

## 15 luty – Międzynarodowy Dzień osób z zespołem Angelmana

„Choroby rzadkie to często zagrażające życiu schorzenia, które dotyczą nie więcej niż 5 osób na 10000 i ,których leczenie wymaga szczególnych wysiłków rodziców jak i wielu specjalistów. Liczba chorób rzadkich stale rośnie. Obecnie znanych jest już około 8000 tysięcy różnych rzadkich schorzeń. W Polsce mogą być nawet ponad 2 miliony osób z chorobą rzadką. Ponad 80% chorób rzadkich ma podłoże genetyczne, a 50% nowych rozpoznań dotyczy dzieci. Jedną z takich chorób rzadkich jest Zespół Angelmana” .

*„Zdarzyło mi się zobaczyć obraz (...) zatytułowany (...) Chłopiec z marionetką. Uśmiechnięta twarz chłopca i fakt wykonywania dziwaczkowych ruchów przez moich pacjentów skłonił mnie do opatrzenia napisanego przeze mnie artykułu tytułem "Dzieci marionetki".*

dr Harry Angelman -odkrywca Zespołu Angelmana



**Obraz Giovanniego Franceski Caroto, który zainspirował Harry'ego Angelmana przy opisie choroby**

Zespół Angelmana to rzadka choroba genetyczna, która zaczyna się ujawniać dopiero między 6. a 9. miesiącem życia, a sporadycznie około 12. miesiąca. Przebieg ciąży jest prawidłowy, a dzieci rodzą się dobrze rozwinięte. Chorobę tą cechują zmiany w funkcjonowaniu układu nerwowego, upośledzenie umysłowe i niecodzienny sposób poruszania się. Dzieci mają też poważne trudności z mową

## **Zespół Angelmana u niemowląt:**

W okresie noworodkowym brak jest jakichkolwiek objawów. Dopiero kilka miesięcy później dzieci mają trudności ze ssaniem piersi i następują ulewania oraz wymioty po posiłku. Niemowlę krztusi się mlekiem, co bywa przyczyną infekcji układu oddechowego. Ciało dziecka jest wiotkie, słabo napięte i lekko drży. Niemowlak sprawia wrażenie spokojnego, cichego i niesprawiającego problemów. Około szóstego miesiąca życia pojawiają się pierwsze objawy zaburzeń rozwojowych, jak spowolnienie rozwoju psychoruchowego. Zespół Angelmana da się zdiagnozować dopiero w wieku przedszkolnym, między 2. a 5. rokiem życia, kiedy to objawy zespołu są najbardziej wyraźne

## **Zespół Angelmana - okres poniemowlęcy:**

W tym okresie da się zaobserwować opóźnienie rozwoju umiejętności mowy oraz zmiany w zachowaniu dziecka. Zaburzenia ruchowe dziecka wynikają z wiotkości mięśni, zwłaszcza tułowia i nadmiernego napięcia mięśni w kończynach. Dziecku drżą nogi, jego ruchy są niezgrabne, nieskoordynowane. Nie trzyma ono równowagi i przejawia ruchy mimowolne, niejednokrotnie szybkie. Dzieci śpią krócej niż ich zdrowi rówieśnicy. Między 1. a 3. rokiem życia dziecko dosyć specyficznie siada. Wiotkość tułowia sprawia, iż dziecko się podiera jedną ręką, a jego nogi są sztywne i szeroko rozstawione. Dzieci niedobrze czują się przyjmując pozycje na brzuchu, natomiast ich raczkowanie podobne jest do czołgania. Zaczynają chodzić między 18. miesiącem a 7. rokiem życia. Ich chód jest chwiejny, na szerokiej postawie. Nogi dziecka są sztywne, z powodu wysokiego napięcia mięśni. Gdy podczas choroby dochodzi do skrzywienia kręgosłupa, czyli skoliozy, bardzo nasilonej wiotkości mięśni korpusu oraz wysokiego napięcia mięśni kończyn, dziecko może nie chodzić. Ta przypadłość dotyka około 1/3 chorych dzieci. Jeżeli dzieci nie są rehabilitowane - grożą im przykurcze kolanowe i progres skoliozy.

## Jak chore dziecko się zachowuje?:

Jest ono wesołe i towarzyskie. Miewa częste napady śmiechu, ale pojawia się on nieadekwatnie do sytuacji. Łatwo go u dziecka wywołać, ale trudno opanować i mieć kontrolę nad nim. Chore dziecko fascynuje otaczający je świat i dźwięki. Dobrze czuje się w kąpeli i bawiąc się zabawkami, które wydają odgłosy. Poważne ubytki w mowie mogą polegać na wypowiedaniu pojedynczych słów lub zupełnym braku mowy. Dzieci mają jednak dobrze opanowane alternatywne sposoby komunikacji np. gestami, lekkim pociąganiem za rękę opiekuna lub jego ubranie.

## Wygląd dziecka:

W okresie noworodkowym nie widać żadnych zmian, dopiero później obserwuje się u dziecka dysmorfie określaną mianem "twarzy Angelmana".

