

Nota: El artículo completo en inglés, junto con las fuentes y gráficos originales, están disponibles en la publicación original:

Fuente:

Gomes, A. T., Moore, A., Cross, M., Hardesty, C., David, K., Galan Sampedro, M., Dube, S., Weil-Chalker, S., Gentil Montepagano, A., Christel, U., Martin, R., Wheeler, A., Tan, W.-H., Bird, L. M., & Bichell, T. J. (2024). *Community-Sourced Reporting of Mortalities in Angelman Syndrome (1979–2022)*. *American Journal of Medical Genetics Part A*, e63961. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.63961>

Informe sobre la Mortalidad en el Síndrome de Angelman

Basado en Datos Comunitarios (1979-2022)

Resumen

El síndrome de Angelman (SA) es un trastorno genético neurodesarrollador severo con una prevalencia estimada de 1:20,000. Aunque se asume que la esperanza de vida es normal, existen pocos datos al respecto. Hasta 2018, no existía un código de diagnóstico único para el SA, lo que dificultaba determinar su incidencia, prevalencia, mortalidad y morbilidad. Un esfuerzo en redes sociales, impulsado por cuidadores de personas con SA, recopiló datos sobre la mortalidad en esta población. Se verificaron 220 casos de fallecimientos mediante obituarios y publicaciones públicas.

Las enfermedades respiratorias fueron la principal causa de muerte, seguidas de accidentes y crisis epilépticas. Sorprendentemente, la muerte súbita inesperada durante el sueño (SUDS) resultó ser la cuarta causa más frecuente, algo no documentado anteriormente. Dado que el 91% de las personas con SA tienen epilepsia, algunos casos de SUDS podrían corresponder a muerte súbita inesperada en epilepsia (SUDEP). Aunque existen limitaciones en los datos recopilados a través de redes sociales, esta investigación comunitaria representa un punto de partida para futuros estudios epidemiológicos sobre el SA.

1. Introducción

El Síndrome de Angelman (SA) es causado por la ausencia de una proteína funcional UBE3A en las neuronas. Existen cuatro etiologías moleculares conocidas del SA: la delección de la región crítica del SA en el cromosoma 15q11q13 materno, la disomía uniparental paterna (UPD) del cromosoma 15, variantes patogénicas en UBE3A materno y defectos de impronta (ID) en UBE3A materno.

Las causas de mortalidad en SA no han sido previamente investigadas de manera sistemática. Un estudio sobre la historia natural del SA comenzó en 2003 y en 2016 se

lanzó un registro global de personas con SA. Sin embargo, ninguna de estas iniciativas intentó recopilar datos sobre la mortalidad en esta población ni identificar causas de muerte. Este estudio busca, por primera vez, compilar una lista de personas con SA fallecidas y determinar sus causas de muerte a partir de diversas fuentes de información.

2. Métodos

Se recopiló información a partir de redes sociales, registros de historia natural y bases de datos de pacientes. La causa de muerte se registró según el testimonio de familiares y publicaciones públicas.

Para proteger la privacidad, se eliminaron datos identificativos como nombres, fechas de nacimiento y muerte, y ubicación de fallecimiento. Se realizó un análisis descriptivo para resumir las características demográficas y las causas de muerte.

3. Resultados

Se recopilaron 220 casos de fallecimiento en 19 países entre 1979 y 2022. La mediana de edad al momento del fallecimiento fue de 18 años, con un rango de 1 a 78 años.

De los 220 casos, 150 tenían una causa de muerte especificada:

- **Enfermedades respiratorias:** 32 casos
- **Accidentes:** 28 casos (incluyendo ahogamientos y asfixias)
- **Crisis epilépticas:** 23 casos
- **Muerte súbita inesperada durante el sueño (SUDS):** 17 casos
- **Cáncer:** 17 casos

Las causas de muerte variaron según la edad. En niños de 1 a 5 años, la principal causa de muerte fueron las crisis epilépticas. En niños de 6 a 12 años, fueron los accidentes. En adolescentes y adultos jóvenes, la neumonía y SUDS fueron causas principales.

4. Discusión

4.1 Enfermedades Respiratorias

Las enfermedades respiratorias fueron la principal causa de muerte en personas con SA, lo que concuerda con otros estudios que indican un alto riesgo de complicaciones respiratorias en personas con discapacidades intelectuales.

4.2 Accidentes

Los accidentes, especialmente los ahogamientos, fueron la principal causa de muerte en niños en edad escolar. Se destacó la importancia de supervisión constante y medidas preventivas.

4.3 Crisis Epilépticas y SUDEP

Las crisis epilépticas fueron una causa de muerte frecuente. Además, algunos casos de muerte súbita durante el sueño (SUDES) podrían corresponder a SUDEP, lo que sugiere la necesidad de un monitoreo más riguroso en estos pacientes.

4.4 Cáncer

El cáncer fue la principal causa de muerte en adultos mayores con SA, incluyendo leucemia, cáncer de colon y de cerebro.

4.5 Filicidio

Un hallazgo preocupante fue la presencia de filicidios (homicidios cometidos por familiares), lo que podría reflejar altos niveles de estrés en los cuidadores. Se destaca la necesidad de apoyo para las familias de personas con SA.

5. Conclusiones

Las principales causas de muerte en personas con SA difieren de la población general, con un alto porcentaje de fallecimientos por enfermedades respiratorias, crisis epilépticas, SUDES/SUDEP y accidentes. La identificación de estas causas puede ayudar a mejorar la atención médica y desarrollar estrategias preventivas.

El uso del código de diagnóstico ICD-10 Q93.51 desde 2018 permitirá recopilar datos más precisos y avanzar en la investigación sobre la mortalidad en el SA. Un enfoque más sistemático en la recopilación de datos y el monitoreo de pacientes podría ayudar a reducir los riesgos y mejorar la calidad de vida de las personas con SA.

***Nota:** Para acceder al artículo completo en inglés, junto con las fuentes y gráficos originales, por favor acceda a la fuente original: <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.63961>*