



Asociația Killian



Sindromul Angelman

Sindromul Angelman

Sindromul Angelman este o boala genetica rara datorata unei anomalii a cromozomului 15. Acest sindrom a fost descoperit in 1965 de catre pediaterul britanic Harry Angelman. Estimat la inceput de 1 la 100.000, astazi se crede ca aceasta boala afecteaza 1 copil din 10.000 – 20.000 de nasteri. Aceasta evolutie dovedeste progresul stiintei in cunoasterea sindromului Angelman.

Mai multe semne clinice sunt observate :

Semne constante

O intarziere a dezvoltarii motore, o intarziere mentala severa, o absenta aproape totala a vorbitului, un mers intepenit si sacadat, o tendinta de ras chiar si in situatiile unde nu este cazul. Sunt copii hiperactivi cu perioade de hiperexcitabilitate constand in batai caracteristice a bratelor.

Semne frecvente

In mai mult de 80% din cazuri : activitate epileptica debutand in general inainte de varsta de 3 ani, un traseu de encefalograma particular sau myoclonii.

Semne asociate

In mai mult de 50% din cazuri : caracteristici specifice ale fetei (gura larga cu dintii superiori rari si buza superioara subtire, o barba ascutita si partea din spate a craniului (occiput) plata, salivare deasa, stabism, o hypo pigmentaie a pielii, parului sau ochilor, scolioza si obezitate in perioada adolescentei.

De remarcat asemenea faptul ca adeseori pot avea un somn perturbat.

Acest document a fost realizat, finantat si distribuit de catre asociatia Killian (Franta) in scopul sensibilizarii specialistilor din cat mai multe tari fata de simptomele secifice simbrumului „Angelman”.

Asociatia Killian est compusa de anturajul unui copil atins de aceasta boala ce care doreste raspandirea informatiei in scopul ajutorii pesoanelor atinse de aceasta boala.

Incercam sa facem astfel incat simptomele acestei boli sa fie cat mai cunoscute dar nu incercam sa reunim persoane. Pentru aceasta trebui sa contactati eventualele asociatii nationale.

Putem fii contactati la adresa urmùatoare www.associationkillian.org



Genetica sindromului Angelman

Anomaliile sunt observate în regiunea 15 q11q12 a cromozomului 15. Principalele anomalii observate sunt următoarele:

- Microdilitie: pierderea regiunii 15 q11q12 a cromozomului, de origine maternă în aproximativ 66% din cazuri cu un risc de transmitere ereditară inferior la 1%
- Disomie uni parentală: ambii cromozomi 15 provin din partea tatălui în aproximativ 5% din cazuri cu un risc de transmitere ereditară inferior la 1%
- Mutata genei UBE3a: în aproximativ 10% din cazuri, cu un risc de transmitere ereditară de 1 la 50%

Rămân totuși aproximativ 10% din cazuri în care nici o anomalie nu este identificată.

Tratamentul

Nici un tratament nu a fost identificat până acum.

Se pot trata doar anumite simptome ale bolii, cum ar fi: epilepsia, tulburări ale somnului, alimentației sau ale vederii.



Facem apel la responsabilitatea tuturor intervenanților implicați : medici, părinți, cercetători, asociații, pentru a colabora în scopul schimbului de informații în scopul facilitării detectării acestei boli și al ameliorării soluțiilor propuse pacienților.

Incadrarea medicală

O încadrare medicală este necesară de la o vârstă cât mai precoce pentru a ameliora potențialul copilului și pentru a îi asigura un maximum de autonomie.

Încadrarea medicală necesită intervenția mai multor interlocuitori.

Kinetoterapeutul este adesea prima persoană solicitată pentru a ajuta copilul să păstreze poziția așezat sau pentru a îl ajuta să meargă. Copiii atinși de boala „angelman” încep să meargă mai târziu decât ceilalți.

Acest specialist ajută de asemenea copilul să aibă o musculatură corectă pentru a evita o scolioză sau probleme de retractare a tendoanelor.

Un medic psihomotor poate interveni în paralel pentru a ajuta copilul în domeniul motricității fine.

Ulterior un medic ortodont poate interveni pentru a preveni sau reeduca problema salivării. Aceasta implică menținerea unui bun tonus muscular la nivelul mușchilor mandibulei. Acest medic contribuie de asemenea în stimularea dorinței de a comunica a copilului.

O înmulțire a diferitelor stimulări ale copilului ameliorează comportamentul copilului față de anturajul său.

Acești copii sunt destul de sociabili și atrași în mod particular de apă, muzică, obiecte ce se învârt (roți, baloane, mingi, etc)

Importanța depistării

Importanța depistării este dublă. În primul rând aceasta permite persoanei handicapate un tratament adaptat problemelor sale. În al doilea rând o marire în bună identificare a pacienților va permite să atragem atenția cercetătorilor și a industriei farmaceutice asupra acestei boli.

Sopul acestui document

Asociația Killian în conformitate cu statutul său își dorește răspândirea informației în ceea ce privește sindromul Angelman.

Sperăm ca această broșură va ajuta în identificarea acestei boli pacienților din țări în care această boală este cunoscută mai puțin sau deloc.

Este foarte importantă depistarea copiilor „Angelman” pentru a putea le propune o soluție medicală adaptată și care le poate evita o etichetă psihiatrică foarte restrictivă.

Acest suport este destinat unui prim contact cu această boală și nu încercăm să înlocuim specialiștii care sunt singurii calificați în a da informații mai precise.

Asociația Killian este o mică structură având la dispoziție un buget restrâns. Din această cauză putem distribui numai 1000 de exemplare în fiecare țară. Dacă proiectul nostru vă interesează, puteți distribui această broșură colaboratorilor dumneavoastră.

Ne-ar face mare plăcere dacă ați putea împărtăși impresiile dumneavoastră pozitive cu privire la acest document prin intermediul siteului internet : www.associationKillian.org.

Peste câteva luni acest site va pune la dispoziție acest document în mai multe