




# Angelmanov syndróm

F16176

- 
- Genetická porucha, ktorá postihuje hlavne nervový systém
  - Príznaky sa zvyčajne stávajú viditeľnými do jedného roka
  - Angelmanov syndróm postihuje 1 z 12 000 až 20 000 ľudí, muži a ženy sú rovnako často postihnutí
  - Pomenovanie : podľa britského pediatra, Harryho Angelmana, ktorý prvýkrát opísal syndróm v roku 1965. Starší termín "šťastný bábkový syndróm" je všeobecne považovaný za pejoračný.
  - Syndróm je zvyčajne spôsobený novou mutáciou namiesto toho, aby sa dedil z rodičov na dieťa. Ide o nedostatočnú funkciu časti chromozómu 15 zdedeného z matky na dieťa. Väčšinou je dôsledkom delécie alebo mutácie génu na tomto chromozóme. Príležitostne je to spôsobené dedením dvoch kópií chromozómu 15 z otca na dieťa a nie z matky.

# Klinický obraz



- ▶ Prvých 6 mesiacov : ťažkosti s podávaním potravy, hypotónia, po ktorej nasleduje vývojové oneskorenie medzi 6 mesiacov a 2 rokmi.
- ▶ Od 1 roka sa typické znaky syndrómu vyvíjajú: ťažký intelektuálny deficit, absencia reči, výbuchy smiechu s rukami a neurologické problémy s bábkou podobnou chôdzou a epileptické záchvaty.
- ▶ Ďalšie znaky : šťastné správanie, hyperaktivitu bez agresivity, krátke rozpätie pozornosti, problémy so spánkom so zníženou potrebou spať a zvýšenou citlivosťou na teplo, príťažlivosťou a fascináciou s vodou.
- ▶ S postupujúcim vekom sa typické znaky ochorenia stávajú menej výraznými z dôvodu hrubnutia tváre, hrudnej skoliózy a problémov s pohyblivosťou. Záchvaty zostávajú prítomné u dospelých pacientov, ale zvyšujú sa hyperaktivita, krátka pozornosť a problémy so spánkom.

# Liečba

- ▶ Nie je k dispozícii žiadna
- ▶ Liečba je vo všeobecnosti podporná:
  - ▶ Lieky proti záchvatu sa používajú u pacientov s záchvatmi
  - ▶ Fyzikálna terapia a spevnenie môžu pomôcť pri chôdzi
  - ▶ Logopedická metóda, neverbálne komunikačné metódy
  - ▶ Sedatívna medikácia pri poruchách spánku
  - ▶ Dĺžka života býva normálna, avšak dospelí pacienti sú menej aktívni a majú tendenciu k obezite, majú ťažkosti s chôdzou a niektorí preto ostávajú na invalidnom vozíku.





# Zdroje

- ▶ [https://en.wikipedia.org/wiki/Angelman\\_syndrome](https://en.wikipedia.org/wiki/Angelman_syndrome)
- ▶ [http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Ing=EN&Expert=72](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Ing=EN&Expert=72)