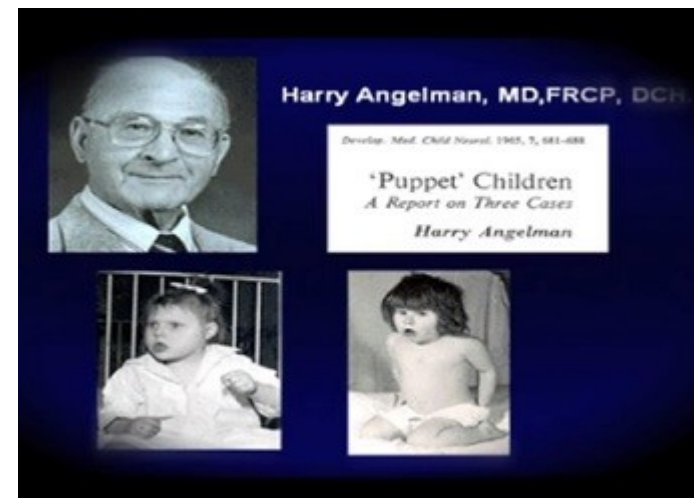


# ANGELMANŮV SYNDROM

*“Happy puppet syndrom-šťastné loutky“*

F16151

Kristýna Šudomová



# PŘÍČINA

1. mikrodeleční syndrom způsobený delecí v úseku 15q11-13 na maternálním chromozomu (od matky) - 70 %
  - ▶ Zde se vyskytují 2 kritické genové úseky: PWCR a ASCR. Při syndromu tak dochází k delecii obou úseků na maternálním chromozomu, důsledkem čehož je na paternálním homologním chromozomu methylován úsek ASCR, takže dochází k jeho inaktivaci a zůstává tak aktivní pouze úsek PWCR na paternálním chromozomu.
  - ▶ Zajímavostí je, že pokud je paternální chromozom s maternálním přehozen nejedná se o Angelmanův syndrom, ale o syndrom Prader Willi, který je charakterizován nekontrolovaným přejídáním, malým vzrůstem a mírnou retardací.
2. uniparentální disomie otcovského 15.chromosomu
  - ▶ Jedinec dostal oba chromozomy 15 (2 identické kopie jednoho chromozomu) od jednoho z rodičů - v tomto případě od otce → oba úseky ASCR jsou methylovány. Pokud by byly zděděny po matce, pak by se jednalo opět o Prader Willi syndrom
3. U 8 % pacientů byly prokázány u mutace imprintingového centra (řídí imprinting ostatních genů).

# DIAGNOSTIKA

- ▶ Pouze postnatálně - klinický projev, EEG (epileptické křivky), vyšetření karyotypu → cílený cytogenetický a molekulárně genetický test.
  - ▶ Prvním klinickým projevem mohou být potíže s kojením a „žabí poloha“ + opožděný psychomotorický vývoj od půl roku.
- ▶ Nevyléčitelné vrozené neurogenetické onemocnění.
- ▶ Syndrom poprvé popsán v roce 1965 anglickým pediatrem Harry Angelmanem - nenašel příčinu, ale děti nazval jako Šťastné loutky kvůli trhavým pohybům rukou a nekontrolovanému smíchu.
- ▶ 1:20 000 osob, hodně z nemocných pacientů je diagnostikováno se špatnou chorobou a zařazeni tak např. mezi dětskou mozkovou obrnu
- ▶ Nemocní nejsou schopni dosáhnout úplné samostatnosti během života. Dožívají se normálního věku.

# PŘÍZNAKY

- ▶ 100 % výskyt
  - ▶ Málo rozvinutá řeč - minimum používaných slov.
  - ▶ Mentální retardace (debilita až imbecilita - IQ kolem 55).
  - ▶ Strnulý pohyb (připomínající loutky) - těžce ovládaná motorika, koordinace pohybů a rovnováha.
  - ▶ Bezdůvodné záchvaty smíchu a mávání rukama.
- ▶ 80 % výskyt
  - ▶ Porucha pozornosti, spánku (časté u malých kojenců)
  - ▶ Hypotonie (svalová slabost)
  - ▶ Mikrocephalie
  - ▶ Fascinace vodou
- ▶ 50 % výskyt
  - ▶ Šilhání
  - ▶ Hyperaktivita
  - ▶ Epileptické záchvaty
  - ▶ Poruchy polykacího a sacího reflexu

# ZDROJE

- ▶ [https://www.wikiskripta.eu/w/Angelmanův\\_syndrom](https://www.wikiskripta.eu/w/Angelmanův_syndrom)
- ▶ <http://angelman.cz/zakladni-informace/>
- ▶ <http://vzacni.cz/angelmanuv-syndrom/>
- ▶ Video ke shlédnutí:
  - ▶ <https://www.youtube.com/watch?v=U5J0kvFSTtA>