

CARACTERÍSTICAS SOCIODEMOGRÁFICAS E DIFERENÇAS CLÍNICAS ENTRE GENÓTIPOS POR INDIVÍDUOS COM SÍNDROME DE ANGELMAN NO BRASIL

Victoria Queiroz de Araújo ^{1*}; Isabella Karoline Paiva da Silva ¹; Ana Luísa Kremer Faller ²

¹ Graduanda em nutrição *bolsista PIBIC/CNPq; ² Professora Associada
Instituto de Nutrição Josué de Castro, Universidade Federal do Rio de Janeiro (INJC/UFRJ)

Email: ana.faller@nutricao.ufrj.br

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Angelman (SA) é uma disfunção neurogenética rara causada por uma alteração no cromossomo 15 materno, no gene UBE3A. Caracteriza-se por atrasos no desenvolvimento neuropsicomotor, hipotonia, distúrbio do sono, refluxo, epilepsia e deficiência intelectual. Apesar da deleção ser o tipo genético mais comum encontrado, a relação genótipo-fenótipo ainda está sendo estudada. No Brasil é estimada a ocorrência de mais de 12.000 pessoas com SA, sendo fundamental a identificação de dados demográficos, genéticos, sociais, dentre outros, que possam fornecer um melhor cuidado ao paciente.

OBJETIVO

Traçar um perfil sociodemográfico e identificar as principais características clínicas de pessoas com Síndrome de Angelman no Brasil.

METODOLOGIA

Estudo observacional, transversal, realizado em parceria com a Associação Angelman Brasil (CEP nº 6.649.974). Entrevistas remotas (mai-mar 24/25) com os cuidadores primários foram agendadas e os dados coletados por questionário próprio contendo quatro seções: 1) perfil do respondente e família; 2) características clínicas da pessoa com SA; 3) sinais e sintomas e 4) avaliação do consumo alimentar. Os dados foram inseridos na plataforma RedCap. ReBEC: RBR-399jyd

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Das 45 famílias, maioria mães (93,3%), residentes no Sudeste, renda superior a R\$10000,00 (57,8%) e contavam com plano de saúde suplementar (91,1%). Os indivíduos com SA foram categorizados de acordo com o genótipo deleção (D) (66,7%) e não-deleção (ND) (UDP, mutação, imprinting). A idade média ao diagnóstico no grupo ND foi superior em relação ao grupo D (9,5 vs 6,4 anos), havendo maior uso de serviços privados de diagnóstico (93,3 vs 63,3%). Em relação à alimentação, foi relatado o não consumo de leite e derivados por 22,2% das famílias, com três diagnosticados para APLV, sendo 70% no grupo ND (70,0%). A SA ainda apresenta diagnóstico tardio e para alguns genótipos dependente de serviços privados. Os dados indicam haver diferenças clínicas entre os genótipos, em especial relacionada ao desenvolvimento de habilidades motoras e de vida diária, e controle da epilepsia.

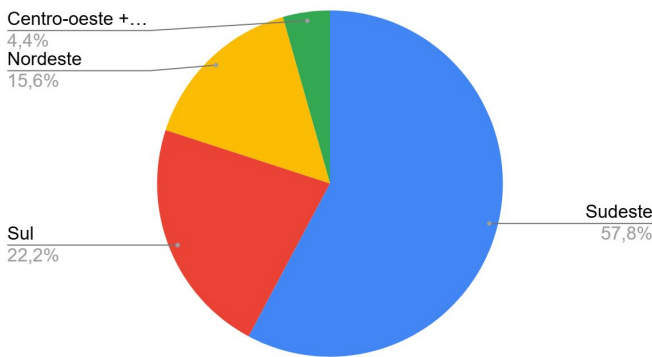


Fig 1. Distribuição regional dos participantes (n=45)

Tabela 1. Ocorrências clínicas e desenvolvimento global da pessoa com Síndrome de Angelman (n = 45)

Características gerais	Total	Deleção (n=30)	Não deleção (n=15)
Hospitalização (%)	62,2	60	66,7
Pneumonia (%)	33,3	61,1	26,7
Refluxo (%)			
Quando menor	62,2	66,7	53,3
Atual	6,7	10,0	0,0
Uso de fraldas (%)			
Diurno e noturno	73,3	86,7	46,7
Noturno apenas	20,0	13,3	33,3
Não faz uso d/n	6,7	0	20,0
Desfralde diurno (média, anos)	5,3	7,5	5,1
Caminha com autonomia	53,3	43,3	73,3
Sim (%)			
Idade que caminhou (média, anos)	3,6	3,9	3,1

Tabela 2. Epilepsia e medicamentos usados pela pessoa com Síndrome de Angelman (n = 45)

Características gerais	Total	Deleção (n=30)	Não deleção (n=15)
Crises (Sim, %)	82,2	86,6	73,3
Idade de início (média, anos)	2,94	2,5	3,1
Medicação para epilepsia (Sim, %)	80,0	86,7	66,7
Uma medicação	50,0	38,5	80,0
Duas medicações	36,1	46,1	10,0
Três ou mais	15,4	15,4	10,0
Medicamento para comportamento (%)	24,4	23,3	26,7
Medicamento para sono (%)	53,3	56,7	46,7
Distúrbio do sono (%)	62,2	53,3	80,0
Acordar e ficar acordado	50,0	62,5	33,3
Acordares frequentes	39,3	31,3	50,0
Dificuldade de ingressar no sono	21,4	31,3	8,3

CONCLUSÃO

A SA ainda apresenta diagnóstico tardio e para alguns genótipos, dependente de serviços privados. Os dados indicam diferenças clínicas entre os genótipos, em especial relacionada ao desenvolvimento de habilidades motoras, de vida diária, e controle da epilepsia. O estudo apresenta um primeiro perfil dos indivíduos com SA sendo fundamental a ampliação da amostra e das regiões do Brasil.

REFERÊNCIAS

Bindels-de Heus KGCB et al., An overview of health issues and development in a large clinical cohort of children with Angelman syndrome. Am J Med Genet A. 2020 Jan;182(1):53-63.
Liu J. et al. Natural History and Real-World Data in Rare Diseases: Applications, Limitations, and Future Perspectives. J Clin Pharmacol. 2022 Dec;62 Suppl 2(Suppl 2):S38-S55.

