



سندرم آنجلمن

(Angelman syndrome)

سندرم آنجلمن نوعی اختلال ژنتیکی پیچیده است که در درجه اول بر سیستم عصبی تأثیر می گذارد. از خصوصیات بارز این بیماری می توان به تأخیر در تکامل ، ناتوانی ذهنی ، اختلال شدید گفتار و مشکلات حرکتی و تعادل (آتاکسی) اشاره کرد.

بیشتر کودکان مبتلا دچار تشنج های مکرر (صرع) و اندازه کوچک سر (میکروسفالی) هستند

افراد مبتلا به سندرم آنجلمن معمولاً بدون دلیل می خندند ، همیشه خوشحال هستند و شخصیت های شاد و هیجان انگیزی دارند.

سندرم آنجلمن نوعی بیماری عصبی نادر است که تقریباً در هر ۱۵۰۰۰ نفر یک نفر را مبتلا می کند. درصد ابتلا به بیماری سندرم آنجلمن در مردان و زنان به یک میزان است.

علت بیماری:

بسیاری از ویژگیهای بارز سندرم آنجلمن ناشی از از دست دادن عملکرد ژن UBE3A بر روی بازوی بلند کروموزوم ۱۵ است.

افراد معمولاً از هر یک از والدین یک نسخه از ژن UBE3A را به ارث می برند. هر دو نسخه این ژن در بسیاری از بافتهای بدن فعال است.

با این حال ، در مناطق خاصی از مغز ، فقط نسخه ای که از مادر شخص به ارث رسیده (نسخه مادری) فعال می باشد.

در اغلب موارد این سندرم زمانی بروز می نماید که بخشی از نسخه دریافتی از این ژن مادری از دست رفته (حذف) و یا آسیب دیده باشد.

برخی موارد غیر حذفی نیز وجود دارد که اغلب به دلیل دیزومی تک والدی (به ارث رسیدن یک جفت کروموزوم تنها از یک والد) است، زمانی که هر دو کروموزوم ۱۵ منشأ پدری داشته باشند، در این صورت بدون حذف نیز سندرم وجود خواهد داشت.



تشخیص بیماری:

ترکیبی از آزمایشات ژنتیکی می تواند نقایص کروموزومی مربوط به سندرم آنجلمن را تشخیص دهد.

تشخیص بیماری در آزمایشگاه ژنتیک پزشکی دکتر زینلی با استفاده از روش Multiplex Ligation-dependent probe Amplification (MLPA) قابل انجام است.

درمان بیماری:

در حال حاضر، درمان های سندرم آنجلمن علامتی و حمایتی است. چندین کارآزمایی بالینی در مورد سندرم آنجلمن در حال انجام است اما درمان ژنتیکی یا داروی درمانی خاصی وجود ندارد. پیشرفت های علوم اعصاب و تکنیک های ژنتیک درمانی پتانسیل زیادی برای ایجاد علاج هدف دار و یا درمان سندرم فراهم کرده است.

Buiting K. Prader-Willi syndrome and Angelman syndrome. *Am J Med Genet C* (3):365-76. doi: 10.1002/ajmg.c.30273. *Semin Med Genet*. 2010 Aug 15;154C Review.

Dagli AI, Mueller J, Williams CA. Angelman Syndrome. 1998 Sep 15 [updated 2015 May 14]. In: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, Wallace SE, Amemiya A, Bean LJH, Bird TD, Ledbetter N, Mefford HC, Smith RJH, Stephens K, editors. *GeneReviews*[®] [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2017. Available from <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1144/>

Gentile JK, Tan WH, Horowitz LT, Bacino CA, Skinner SA, Barbieri-Welge R, Bauer-Carlin A, Beaudet AL, Bichell TJ, Lee HS, Sahoo T, Waisbren SE, Bird LM, Peters SU. A neurodevelopmental survey of Angelman syndrome with genotype-phenotype correlations. *J Dev Behav Pediatr*. 2010 Sep;31(7):592-601. doi: 10.1097/DBP.0b013e3181ee408e. Erratum in: *J Dev Behav Pediatr*. 2011 Apr;32(3):267.