

ANGELMAN SYNDROME



سندرم انجلمن (AS) یک اختلال ژنتیکی ناشی از از دست دادن عملکرد ژن UBE3A بر روی بازوی بلند کروموزوم 15 است.

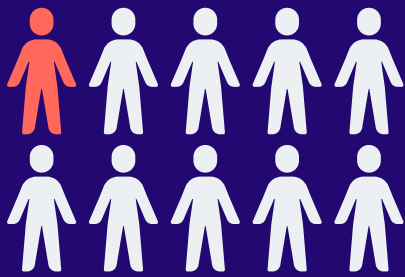
انواع جهش در سندرم آنجلمن :

1. شایع ترین (70٪ موارد AS) . کپی ژن مادر از UBE3A حذف شده
2. (11٪ موارد AS) جهش یا تغییر در کروموزوم 15 به ارث رسیده از مادر
3. (6٪ موارد AS) ناهنجاری در imprinting center کروموزوم 15
4. (3 درصد موارد AS) زمانی رخ می دهد که دو کروموزوم شماره 15 از پدر وجود داشته باشد، ولی کروموزوم مادر وجود ندارد. از آنجایی که UBE3A از پدر خاموش است، و UBE3A از طرف مادر وجود ندارد، مغز نمی تواند اطلاعات مورد نیاز خود را از UBE3A دریافت کند.
5. 10٪ موارد ناشناخته



علائم :

- لبخند مکرر بدون دلیل
- ناتوانی
- تمایل به اشیاء درخشان
- پیش فعالی و اختلال در خواب
- چپ چشمی (چرخیدگی هر دو چشم)
- زبان بیرون زده
- بیرون زدگی فک پایین
- عدم توانایی در حرف زدن
- سختی در راه رفتن و تعادل (آتاکسیا)
- کم صحبتی یا عدم صحبت کردن



از هر 15000 ، یک نفر



درمان : عدم درمان قطعی

درمان حمایتی :

- دارو های ضد تشنج
- ارتباط درمانی شامل زبان اشاره و ارتباط تصویری
- درمان رفتاری برای پیش فعالی
- درمان فیزیکی برای مشکلات راه رفتن



تست های تشخیصی :

- الگوی DNA والدین (75 درصد موارد مثبت)
- کروموزوم از دست رفته (microarray analysis)
- MLPA

