

علائم:

- چهره ظاهری غیر طبیعی و ناموزون (پیشانی باریک، جشمان بادامی، لب های بالایی لاغر، دهان مثلثی شکل)
- ترکیبی از خنده یا لبخند، ظاهر سرخوش، شخصیت تحریک پذیر و غالباً با حرکت دست ها و تمرکز کوتاه.
- تاخیر تکاملی
- اختلال در تکلم
- اختلال در حرکت و تعادل (آتاکسی)
- تاخیر در مراحل رشد تکاملی
- صرع
- لوچی
- اشکال در بلع
- حساسیت به گرما
- و غیره

سندروم آنجلمن اولین بار در سال ۱۹۶۵ با شناسایی ۳ کودک مبتلا با نام عروسک خیمه شب بازی کودکان، توسط دکتر هاری آنجلمن گزارش شد.

علت عمده این نامگذاری چهره این بیماران است که ترکیبی از خنده و سرخوشی همواره در آنها مشاهده میشود.

در سال ۱۹۸۰ نام آن به سندرم آنجلمن تغییر یافت.

شیوع این سندرم ۱/۱۵۰۰۰ است و فراوانی آن این دختران و پسران تفاوت ندارد. امار دقیقی از مبتلایان این بیماری در ایران در دسترس نیست.



سندروم آنجلمن

Angelman syndrome

بنیاد ژنتیک استان تهران

نشانی دفتر ستادی: تهران، اکباتان، خیابان نفیسی، روبروی ورزشگاه راه آهن، ساختمان سایه، طبقه ۵، واحد ۲۰
نشانی آزمایشگاه: تهران، بلوار کشاورز، خیابان وصال، پلاک ۱۱۷، ساختمان وصال، طبقه ۳، واحد ۵
تلفن ۴۴۶۹۵۶۶۴
فکس ۴۴۶۹۵۶۶۳
پست الکترونیک:
gnetic.foundation@gmail.com

علت بیماری:

هر فرد دارای ۲ کروموزوم ۱۵ میباشد که یکی را از پدر و دیگری را از مادر به ارث میبرد. منطقه حساسی در کروموزوم ۱۵ وجود دارد که بایستی در نسخه رونوشت به ارث رسیده از پدر غیر فعال و در مادری فعال باشد.

در صورتی که حذف کوچکی در این منطقه در کروموزوم ۱۵ مادری ایجاد شود و یا ژن مربوطه (UBE3A) در نسخه مادری حذف و یا غیر فعال (بر اثر متیلاسیون این منطقه) گردد این بیماری بروز پیدا میکند.

البته گاهی بر اثر اتفاق فرد هر دو کروموزوم ۱۵ خود را تنها از پدر دریافت کرده است (دیزومی پدری کروموزوم ۱۵) بنا براین فاقد ژنهای فعال این منطقه است. بروز این بیماری به جنسیت جنین ارتباطی ندارد

تشخیص:

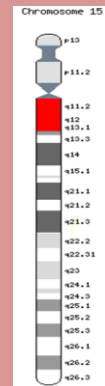
آزمایش ژنتیک در تشخیص قطعی این بیماری نقش اصلی را دارد.

اولین مرحله آزمایش کاربوتیپ جهت بررسی حذف در کروموزوم ۱۵ میباشد.

چنانچه جواب کاربوتیپ طبیعی بود از طریق روش هیبریداسیون در جا (FISH) می توان حذف کروموزومی ظریف را مطالعه کرد.

در صورت طبیعی بودن نتیجه FISH آزمایش تغییرات داغگذاری (متیلاسیون) انجام میگیرد .

البته از روشهای دیگری نظیر MLPA نیز میتوان برای تشخیص استفاده نمود.



درمان:

درمانی قطعی برای این سندرم تا کنون کشف نشده است.

البته جهت کنترل حملات صرع داروهای خاصی تجویز میشود.

برای برخی بیماران داروهایی مانند ملاتونین را برای رفع مشکلات خواب می دهند.

