

## :: Zespół Angelmana

Orpha number: ORPHA72

### STRESZCZENIE

Zespół Angelmana jest schorzeniem neurogenetycznym objawiającym się ciężkim upośledzeniem umysłowym oraz charakterystycznymi cechami dysmorfii twarzy. Częstość występowania szacowana jest na 1/10000 do 1/20000 urodzeń na całym świecie. W okresie noworodkowym pacjenci z zespołem Angelmana z reguły nie prezentują żadnych odchyśleń od stanu prawidłowego. Przez pierwsze 6 miesięcy okresu niemowlęcego mogą wystąpić trudności w karmieniu i hipotonia, pomiędzy 6 miesiącem a 2 rokiem życia widoczne staje się opóźnienie w rozwoju. Typowe objawy zespołu Angelmana pojawiają się około 1 roku życia: poważne upośledzenie umysłowe, brak mowy, napady śmiechu, którym towarzyszy machanie rękami, małogłowie, makrostomia, niedorozwój żuchwy, prognatyzm oraz problemy neurologiczne, chód przypominający ruchy kukiełek, ataksja i napady drgawek z nieprawidłowym zapisem EEG (fale delta zlokalizowane zwłaszcza w okolicach czołowych). Inne objawy to wyjątkowo radosne usposobienie, nadaktywność bez agresji, ograniczona zdolność koncentracji, nadpobudliwość, zaburzenia snu z obniżonym zapotrzebowaniem na sen, nadmierna wrażliwość na wysoką temperaturę, fascynacja wodą. Wraz z wiekiem typowe objawy choroby stają się mniej wyraźne z powodu narastającej skoliozy w odcinku piersiowym kręgosłupa oraz problemów z poruszaniem. Skolioza w odcinku piersiowym kręgosłupa dotyka 40% pacjentów z ZA (głównie kobiet). Padaczka występuje także u dorosłych pacjentów, nadaktywność, zaburzenia koncentracji i problemy ze snem nasilają się. U pacjentów z delecją regionu 15q11 często występuje hipopigmentacja tęczówki i naczyńki. Zespół Angelmana może powstać w wyniku różnych mechanizmów genetycznych, takich jak delecja regionu 15q11.2-q13 (60-75%), disomia ojcowska chromosomu 15 (2-5%), defekt piętnowania (2-5%) i mutacje genu <UBE3A> (10%). W grupie od 5 do 26% pacjentów defekt genetyczny pozostaje niezidentyfikowany. Diagnoza opiera się na objawach klinicznych oraz zapisie EEG i w większości przypadków może zostać potwierdzona za pomocą badań cytogenetycznych i molekularnych. Typowy zapis EEG może być przydatny przy stawianiu diagnozy i diagnostyce różnicowej z hipsarytmią w zespole Westa lub *petit mal variant* w zespole Lennox i Gastauta (sprawdź te terminy). Diagnostyka różnicowa obejmuje również zespół Retta, zespół Mowata i Wilsona, zespół ATR-X (alfa talasemia-opóźnienie umysłowe o dziedziczeniu sprzężonym z chromosomem X), zespół delecji 22q13 (sprawdź te terminy). Wskazane jest uzyskanie porady genetycznej ze względu na ryzyko powtórnego wystąpienia choroby, wynoszące od 0 do 50% zależnie od mechanizmu genetycznego. Zalecana jest rehabilitacja, ćwiczenie mowy oraz zastosowanie technik komunikacji niewerbalnej. Ze względu na ataki padaczki, pojawiające się w bardzo młodym wieku, wskazana jest podawanie leków przeciwdrgawkowych. Można podawać środki nasenne pacjentom cierpiącym na silne zaburzenia snu. Powinna być przeprowadzona konsultacja okulistyka. Dorośli pacjenci, mniej aktywni, mają tendencje do tycia. Z powodu przykurczu stawów zmniejsza się sprawność ruchowa, co powoduje kłopoty z chodzeniem i niektórzy



pacjenci zmuszeni są do poruszania się na wózku. Średnia długość życia jest normalna, ale chorzy nie są samodzielni.

Recenzent-ekspert:

- Prof. G. van Buggenhout

Last update: Maj 2011

Translated: Grudzień 2011

*Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu xxx [w razie potrzeby]*



---

Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

---