



SÄLLSYNTA
HÄLSOTILLSTÅND

Angelmans syndrom

Barn med Angelmans syndrom har en intellektuell funktionsnedsättning, motoriska svårigheter och epilepsi. De lär sig gå sent och deras språkutveckling är också påverkad. Typiskt för syndromet är plötsliga skratt som inte behöver vara uttryck för glädje.

Angelmans syndrom är oftast inte ärftligt utan uppstår som en nymutation. Cirka 7 per 100 000 får diagnosen varje år.

SYMPTOM

Nyfödda barn med Angelmans syndrom har oftast låg muskelspänning och påverkad munmotorik som gör att de har svårt att suga och få i sig näring. Barnens vikt ökar därför inte som förväntat. Hos en del kommer innehållet i magsäcken tillbaka upp i matstrupen (gastroesofageal reflux). Det kan orsaka smärta, kräkningar och inflammationer.

Vid ungefär sex månaders ålder är det tydligt att barnens motoriska utveckling är påverkad. Hos en del växer huvudet långsamt och blir litet.

De skrattattacker som är typiska för Angelmans syndrom brukar märkas vid ett års ålder. Skratten kan komma när som helst, även under natten.

Språkutvecklingen är sen, men förmågan att förstå är ofta lite mer utvecklad än förmågan att tala.

De flesta med syndromet börjar gå mellan två och sju års ålder. Barnen går ofta bredbent med stela ben och håller balansen genom att ha armarna i axelhöjd och luta överkroppen framåt.

Sömnrytmen brukar vara påverkad hos barn med syndromet. Många har svårt att somna och vaknar lätt under natten. Epileptiska anfall och skrattattacker kan också störa sömnen. Sömnmönstret brukar bli bättre när barnen blir äldre.

ORSAK

Syndromet beror på förändringar i en gen som påverkar utvecklingen av nervsystemet.

BEHANDLING

En del av symtomen kan lindras med läkemedel. Barn med Angelmans syndrom behöver habiliteringsinsatser som fortsätter i vuxen ålder. Motoriken och språket kan tränas på olika sätt. Det finns också hjälpmedel och anpassningar som kan underlätta vardagslivet.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Diagnosen ställs vid barn- och ungdomskliniker.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) som kan ge vägledning och information om ovanliga sjukdomar och syndrom.

SAMHÄLLETS STÖDINSATSER

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information om samhällets stöd finns att läsa i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd under ”Samhällets stödinsatser”.

INTRESSEORGANISATIONER

ASF, Angelmans Syndrom Föräldraförening

FUB, Riksförbundet för barn, unga och vuxna med utvecklingsstörning

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om Angelmans syndrom som finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd.

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska har i uppdrag av Socialstyrelsen att producera texterna som publiceras i kunskapsdatabasen för sällsynta hälsotillstånd.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se

Texten om det sällsynta hälsotillståndet är reviderad september 2018.