

Angelmans syndrom

Angelmans syndrom innebærer alvorlig grad av utviklingshemning, forsinket fin- og grovmotorisk utvikling, ustøhet, mangelfullt utviklet talespråk, epilepsi, unormalt søvnmønster, høyt aktivitetsnivå, særegent atferdsmønster og karakteristiske ansiktstrekk.

Forekomst

Forekomsten er beregnet til rundt 1 pr 15 000 til 30 000. Dette tilsvarer mellom to og fire nye tilfeller årlig i Norge. Kjønnfordelingen er lik. Pr 2007 kjenner vi til ca 70 personer med Angelmans syndrom i Norge.

Årsak

Angelmans syndrom skyldes en av flere typer feil som rammer et bestemt område av arvestoffet på kromosom 15. Tilstanden deles inn i seks undergrupper avhengig av den underliggende genetiske feilen. Den hyppigst formen (70 %) er 15q11-13-delesjon, hvor det mangler en bit av den lange arm av kromosom 15. En sjeldnere type (ca 4 %) kalles uniparental disomi (UPD). Her har personen arvet begge sine kromosom 15 fra samme forelder, i dette tilfellet fra far. Det finnes ytterligere tre varianter, samt en gruppe der tilstanden er klinisk sikker, men hvor genetiske undersøkelser er negative.

Arvelighet

Flertallet av parene som har fått et barn med Angelmans syndrom har minimal gjentakelsesrisiko ved senere svangerskap. Par med barn med syndromet hvor de genetiske testene ikke viser avvik (ca 15 %) kan ha høyere gjentakelsesrisiko. Ved de andre genetiske variantene må gjentakelsesrisikoen vurderes individuelt.

I det følgende beskrives i hovedsak den hyppigste genetiske varianten. Andre varianter kan ha et mindre uttalt utseende, fungere bedre og ha mindre tendens til epilepsi.

Symptomer, komplikasjoner og forløp

Svangerskap og fødsel forløper vanligvis normalt, og barna har normal vekt og hodeomkrets ved fødsel.

Mange har suge- og svelgeproblemer i starten og noen har gastroøsofagial refluks, det vil si at mageinnhold kommer opp i spiserøret igjen. Dette kan gi smerter, oppkast, lungekomplikasjoner og epilepsiliknende symptomer.

Utseendemessige trekk blir tydeligere med alderen, og inkluderer ofte avtagende vekst i hodeomkrets, avflatet bakhode, fremskutt tunge og hakeparti, bred munn, store mellomrom mellom tennene, skjeling, lysere hår og hud enn hos søsken samt blå øyne.

Det skjer en langsom motorisk og kontaktmessig fremgang. Utviklingsforsinkelse blir åpenbar mot slutten av første leveår.

Hodeomkretsen øker ikke som normalt og ved to års alder ligger den under normalen (mikrocefali). Som barn er de fleste godlynte med mye smil og lettutløselig latter. De fleste er hyperaktive med nedsatt oppmerksomhetsspenn. Etter hvert merkes tydelig svikt i utviklingen av verbalspråk. Nesten ingen utvikler talespråk, i beste fall kun enkeltord.

De fleste går sent, og noen få oppnår aldri å gå selv. Gangen er bred med dårlig balanse og stive, rykkete bevegelser i armer og ben, bøyde hofter og knær og økt svai i ryggen.

Stivheten i muskulaturen øker med årene, og mange voksne utvikler skoliose (skjev rygg). Evnen til å forstå overgår ofte evnen til å uttrykke seg. Hos en del kan likevel problemene med å gjøre seg forstått og/eller utrygge omgivelser med mange fremmede føre til utagerende atferd, ofte som lugging og/eller biting.

Det generelle utviklingsnivået er svært lavt (to-tre års nivå), men det finnes unntak med noe høyere funksjonsnivå.

Epilepsi forekommer hos opp mot 90 %. De fleste får epileptiske anfall innen treårsalderen. I tenårene og voksen alder blir ofte epilepsien mindre uttalt, og hos noen kan den forsvinne helt.

Søvnbehovet kan være sterkt redusert, spesielt i tidlig barnealder. Enkelte sover bare fire-fem timer hver natt. Dette kan medføre et betydelig stressproblem i familien.

Puberteten kommer til vanlig tid.

Noen blir overvektige i ungdoms- og voksenalder. Det er rapportert om mange mennesker med Angelmans syndrom som har oppnådd høy levealder.

Diagnostikk

Diagnosen stilles på bakgrunn av det samlede bildet. CT/MR viser som regel normale funn. Hos rundt 85 % kan diagnose bekreftes ved genetisk testing (blodprøve).



Behandling og tiltak

Ved mistanke om refluks kan det prøves medikamentell behandling. Ved store ernæringsvansker bør gastrostomi(sonde inn i mavesekken) vurderes. Ved store søvnvansker har melatonin vist seg effektivt.

Epilepsien kan være vanskelig å behandle. Man bør unngå karbamazepin (Tegretol/Trimonil). Fysioterapeutisk oppfølging er viktig, blant annet for å opprettholde gangfunksjon så lenge som mulig. Aktiviteter som svømming, riding og mye fysisk aktivitet kan bidra til dette. Vær oppmerksom på tendensen til overvekt og ta dietetiske forholdsregler.

På tross av manglende eller svært begrenset talespråk, har de fleste et register av ikke-verbalt språk som det er viktig å få en gjensidig forståelse av i personens miljø.

Utfordrende atferd har nesten alltid årsak i dårlig kommunikasjonsevne, for eksempel manglende evne til å formidle smerter av medisinske årsaker eller ubehag i forbindelse med ytre betingelser. Barne- eller voksenhabiliteringstjenesten i fylket kan gi kyndig hjelp i forhold til utfordrende adferd.

Norsk forening for Angelmans syndrom

Norsk forening for Angelmans syndrom ble stiftet på Frambu i 1997 og har ca 35 medlemsfamilier. Foreningen er også åpen for fagpersoner og andre som er interessert i tilstanden. Foreningen arbeider for å styrke og fremme kunnskapen om syndromet, og for å sørge for at familiene kan utveksle erfaringer og dele kunnskaper. Den arrangerer årlige treff for medlemmene, og egne treff for foreldre til barn med Angelmans syndrom.

Norsk forening for Angelmans syndrom

ved John-Ivar Christensen

Hellestadgangen 4, 2072 Dal

Tlf: 922 81 022

E-post: jic@live.no

www.angelman.no

Frambu er et kompetansesenter for utvalgte sjeldne funksjonshemninger, blant annet Angelmans syndrom. Senteret arrangerer blant annet kurs for barn, ungdom og voksne med sjeldne diagnoser og deres pårørende og fagpersoner. Hver sommer arrangerer vi helseleire for barn og unge mellom 10 og 30 år. Vi arbeider også aktivt med utviklingsarbeid, dokumentasjonsarbeid og nettverksbygging. I tillegg reiser vi ut til familier og fagmiljøer lokalt og regionalt og formidler informasjon via våre internettsider, e-post og telefon. Mer informasjon om Angelmans syndrom og vårt tilbud til personer med diagnosen kan fås ved henvendelse til oss.



Frambu

Sandbakkvn 18,

1404 Siggerud

Telefon 64 85 60 00

Faks 64 85 60 99

E-post: info@frambu.no

www.frambu.no

Informasjon om sjeldne tilstander

Angelmans syndrom



Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger

Denne folderen ble sist oppdatert i september 2007