

СИНДРОМ АНГЕЛЬМАНА

Выполняла
Лупанова Яна
группа с-202(2)

Синдром назван по имени британского педиатра Гарри Ангельмана, впервые описавшего его в 1965 г.



Общее описание заболевания синдром Ангельмана:

- Синдром Ангельмана – это генетическая болезнь.



Фенотипические признаки:

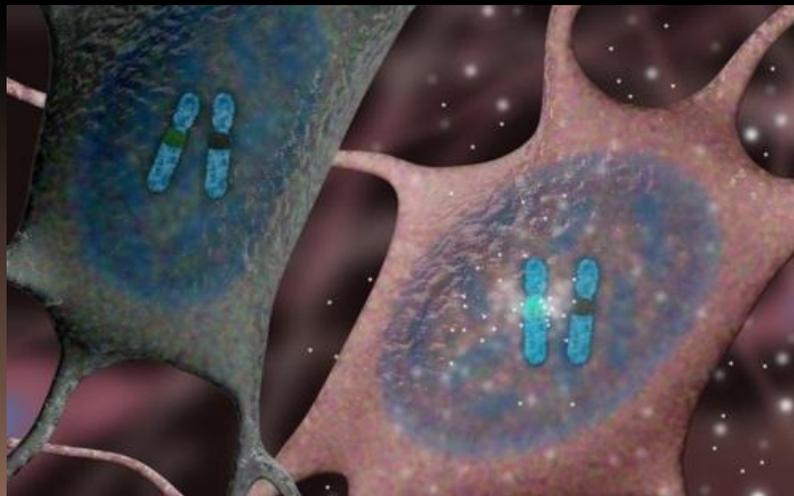
- частый смех без повода
- ходьба на негнущихся ногах
- размер головы меньше среднего
- нарушения сна
- иногда характерные черты лица — широкий рот, редко расположенные зубы, выдающийся вперед подбородок, высунутый наружу язык



Диагностика:



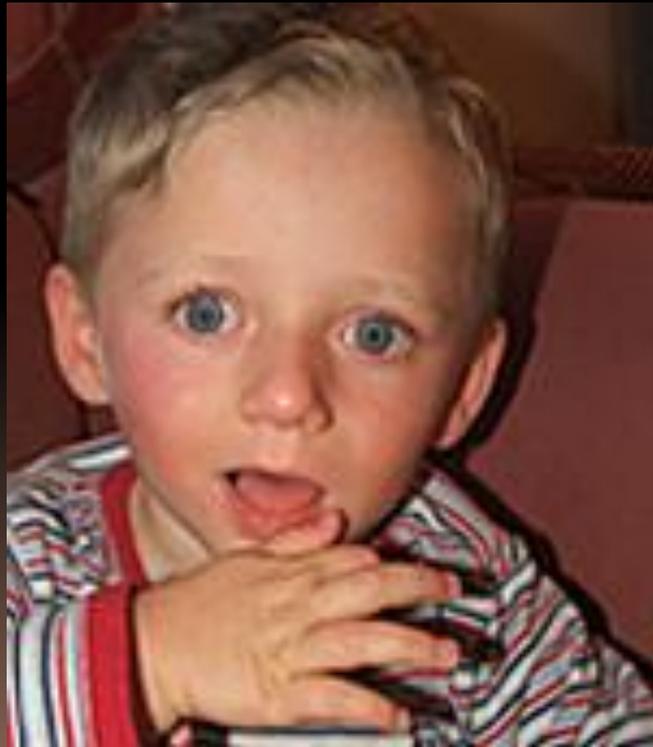
- Синдром диагностируется путем генетического анализа (15 хромосомы), рекомендуемого для новорожденных с пониженным мышечным тонусом (гипотонусом), отставанием в развитии общей моторики и в развитии речи.



Лечение:

Синдром Ангельмана является врожденной генетической аномалией; в настоящее время специфические способы его лечения не разработаны. Однако некоторые лечебные мероприятия повышают качество жизни людей с синдромом. В частности, младенцы должны получать массаж и другие виды специальной терапии. Рекомендуется использование специальных методик развития ребенка, занятия с логопедом и дефектологом. Нарушения сна корректируются назначением легких снотворных.





Частота встречаемости, по разным данным, — 1 : 10 000



Профилактика

- Следует обратиться в медико генетическую консультацию, если в семье уже встречались такие заболевания как СИНДРОМ АНГЕЛЬМАНА

