



**FAMILIES. RESEARCH.
CLINICS. COMMUNITY.**

WITH YOU FOR THE JOURNEY.

Manejo de NEM y Distonía en el Síndrome de Angelman

Guía preliminar por Robert Carson, MD PhD

Los trastornos del movimiento en el Síndrome de Angelman (SA) son un desafío reconocido que puede suponer una gran carga para los pacientes y sus cuidadores, con un impacto significativo en la calidad de vida. El manejo tanto en el entorno agudo como ambulatorio puede ser bastante difícil. No existe un tratamiento estándar de referencia y gran parte de los datos disponibles en la actualidad son anecdóticos.

El mioclonos en Síndrome de Angelman puede ser epiléptico o no epiléptico. El mioclonos epiléptico es más frecuente en niños, mientras que el no epiléptico (y la distonía) es más común en adolescentes tardíos y adultos. Diferenciar entre ambos es un primer paso importante en el manejo, aunque puede resultar difícil.

El estatus mioclónico epiléptico puede asociarse con preservación de la conciencia, al igual que el mioclonos no epiléptico. Además, dado el compromiso de la cara y los ojos en el mioclonos no epiléptico, el artefacto en el EEG que esto produce puede complicar su interpretación.

Prevención

Los datos respaldan algunos desencadenantes claros que aumentan el riesgo de trastornos del movimiento en el SA o pueden empeorarlos, incluyendo:

- Mal sueño
- Estreñimiento
- Ansiedad
- Menstruación en niñas y mujeres

Sueño

El sueño es un problema común en el SA, tanto para conciliarlo como para mantenerlo. Se han utilizado muchos tratamientos con eficacia variable, como **melatonina, difenhidramina, clonidina, clonazepam, trazodona**, entre otros.

La **mirtazapina** también puede ser útil, aunque puede aumentar el apetito y provocar un aumento significativo de peso. **Belsomra** es un medicamento aprobado por la FDA específicamente para el insomnio, con algunos reportes anecdóticos de buenos resultados en SA. Sin embargo, puede ser difícil obtener cobertura del seguro. Algunos pacientes han respondido bien a microdosis de 3 mg de **naltrexona**.

Ansiedad

La ansiedad es común en el SA y puede manifestarse de maneras inusuales, incluyendo episodios de arcadas. Esto también parece empeorar con la edad. La Buspirona se usa comúnmente para manejar la ansiedad en el SA y en adultos puede titularse hasta una dosis máxima de 20 mg tres veces al día. Los ISRS también son una opción si la buspirona no es útil. En situaciones agudas, la hidroxizina puede considerarse como tratamiento "según necesidad" (PRN). El propranolol es otra opción que puede ayudar en la ansiedad crónica pero también puede usarse según sea necesario para la ansiedad. Finalmente, como se mencionó en el apartado de sueño, la mirtazapina es otra opción que puede tener el beneficio adicional de mejorar el sueño y el apetito (si se desea).



¡El estreñimiento empeora todo!

El estreñimiento es muy común en el SA y puede afectar negativamente el estado de ánimo, el sueño, las convulsiones y los trastornos del movimiento. Por ello, es fundamental evaluarlo con la familia. Es importante considerar con facilidad la indicación de una radiografía abdominal (KUB), ya que el estreñimiento severo puede provocar sobrecarga fecal que enmascare la presentación clínica.

Se utilizan múltiples tratamientos estándar para el estreñimiento, incluyendo entre otros, el aumento de la fibra en la dieta, **Miralax (o su forma genérica), lactulosa, suplementos de fibra o senna**. También se puede considerar un suplemento de triglicéridos de cadena media (**aceite MCT**). Esto puede ayudar con el estreñimiento y, dado cómo se metaboliza, puede tener beneficios adicionales en la reducción de los trastornos del movimiento y las convulsiones. Considerar comenzar con 2.5 ml 1 vez al día con una comida y aumentar hasta 3 veces al día con las comidas. Puede aumentarse según sea necesario y tolerado hasta 10 ml tres veces al día con las comidas.

