

# Was ist das Angelman-Syndrom?



## Angelman-Syndrom (AS)

Ein defektes UBE3A-Gen auf dem 15. Chromosom verursacht das AS und führt zu einer schwerwiegenden Entwicklungsstörung.

Das Angelman-Syndrom wurde nach dem englischen Kinderarzt benannt, der es 1965 erstmals beschrieb -

1965



**Dr. Harry Angelman**

## Was sind die Merkmale?

- Epilepsie
- Schlafstörungen
- Bewegungsstörungen
- Körperliche und geistige Behinderung
- Keine bis wenig Lautsprachentwicklung
- Probleme mit Essen, Sauberkeit u. Verhalten
- Lebenslanger intensiver Unterstützungsbedarf



## aber auch:

- sehr soziale Persönlichkeit
- lachen viel und kuscheln gern
- haben viel Energie
- sind erfinderisch
- Personen mit AS können sich am besten entfalten, wenn die Epilepsie und andere Probleme unter Kontrolle sind.

## Wie häufig kommt es vor?

Es leben ca. **5000** Personen mit AS in DEUTSCHLAND.

WELTWEIT werden **18** Babys pro Tag mit AS geboren.

Es trifft ca. **1 : 15.000** GEBURTEN.

## Wodurch entsteht es?

In 95% der Fälle findet eine spontane Veränderung in der DNA des Kindes statt. Diese entsteht zufällig bei der Empfängnis und ist unabhängig vom Alter und der Lebensweise von Mutter oder Vater.

Bei 5% besteht eine Erbkrankheit.

Wissenschaftler haben eine Möglichkeit entdeckt, um den Defekt im UBE3A-Gen zu kompensieren.



## Wer bekommt es?

Es kann jeden treffen. Jungen und Mädchen sind gleichermaßen betroffen.

Es kommt in allen Nationalitäten und ethnischen Gruppen vor.



## Kann es behandelt werden?

Wissenschaftler gehen davon aus, dass der Gendefekt in naher Zukunft korrigiert werden kann.

Es gibt z.Z. lediglich symptomatische Behandlungsmöglichkeiten für z.B. Epilepsie und Schlafstörungen. Physiotherapie und Logopädie (Unterstützte Kommunikation) tragen zu einer optimalen Entwicklung bei.

## Meilensteine der Forschung zum Angelman-Syndrom:

