habilidades motoras generales desde la edad de los 16-17 años, y en otros aparece escoliosis, con una estabilización al final del crecimiento, La escoliosis a veces requiere de operación para mejorar la calidad de vida.
- El aprendizaje temprano e intensivo no se asocia con unas habilidades motoras mejores en la edad adulta. Algunos han comenzado a caminar muy pronto y tienen grandes problemas en la edad adulta. Debemos animarles a caminar. Deben hacerse sesiones semanales de fisioterapia para controlar la disminución del tono muscular (más rigidez y miembros flexionados). El tamaño y el peso de los adultos a menudo se ha citado como factores que complican la atención general, tanto en el hogar como en las instituciones. Debemos pensar seriamente en animar a esto por ejemplo: Nadar y bailar, que son actividades más divertidas que caminar.
- El uso de la silla de ruedas en el exterior no reduce la capacidad de la marcha de las personas Angelman, permite salidas más largas y seguras (hay que tener en cuenta que se utiliza con frecuencia para mejorar las salidas a centros comerciales exposiciones, ferias, es parte integral de la socialización y es a menudo muy apreciado).
- La silla de ruedas en el exterior (el 51% en el grupo con delección) se utiliza principalmente para los viajes largos, ya sea por fatiga o por la negativa de una larga caminata. La mayoría de los Angelman lucha en los terrenos duros y parece que no ven bien los relieves, lo que lleva a caídas frecuentes.

- También hay que tener en cuenta que debido a las crisis pueden tener una caída repentina, algunos tienen que estar bajo supervisión constante (el hecho de tropezar con un obstáculo puede ser suficiente para desencadenar una crisis) y algunas personas no pueden realizar alguna de estas actividades debido a Mioclonias muy importantes, mientras son jóvenes: incapacidad para beber, llevar comida a la boca.

En lo que concierne a la actividad cognitiva y la comunicación:

- Se observa una evolución positiva en el dominio cognitivo y de la comunicación. El grupo de 20 o más años tiene más habilidades. Esto se puede explicar por su mayor concentración que promueve el aprendizaje a menudo al final de la etapa del crecimiento. La hiperactividad los hace estar siempre inquietos, ésta disminuye, pero no siempre disminuye en ellos la curiosidad y el deseo de tener actividades, y les ayuda para pedir más. Además los más mayores fueron a menudo inscritos en guarderías y mucho más tarde se unieron al mundo de la discapacidad.
- La comprensión, comunicación y aprendizaje continúan evolucionando, con una aceleración en los 18-20 años. Debemos tener en cuenta esta evolución al estructurar la vida de los adultos. En la mayoría de los casos, las personas Angelman tienen su propio tipo de comunicación que combina palabras, sonidos, gestos, fotografías y pictogramas. Las dificultades motrices hacen que los gestos estén distorsionados y sean difíciles de entender. A muchos les resulta más fácil utilizar sus propias acciones más de acuerdo con sus habilidades motoras. El uso de pictogramas se reduce a un máximo de 10, probablemente debido a la dificultad que presentan los Angelman para entender lo abstracto. Sin embargo el uso de fotografías para pedir algo parece más fácil aunque con un comienzo lento. A cualquier edad es posible introducir con éxito nuevos métodos de comunicación y el uso de nuevas tecnologías.
- Es importante no reducir la comunicación a los alimentos y los animales ya que **aunque las personas con síndrome de Angelman tienen dificultades para hablar tienen mucho que decir**. Y hay que dejarles tiempo para escucharles y dejarles que se puedan expresar. Es igualmente importante transmitir a todos los cuidadores y profesionales los sonidos, sílabas y gestos utilizados con fotografías (para los gestos) una lista escrita de los símbolos y su significado para la persona. Y siempre asegurarse de que ha sido comprendido

Esta evolución positiva se resume en:

- Se genera un deseo de autonomía cada vez mayor y es normal la afirmación de la personalidad y el carácter en la transición a la edad adulta. Se hace más difícil manejar problemas del comportamiento debido a la altura y corpulencia de las personas Angelman, problemas que aumentan con el envejecimiento de los padres, de ellos mismos y las personas que les acompañan.
- Los actos que en un niño nos hacen sonreír se vuelven difíciles de manejar en los adolescentes o adultos, por lo que parece importante actuar frente a estos comportamientos cuando son pequeños. Los Angelman son cabezotas y les gusta hacer las cosas a su manera.
- Las actividades propuestas deben ser apropiadas a su edad y capacidad. Algunos fueron capaces de continuar con sus actividades favoritas con adaptaciones para compensar sus menores habilidades motoras (por ejemplo, ciertas actividades físicas se pueden hacer mientras se está sentado (no olvide quitar los reposabrazos), o sencillamente sentados en un taburete a su altura: bolas, pelotas, mesa de ping-pong, baloncesto, triciclo en dúo (tándem) columpio, hay trajes de baño que flotan), se pueden incorporar, para ayudarles, motores en las sillas de ruedas manuales para recorridos largos, o utilizar una silla de ruedas todo-terreno, etc. Se ha observado que los adultos Angelman rápidamente renuncian a una actividad que les exige demasiado esfuerzo o les causa dificultades. Una cierta pasividad y negarse a salir no favorece el mantenimiento de las habilidades motrices y las actividades, pero las personas con síndrome de Angelman son como las demás, tienen un envejecimiento normal y las enfermedades propias de las personas mayores lo que frena su actividad.

La transición a las instituciones para adultos se produce más tarde, alrededor de los 25 años, debido a una falta de lugares apropiados. Esta es una nueva etapa que requiere un gran esfuerzo de adaptación, especialmente para aquellos que van por primera vez a un internado. Las personas Angelman dejan el universo educativo para descubrir un nuevo sitio donde vivir, a menudo con un ritmo muy diferente, donde encuentran a adultos con discapacidad de todas las edades. Como instituciones, las hay muy diversas, algunas no tienen talleres ocupacionales, mientras otras están prestando atención a la evolución continua de los adultos Angelman.

Con el desarrollo de las instituciones para acoger personas con problemas del comportamiento (tipo autista) hemos visto que se han desarrollado nuevos tipos de ayudas para adultos, entre educación y creación de actividades para la vida diaria, donde cada individuo

puede participar funcionando a su nivel dentro del grupo. Probablemente un plus para los Angelman que llegan a integrarse en estas estructuras que hemos visto en nuestro estudio.

Agradecimientos :

Nuestro agradecimiento a las familias francesas y extranjeras que han participado en este estudio, a la Asociación Francófona de Síndrome de Angelman (AFSA) y a Des Anges Pacôme, de otra manera (DAPLA). Y por la traducción al español a María Galán.

Referencias:

- (1) J Clayton-Smith, L Laan el síndrome de Angelman: **revisión clínica de los aspectos genéticos** (2003)
- (2) A J Dagli and C A Williams: Síndrome de Angelman (1998 – última actualización 2011)
- (3) L Laan, has denBoer: **Síndrome de Angelman en la edad adulta** (1996 - Holanda)
- (4) J. Clayton-Smith: **Investigación Clínica en el síndrome de Angelman en el Reino Unido** : observaciones en 82 individuos afectados (1993)
- (5) . Karine **PelcGuy Charles**, y Bernard **Dan**: Conductas y eventos neuropsiquiátrico en el **Síndrome de Angelman**

La asociación **Syndrome Angelman France** tiene como objetivo ser un centro de recursos para las familias incluyendo la provisión de intercambios y difusión de experiencias para ayudar a gestionar mejor el Síndrome de Angelman tanto en el hogar como en las instituciones y conseguir que esta discapacidad sea más tenida en cuenta en la sociedad

www.syndromeangelman-france.org