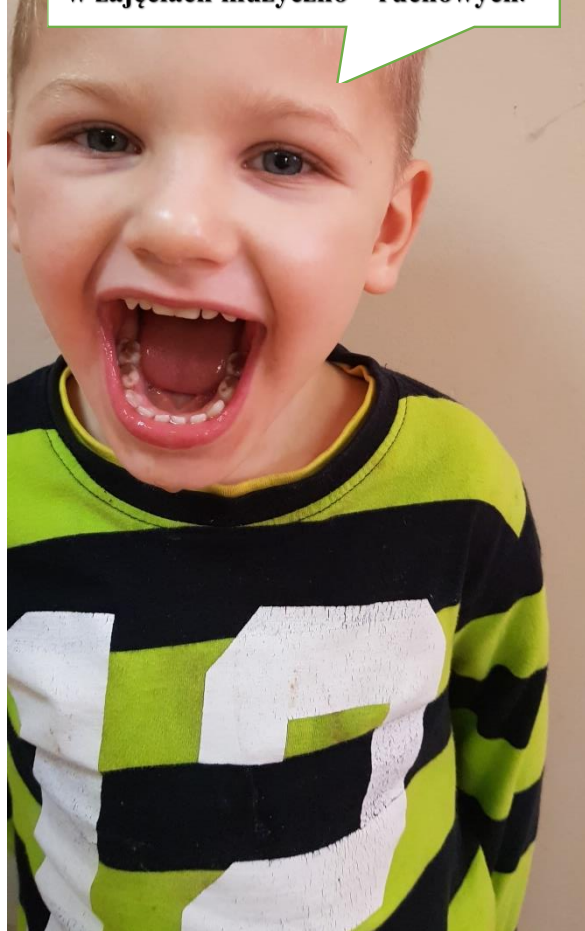
- Dziecko ciągle wysuwa język, najpierw między zęby, potem między usta, a później nawet na brodę.
- Ma silnie wysuniętą szczękę do przodu, małą zuchwę, bródkę wydatną, a dolna część twarzy poszerzoną.
- Niecałkowicie wykształconą centralną część twarzy,
- Głęboko osadzone oczy, czasem zmarszczki nakątne,
- Delikatne rysy twarzy,
- Uzębienie dziecka jest szeroko rozstawione, a zęby mają starte powierzchnie, z uwagi na stale wysuwający się język.
- Głowa jest często mała i krótka, a potylicy głowy nierzadko płaska. Podstawa czaszki jest stromo ustawiona.
- Dziecko ma jasne włosy i skórę. Jest ono wrażliwe na promienie słoneczne.
- W tęczówkach oczu dziecka stwierdza się niedobór barwnika. Ponadto u dzieci może wystąpić zez i krótkowzroczność

Do Niepublicznego Przedszkola „BRATEK” w Barlinku uczęszcza dwóch braci z rozpoznaniem Zespołu Angelmana: Mikołaj i Filip. Chłopcy poza zajęciami edukacyjnymi w grupie przedszkolnej korzystają z zajęć rewalidacji pedagogicznej i logopedycznej oraz fizjoterapii. Z uwagi na bardzo częsty brak możliwości komunikacji werbalnej konieczne jest planowanie wprowadzenia alternatywnych form komunikacji.

**Mikołaj ma 3 lata. W przedszkolu jest pierwszy rok. Chłopiec jest pogodny i wesoły. Zaczyna już samodzielnie chodzić. Lubi bawić się zabawkami dźwiękowymi i gniotkami. Mikołaj to mały łasuch ☺ bardzo lubi jeść owoce.**



**Filip ma 5 lat. Do przedszkola uczęszcza drugi rok. Filip to mały mechanik, bardzo lubi różnego rodzaju śrubki, wkręca i wykręca różne rzeczy. Jest wesołym chłopcem, który chętnie uczestniczy w zajęciach muzyczno – ruchowych.**



W przypadku badań prenatalnych diagnostyka zespołu Angelmana jest utrudniona. W badaniu USG obraz płodu nie odbiega od normy, a testy biochemiczne nie wskazują żadnych nieprawidłowości.

W przypadku podejrzenia dziedzicznej formy zespołu Angelmana należy wykonać badania na komórkach pobranych bezpośrednio od płodu i konieczne jest wykonanie badań inwazyjnych, takich jak amniopunkcja czy biopsja kosmówki. Są to jedyne sposoby pozyskania komórek płodu. Badania takie proponuje się tylko kobietom, w przypadku których istnieje duże ryzyko wystąpienia choroby.

Działania leczniczo-terapeutyczne w zespole Angelmana mają na celu łagodzenie objawów choroby, a nie ich zupełną eliminację. Głównym narzędziem walki z chorobą jest rehabilitacja oraz szeroko pojęta edukacja i działania terapeutyczne.

### **Bibliografia:**

1. <http://angelman.org.pl/co-to-jest-zespol-angelmana/prawidlowa-diagnoza-2/kryteria-diagnostyczne/>
2. <https://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/angelman-syndrome/diagnosis-treatment/drc-20355627>
3. **Zespół Angelmana, Wspólnie, Stowarzyszenie na Rzecz Dzieci z Rzadkimi Chorobami Genetycznymi i Ich Rodzin**

Artykuł przygotowała:

Ewa Białkowska – nauczyciel – wychowawca w Niepublicznym Przedszkolu „BRATEK”.