



REVISÃO BIBLIOGRAFICA SOBRE SÍNDROME DE ANGELMAN: IMPACTOS NA VIDA DE PACIENTES PEDIATRICO

LUIZ DAVI MARTINS PEREIRA; VALESKA PORTELA LIMA

Introdução: A síndrome de Angelman é uma condição rara caracterizada por retardo mental grave, dificuldades de comunicação, problemas de locomoção, convulsões e risos incontroláveis em resposta a estímulos. **Objetivo:** O objetivo desse estudo foi evidenciar as manifestações clínicas da síndrome de Angelman paciente pediátrico, buscando compreender os métodos diagnósticos e os impactos sociais na vida do paciente e seus familiares. **Metodo:** O presente trabalho trata-se de uma pesquisa bibliográfica, para sua realização foram realizadas pesquisas, utilizando a base de dados como PubMed e Google acadêmico tendo como critérios de busca o termo “Angelman syndromes”. Nas buscas foram selecionadas fontes literárias com ênfase nos anos de 2011 a 2023. **Resultados:** Os sintomas e sintomas como atrasos no desenvolvimento neurológico, distúrbios de movimento e comportamentais, convulsões, distúrbios do sono e risos frequentes são indicativos da síndrome de Angelman. A intervenção precoce melhora a qualidade de vida da paciente e envolve considerar o impacto na família. O acompanhamento contínuo e as perspectivas futuras, incluindo cuidados na vida adulta e avanços na pesquisa médica, são cruciais. Para o diagnostico realizasse uma análise de metilação da região crítica da síndrome de Angelman (gene UBE3A) pela técnica de MS-MLPA que a mutação no seguimento cromossômico 15 q11-q13 materno, juntamente com a clínica apresentada pelo paciente. **Conclusão:** O desenvolvimento contínuo da pesquisa sobre a Síndrome de Angelman é de extrema importância para a compreensão e o tratamento dessa condição rara e complexa. À medida que a comunidade científica e médica avança em seus estudos, é possível identificar novos insights sobre a genética e os mecanismos subjacentes à síndrome, proporcionando assim uma base mais sólida para abordagens terapêuticas eficazes.

Palavras-chave: **SÍNDROME DE ANGELMAN; PEDIÁTRICO; DIAGNOSTICO**