

:: Σύνδρομο Angelman

Αριθμός Orphanet: ORPHA72

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Το σύνδρομο Angelman (AS) είναι μια νευρογενετική διαταραχή που χαρακτηρίζεται από σοβαρή νοητική υστέρηση και ευδιάκριτα δυσμορφικά χαρακτηριστικά προσώπου. Ο επιπολασμός του AS υπολογίζεται να είναι 1/10.000 με 1/20.000 σε όλο τον κόσμο. Οι ασθενείς με AS φαίνονται φυσιολογικοί στην γέννηση. Κατά τους πρώτους 6 μήνες της νεογνικής περιόδου, μπορεί να εμφανισθούν δυσκολίες στην σίτιση και υποτονία, που ακολουθούνται από αναπτυξιακή καθυστέρηση μεταξύ των 6 μηνών και 2 ετών. Σε γενικές γραμμές, τα τυπικά χαρακτηριστικά του AS: σοβαρή νοητική υστέρηση, απουσία λόγου, ξεσπάσματα γέλιου με χτύπημα χεριών, μικροκεφαλία, μακροστομία, υποπλασία άνω γνάθου, προγναθισμός και νευρολογικά προβλήματα με βάδισμα σαν μαριονέτα, αταξία και επιληπτικές κρίσεις με συγκεκριμένες διαταραχές στο ηλεκτροεγκεφαλογράφημα (EEG) (τριφασική δ δραστηριότητα με ένα μέγιστο πάνω από τις μετωπιαίες περιοχές) εμφανίζονται από το πρώτο έτος ζωής. Άλλα σημεία που έχουν περιγραφεί περιλαμβάνουν μια χαρούμενη συμπεριφορά, υπερκινητικότητα χωρίς επιθετικότητα, σύντομο εύρος συγκέντρωσης, ευερεθιστότητα και προβλήματα ύπνου με μειωμένη ανάγκη για ύπνο, αυξημένη ευαισθησία στη ζέστη, ενώ οι πάσχοντες έλκονται και γοητεύονται από το νερό. Με την ηλικία, τα τυπικά χαρακτηριστικά της νόσου είναι λιγότερο εμφανή λόγω της τράχυνσης του προσώπου, της σκολίωσης της θωρακικής μοίρας και των προβλημάτων κινητικότητας. Η σκολίωση έχει αναφερθεί στο 40% των ασθενών με AS (κυρίως γυναίκες). Οι σπασμοί εξακολουθούν στους ενήλικες ασθενείς, αλλά βελτιώνονται η υπερκινητικότητα και το σύντομο χρονικό εύρος συγκέντρωσης καθώς και τα προβλήματα ύπνου. Σε ασθενείς με ελλείμματα της περιοχής 15q11, ο υποχρωματισμός της ίριδος και του χοριοειδούς είναι κοινά χαρακτηριστικά. Το σύνδρομο Angelman μπορεί να προκύψει μέσω διαφορετικών γενετικών μηχανισμών, όπως έλλειμμα της κρίσιμης περιοχής 15q11.2-q13 (60-75%), πατρική μονογονεϊκή δισωμία (2-5%), διαταραχές γενετικής αποτύπωσης (2-5%) και μετάλλαξη στο γονίδιο *UBE3A* (10%). Σε μια ομάδα που αντιπροσωπεύει 5-26% των ασθενών, η γενετική βλάβη παραμένει άγνωστη. Η διάγνωση βασίζεται σε κλινικά και ΗΕΓ ευρήματα, και μπορεί να επιβεβαιωθεί στις περισσότερες περιπτώσεις με κυτταρογενετική και μοριακή εξέταση. Το τυπικό μοτίβο του EEG μπορεί να είναι χρήσιμο για τη διάγνωση. Η διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει την ψαρρυθμία στο σύνδρομο West ή παραλλαγές του petit mal μοτίβου στο σύνδρομο Lennox-Gastaut (δείτε αυτούς τους όρους). Άλλες διαφορικές διαγνώσεις περιλαμβάνουν το σύνδρομο Rett, το σύνδρομο Mowat-Wilson, το φυλοσύνδετο σύνδρομο της α-θαλασσαιμίας- πνευματικής υστέρησης (ATR-X), και το σύνδρομο ελλείμματος 22q13 (βλέπε αυτούς τους όρους). Η γενετική συμβουλευτική συνιστάται καθώς ο κίνδυνος επανεμφάνισης κυμαίνεται μεταξύ 0 και 50%, ανάλογα με τον υποκείμενο γενετικό μηχανισμό. Η αντιμετώπιση περιλαμβάνει φυσικοθεραπεία, εργοθεραπεία και λογοθεραπεία που περιλαμβάνει και μη λεκτικές μεθόδους επικοινωνίας. Καθώς οι ασθενείς συχνά εμφανίζουν επιληπτικές



κρίσεις σε πολύ νεαρή ηλικία, είναι απαραίτητη η αντιεπιληπτική αγωγή. Φαρμακευτική αγωγή (ηρεμιστικό) μπορεί να χορηγηθεί σε ασθενείς με σοβαρές διαταραχές του ύπνου. Θα πρέπει επίσης να παρακολουθείται η οπτική λειτουργία. Στην ενήλικη ζωή, οι ασθενείς γίνονται λιγότερο ενεργοί και έχουν τάση προς την παχυσαρκία. Η κινητικότητα μειώνεται λόγω των συγκάμψεων των αρθρώσεων που οδηγούν σε δυσκολία στη βάρδιση, ενώ ορισμένοι ασθενείς καταλήγουν στην αναπηρική καρέκλα. Το προσδόκιμο επιβίωσης φαίνεται να είναι φυσιολογικό, αν και η αυτονομία δεν κατακτιέται ποτέ.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Pr Griet VAN BUGGENHOUT

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Φεβρουάριος 2012

Μετάφραση: Μάιος 2014



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

