

:: Angelmanin syndrooma

Orpha number: ORPHA72

YHTEENVETO

Neurogeneettinen oireyhtymä, johon kuuluvat vaikea älyllinen jälkeenjääneisyys ja tunnusomaiset kasvopiirteet. Potilaat vaikuttavat normaaleilta syntyessään. Ensimmäisen 6 kk:n aikana saattaa esiintyä syömisvaikeuksia ja velttoutta, joita seuraa kehityksen viivästyminen. Yksivuotiaasta lähtien kehittyvät tyypilliset piirteet: vaikea kehitysvamma, puheen puuttuminen, naurun purskahdukset ja käsien taputtaminen, pienipäisyys, suuri suu, yläleuan alikehittyneisyys, alaleuan eteen työntyminen (prognatia), ja neurologiset ongelmat kuten sätkynukkemainen kävely, ataksia ja epileptiset kohtaukset. EEG:ssä nähdään tyypilliset muutokset. Muita merkkejä oireyhtymästä ovat iloinen käytös, yliaktiivisuus ilman aggressiivisuutta, huono keskittymiskyky, ärtyvyys ja uniongelmat, vähentynyt unen tarve, lämpöliherkkyys sekä kiinnostus veteen ja siitä lumoutuminen. Iän myötä tyypilliset piirteet ovat vähemmän huomiota herättäviä, kun kasvopiirteet muuttuvat karkeammiksi ja rintakehän skolioosi sekä liikuntaongelmat kehittyvät. Skolioosia esiintyy 40 %:lla, enimmäkseen naisilla. Kouristuskohtaukset esiintyvät aikuisillakin, mutta yliaktiivisuus, huono keskittymiskyky ja univaikeudet paranevat. Iiriksen ja suonikalvon pigmentin vähyys on tavallista, jos tauti aiheutuu 15q11-alueen deleetiosta.

Oireyhtymän aiheuttavat erilaiset geneettiset mekanismit: kriittisen alueen 15q11.2-q13 deleetiot (60-75 %:lla), molemmat 15-kromosomit isältä (paternaalinen uniparentaalinen disomia) (2-5 %:lla), leimautumisen (imprinting) häiriö (2-5 %:lla) ja mutaatio *UBE3A*-geenissä (10 %:lla). Geenivirhe jää tunnistamatta 5-26 %:lla potilaista.

Diagnoosi perustuu kliinisiin ja EEG-löydöksiin ja voidaan useimmiten varmistaa syto- ja molekyylogeneettisin tutkimuksin. Perinnöllisyysneuvonta on aiheellista, koska oireyhtymän uusiutumiskiriski perheessä vaihtelee 0-50 %:n välillä riippuen geneettisen syyn laadusta.

Hoito on oireenmukaista. Fysio-, toiminta- ja puheterapiaa tarvitaan. Epilepsialääkitys on usein aiheellinen jo hyvin nuorena ja vaikeisiin unihäiriöihin voidaan käyttää unilääkkeitä. Näköä tulee myös seurata. Aikuisena potilaiden aktiivisuus vähenee ja he lihovat helposti. Liikunta vähenee, nivelet jäykistyvät johtaen kävelyvaikeuksiin ja jotkut joutuvat pyörätuoliin. Eliniän ennuste on normaali, vaikka itsenäistä elämää ei koskaan saavuteta. Esiintyvyydeksi on arvioitu 1/10 000-1/20 000.



Asiantuntija:

- Prof. Griet VAN BUGGENHOUT

Suomenkielinen lyhennetty käännös

- Lääkäritoimittaja Sari Atula, Kustannus Oy Duodecim, Lääkärin tietokannat
- tarkastanut Dos. Riitta Salonen, Orphanet Suomi

Last update: May 2011

Translation updated: March 2015

This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd



Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen eikä se korvaa terveydenhuollon ammattilaisen hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.

