



09.02.2013

Internationaler Angelman-Tag erstmals am 15. Februar

chk

kolumne

Der britische Neuropädiater Harry Angelman beschrieb 1965 erstmals drei Kinder mit einem sehr ähnlichen Erkrankungsbild mit steifen, ruckartigen Laufbewegungen, häufigem Lachen und epileptischen Anfällen. Er nannte die neue Erkrankung damals Happy Puppet Syndrom, inzwischen wird sie als Angelman-Syndrom bezeichnet. Am 15. Februar 2013 findet erstmals der internationale Angelman-Tag statt, um verstärkt auf diese genetische Erkrankung aufmerksam zu machen.

Das Angelman-Syndrom wird durch genetische Veränderungen auf dem langen Arm des Chromosoms 15 verursacht. Das Angelman-Syndrom tritt bei Jungen und Mädchen gleich häufig mit einer Häufigkeit von einem auf etwa 20 000 Kinder auf. Das Angelman-Syndrom ist wahrscheinlich unterdiagnostiziert, da Ärzte nicht immer an das Angelman-Syndrom als Ursache einer Entwicklungsstörung denken.

Alle Kinder mit Angelman-Syndrom weisen eine Entwicklungsverzögerung mit einer ausgeprägten Sprachentwicklungsstörung sowie eine Störung des Bewegungsablaufs und Gleichgewichts auf. Sehr häufig handelt es sich um ausgesprochen fröhliche, häufig lachende Kinder mit einem relativ kleinen Kopf (Mikrocephalie). Kinder mit Angelman-Syndrom haben häufig eine hellere Pigmentierung als ihre Eltern und Geschwister, sie sind oft blond und blauäugig. In der Regel wird eine Verzögerung der motorischen Entwicklung im zweiten Lebenshalbjahr deutlich, so dass die Kinder dann einem Neuropädiater zur weiteren Abklärung vorgestellt werden.

Die Hirnstromkurve (EEG) zeigt häufig schon im Säuglingsalter ein auffälliges, wegweisendes Muster. Drei von vier Kindern mit Angelman-Syndrom entwickeln epileptische Anfälle. Die Kernspintomographieuntersuchung des Gehirns ist unauffällig. Die Bestätigung der klinischen Verdachtsdiagnose erfolgt durch eine molekulargenetische Untersuchung.

Beim Angelman-Syndrom ist ein kleiner Chromosomenabschnitt auf dem langen Arm des mütterlichen Chromosoms 15 nicht funktionsfähig. Bei einem kleinen Teil der Kinder hat das Kind beide Abschnitte des Chromosoms 15 vom Vater, statt eines von der Mutter und eines vom Vater geerbt. Eine ursächliche Behandlung dieser genetischen Veränderungen ist bisher nicht möglich.

Menschen mit Angelman-Syndrom haben eine normale Lebenserwartung. Sie sind von ihrem Wesen sehr freundliche und fröhliche, soziale Menschen. Im Kindesalter zeigen sie oft eine auffällige Hyperaktivität. Viele der Kinder leiden an Schlafstörungen. Kinder mit Angelman-Syndrom lernen meist nur einzelne Wörter zu sprechen.

Das Ziel der Behandlung ist zum einen eine umfassende Förderung der Kinder. Diese erfolgt mit heilpädagogischer Frühförderung und in Abhängigkeit der im Vordergrund stehenden Entwicklungsauffälligkeiten mit Physiotherapie, Ergotherapie und Logopädie. Eine Verständigung der Kinder funktioniert meist über Gebärden, so dass eine Förderung zum Beispiel mit gebärdenerunterstützter Kommunikation erfolgt.

Zum anderen ist es wichtig, einzelne Erkrankungssymptome gezielt zu behandeln, zum Beispiel durch eine medikamentöse Behandlung der Epilepsie, eine augenärztliche Behandlung des häufig auftretenden Schielens und eine orthopädische Behandlung einer sich entwickelnden Wirbelsäulenverkrümmung.

Mehr Infos unter www.angelman.de <<http://www.angelman.de>>

Leserkommentare (0)

© NWZonline [2012]

Alle Rechte vorbehalten

Vervielfältigung nur mit Genehmigung der Nordwest-Zeitung Verlagsgesellschaft mbH & Co. KG