

Angelman-szindróma

1:12-20.000

1. 70% -ban de novo anyai deléción a 15-ös kromoszóma hosszú karján (15q11.2-q13).

2. 25% -ban a fent említett területen található UBE3A gén mutációja okozható a betegségért.

3. 2%-ban apai uniparenterális disómia az érintett régióban (15q11.2-q13)

Az érintett génszakasznak mindkét kromoszómán az apai -inaktivált- génei találhatóak meg.

4. 3%-ban imprinting defektus (a meglévő genetikai állomány kifejeződésének szabályozási zavara – metilációs, hiszton acetilációs zavarok).

Forrás: <http://angelman.hu/angelman-szindroma-leirasa/>



Kép forrása:

<http://www.cureangelman.org.au/content/3784>

Súlyos pszichomotoros retardáció jellemzi

csökkent izomtónus, epilepszia és a beszéd teljes hiánya, vagy súlyos károsodása, viselkedészavarok mellett (hyperaktivitás és túlzott felhangoltság). Az érintettek gyakran világos hajúak, kék szeműek.

Jellegzetes arckarakterisztikával járó kórkép:

- microcephalia
- az arc középvonali hypoplasiája
- macrostomia
- prognathia
- széles interdentalis távolságok
- előemelkedő nyelv
- strabismus

jellemzik.