

SÍNDROME DE ANGELMAN: UMA COMPREENSÃO AMPLIADA DE SEUS FUNDAMENTOS GENÉTICOS E CLÍNICOS

Luiz Mateus Silva Medeiros
Sofhia Joane Santos de Souza
luizmateussilvamedeiros@gmail.com

Introdução: A Síndrome de Angelman (SA) é uma doença genética rara que acomete 1 a cada 10-24 mil nascimentos, causada pela expressão deficiente do gene UBE3A no cromossomo 15q11-q13. Apesar desse gene estar expresso em ambos os cromossomos herdados, apenas a cópia materna é manifestada no sistema nervoso do feto, tornando-se essencial para o neurodesenvolvimento. Logo, alterações em sua expressão culmina na SA. **Objetivo:** Apresentar informações atualizadas sobre a SA, diferenciando-a de outras alterações do neurodesenvolvimento, e destacar a relevância do diagnóstico precoce e do acompanhamento multidisciplinar. **Metodologia:** Trata-se de uma revisão bibliográfica narrativa, realizada por meio das bases PubMed, SciELO e obras de referência na área de genética médica do período de 1997 a 2025, contemplando estudos etiológicos e revisões recentes que abordam avanços no manejo. Em seguida, foram extraídas informações sobre conceito, etiologia, fisiopatologia, quadro clínico, diagnóstico e manejo da SA. **Resultados:** A SA é causada por alterações no gene UBE3A no cromossomo 15q11-q13, geralmente por deleção materna (60–70%). No cérebro, apenas a cópia materna do gene é ativa; sua ausência impede a produção da proteína E6-AP, responsável pela degradação de proteínas ubiquitinadas, levando ao seu acúmulo e a disfunções na sinalização neuronal. Clinicamente, a SA cursa com atraso do desenvolvimento, deficiência intelectual, ausência ou atraso da fala, convulsões. Também podem ocorrer distúrbios do sono, marcha atáxica, comportamento eufórico, microcefalia, estrabismo, escoliose e alterações dentárias. O diagnóstico é clínico e confirmado por testes moleculares, como a análise de metilação do DNA. Apesar disso, a SA pode ser confundida com condições como a Síndrome de Rett e o Transtorno do Espectro Autista, que se manifestam com crises epiléticas e deficiência intelectual. Destacam-se as particularidades da SA, incluindo padrão motor atáxico, fascínio por água e risos imotivados e frequentes. O tratamento é sintomático e multidisciplinar, o que inclui anticonvulsivantes, fisioterapia, fonoaudiologia e acompanhamento oftalmológico e ortopédico. A expectativa de vida é normal, mas com dependência de cuidados contínuos e necessidade de aconselhamento genético. **Considerações finais:** Este resumo busca contribuir para a compreensão da SA, promovendo uma correta identificação clínica e o manejo adequado aos indivíduos com Síndrome de Angelman. Além disso, a divulgação científica e o fortalecimento das políticas de saúde são medidas fundamentais para garantir suporte às famílias e fomentar avanços em futuras terapias.

Palavras-chave: Genética; UBE3A; Neurodesenvolvimento; Doenças Raras

Temática: TEMA LIVRE EM MEDICINA