متلازمة أنجلمان

هي اضطراب وراثي نادر يؤثر على الجهاز العصبي. تشير التقديرات إلى حدوث حالة واحدة من بين كل 12000 إلى 20000 ولادة. تم وصف المتلازمة لأول مرة من قبل الدكتور هاري أنجلمان في عام 1965. وهي ناتجة عن وجود جين مفقود أو غير وظيفي في كروموسوم الأم 15. يمكن أن تؤثر متلازمة أنجلمان على الأفراد من أي جنس أو عرق ، ويمكن أن تختلف الأعراض بشكل كبير من شخص إلى آخر. شخص.

أسباب وأعراض متلازمة أنجلمان

تحدث متلازمة أنجلمان بسبب خلل في كروموسوم الأم 15 ، مما يؤدي إلى عدم وجود جين UBE3A وظيفي. جين UBE3A مسؤول عن إنتاج بروتين مهم لوظيفة الدماغ الطبيعية. يؤدي نقص هذا البروتين إلى الأعراض العصبية المرتبطة بمتلازمة أنجلمان. يمكن أن تكون المتلازمة وراثية ، ولكن معظم الحالات ناتجة عن طفرة تلقائية.

يمكن أن تشمل أعراض متلازمة أنجلمان تأخر في النمو ، وإعاقة ذهنية ، وضعف في الكلام. يمكن أن تشمل الأعراض الأخرى الرنح (حركات غير منسقة) ، والنوبات ، واضطرابات النوم ، وفرط النشاط. غالبًا ما يتمتع الأفراد المصابون بمتلازمة أنجلمان بسلوكيات سعيدة ويحبون الضحك والابتسام. قد تظهر أيضًا بعض الخصائص السلوكية ، مثل الخفقان باليد ، والتصفيق ، والافتتان بالماء.

تشخيص وعلاج متلازمة انجلمان

يمكن تشخيص متلازمة أنجلمان من خلال الاختبارات الجينية التي تبحث عن غياب أو عدم عمل جين UBE3A. في حالة الاشتباه في التشخيص ، يمكن إجراء اختبارات إضافية مثل مخطط كهربية الدماغ أو التصوير بالرنين المغناطيسي للبحث عن علامات النوبات أو تشوهات الدماغ.

لا يوجد علاج حاليًا لمتلازمة أنجلمان ، ولكن خيارات العلاج متاحة للتحكم في الأعراض. يمكن السيطرة على النوبات بالأدوية ، ويمكن أن يساعد العلاج الطبيعي في علاج الرنح واضطرابات الحركة الأخرى. يمكن أن يساعد العلاج بالاتصال الأفراد الذين يعانون من إعاقات

في النطق على تعلم طرق اتصال بديلة. يمكن أن يساعد العلاج السلوكي أيضًا في إدارة أي سلوكيات صعبة.

دعم الأفراد المصابين بمتلازمة أنجلمان وعائلاتهم

يمكن أن يمثل التعايش مع متلازمة أنجلمان العديد من التحديات للأفراد وعائلاتهم. يتوفر الدعم من خلال العديد من المنظمات ، مثل مؤسسة متلازمة أنجلمان ومؤسسة علاج متلازمة أنجلمان. تقدم هذه المنظمات موارد ومجموعات دعم وفرص بحث لمساعدة العائلات والأفراد المصابين بمتلازمة أنجلمان.

بالإضافة إلى ذلك ، يمكن أن تساعد برامج التدخل والتعليم المبكر الأفراد المصابين بمتلازمة أنجلمان على تحقيق إمكاناتهم الكاملة. من المهم العمل مع فريق من المتخصصين في الرعاية الصحية ، مثل الأطباء والمعالجين والمعلمين ، لوضع خطة علاج فردية لكل شخص مصاب بمتلازمة أنجلمان.

الملخص

متلازمة أنجلمان هي اضطراب وراثي نادر يؤثر على الجهاز العصبي. ينتج عن خلل في كروموسوم الأم 15 ، مما يؤدي إلى عدم وجود جين UBE3A وظيفي. يمكن أن تشمل أعراض متلازمة أنجلمان التأخر في النمو ، والإعاقة الذهنية ، وضعف الكلام ، من بين أمور أخرى. على الرغم من عدم وجود علاج حاليًا لمتلازمة أنجلمان ، إلا أن خيارات العلاج متاحة للتحكم في الأعراض. يتوفر الدعم أيضًا من خلال العديد من المنظمات للأفراد المصابين بمتلازمة أنجلمان وأسرهم. من خلال الرعاية والدعم المناسبين ، يمكن للأفراد المصابين بمتلازمة أنجلمان أن يعيشوا حياة سعيدة ومرضية.

الاعتماد: مركز العلوم العصبية