- El **citrato de magnesio** también puede ayudar con el estreñimiento. El componente citrato del compuesto puede reducir el riesgo de cálculos renales, lo cual es una consideración si se está usando topiramato o zonisamida. Una dosis inicial típica es de 250 mg 1 vez al día, pero se pueden usar 250 mg 2 veces al día si es necesario.

Menstruación

Puede actuar como desencadenante en algunas mujeres. Se pueden considerar métodos anticonceptivos que reduzcan las fluctuaciones hormonales. Se recomienda derivar al médico de atención primaria o ginecólogo para tratamiento y dosificación.

Manejo agudo de NEM / Distonía

As noted above, differentiation of epileptic versus nonepileptic myoclonus may help guide treatment options. That being said, may agents which treat epileptic seizures may help with nonepileptic myoclonus.

- Tratamiento de primera línea: **benzodiazepinas**.
- Si el sueño resulta beneficioso, considerar la administración temprana de medicación para el sueño.
- Existen reportes anecdóticos de que la difenhidramina administrada por vía intravenosa, puede ser útil en la fase aguda. Esto puede deberse a la promoción del sueño (los trastornos del movimiento se detienen durante el sueño) o en parte a sus propiedades anticolinérgicas.
- Medicamentos anticonvulsivos típicos que son útiles para el mioclono y que pueden ayudar con el mioclono no epiléptico en la fase aguda y pueden administrarse por vía IV incluyen levetiracetam y ácido valproico. En general, el ácido valproico no es preferido para el manejo a largo plazo, pero es una opción en el contexto agudo.
- En UCI, hay reportes anecdóticos de beneficio con ketamina.

Manejo subagudo a crónico

Puede haber una mezcla de mioclono y distonía que contribuya al mioclono no epiléptico en el SA, por lo tanto, consideraciones adicionales incluyen tratamientos más tradicionales para la distonía.

- Las formas orales de **levetiracetam, brivaracetam o ácido valproico** pueden considerarse para uso diario, aunque el ácido valproico no es preferido.
- Las benzodiazepinas como clonazepam y clobazam pueden ser útiles en la prevención tanto de convulsiones epilépticas como de movimientos no epilépticos cuando se usan diariamente.
- Reportes de casos han sugerido beneficios del **perampanel**, aunque dado su larga vida media puede no ser tan útil en el período subagudo.
- El **trihexifenidilo** (Artane) es un anticolinérgico utilizado para el tratamiento de la distonía que puede ser útil en aquellos con mioclono no epiléptico. Los efectos secundarios de empeoramiento del estreñimiento y retención urinaria son consideraciones importantes.
- La **levodopa/carbidopa** (Sinemet) o los agonistas dopaminérgicos son opciones adicionales de tratamiento que pueden considerarse. Reportes de casos respaldan el uso de Sinemet en adultos con SA y movimientos anormales con características parkinsonianas.



- **Propranolol.** Como se mencionó anteriormente, si hay ansiedad coexistente. Esto también puede ayudar de forma aguda con NEM/distonia.
- **Epidiolex** o cannabidiol (CBD) artesanal. Reportes anecdóticos han señalado mejoras en NEM/distonia utilizando tanto CBD de prescripción (Epidiolex) como productos de CBD artesanal (de venta libre).



Angelman Syndrome Foundation angelman.org

Julio 2025

Descargo de Responsabilidad

Esta traducción fue realizada por FAST Latam con el objetivo de acercar la información a la comunidad hispanohablante. FAST Latam no es el autor del documento original y esta versión es únicamente una traducción informativa; no reemplaza el documento oficial de la ASF y del Dr. Robert Carson ni debe interpretarse como asesoramiento médico.

La información puede estar sujeta a cambios y debe verificarse siempre con las fuentes oficiales y con el equipo tratante. Ante cualquier duda sobre elegibilidad, participación en estudios o decisiones de salud, se recomienda consultar con el médico y con el centro de investigación correspondiente.

Para acceder a la versión oficial, se sugiere consultar el comunicado original de la ASF.

