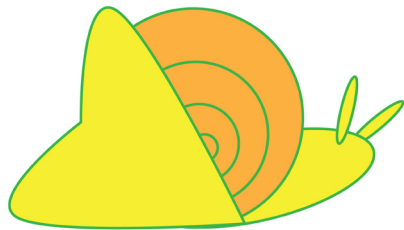


Suomen Angelman-yhdistys tarjoaa vertaistukea ja tietoa oireyhtymän hoitosuosituksista sekä palveluista Angelman-perheille.

Skannaa QR-koodi ja lue lisää:
www.angelman.fi



Suomen Angelman-yhdistys ry

Logomme etanaperhonen kuvaa sekä hitauttamme että yllättävää nopeuttamme.



Angelmanin oireyhtymä
- iloa ja haasteita



Angelmanin oireyhtymälle ovat ominaisia kehitysvammaisuus, iloinen olemus, ylivilkkaus, unihäiriöt, epilepsia, poikkeava EEG, motoriset toimintahäiriöt ja ruoansulatuksen ongelmat. Oireyhtymä johtuu UBE3A-geenin ilmenemisen puutteesta keskushermostossa.

Angelmanin oireyhtymä vaikuttaa noin yhteen 12.000 – 20.000 ihmises-tä. Angelmanin oireyhtymän neljä tunnistettua syntymekanismia ovat:

1. kromosomin 15 deleetio (70–75 % tapauksista)
2. UBE3A-geenin mutaatio (15 %), johon liittyy oireyhtymän uusiutumisen riski
3. uniparentaalinen disomia (5–7 %), jolloin molemmat kromosomit 15 on peritty isältä sekä
4. leimautumisvirhe (5–7 %).

Angelman-henkilöitä kuvaa iloinen, innostuva ja vilkas olemus. Angelman-lasten motorinen ja kognitiivinen kehitys viivästyy. Useimmat heistä oppivat kävelemään, keskimäärin 3–4-vuotiaana. Luuston terveyttä tukee D-vitamiini.

Puhetta ei juuri kehity, mutta monet oppivat kommunikoidaan perusasioita kuvien tai viittomien avulla.

Epilepsiaa esiintyy jopa 90 prosentilla Angelman-henkilöistä. Aivosähkökäyrä (EEG) on yleensä poikkeava.



Angelman-henkilöt tarvitsevat monipuolista liikuntaa ja kuntoutusta. Hoitoapu on tärkeää perheiden hyvinvoinnin tukemiseksi.

Oireyhtymään liittyy yleisesti unihäiriöitä, refluksia ja ummetusta. Myös näkökykyyn liittyviä ongelmia voi esiintyä. Unihäiriöt ja ylivilkkaus helpottuvat yleensä iän myötä.

Oireiden takia lapset ja heidän perheensä tarvitsevat sekä lähipiirin että yhteiskunnan tukea: hoitoapua, apuvälineitä sekä kehitystä tukevaa monipuolista terapiaa.

Puhetta korvaavien kommunikatiivien menetelmien kuten kuvien, viittomien ja kommunikointiohjelmien käytön opettelu on tärkeää. Ymmärretyksi tuleminen ja positiivinen vuorovaikutus tukevat Angelman-lasten hyvinvointia ja käyttäytymisen haasteiden ehkäisyä.

Motoristen ja päivittäisten taitojen kehittäminen ja ylläpitäminen edellyttää pitkäjänteistä fysio- ja toimintaterapiaa. Monet Angelman-lapset hyötyvät allas- tai ratsastusterapiasta.

Fysioterapia ja liikkumiseen ohjaaminen on tärkeää myös skolioosin, ylipainon ja niveljäykkyyksien ennaltaehkäisemiseksi ja toimintakyvyn turvaamiseksi.

Toimiva yhteistyö perheen ja ammattilaisten, kuten päivähoiton, koulun, vammaispalveluiden, lyhytaikaisen hoidon ja asumisyksikön välillä edesauttaa oppimista ja hyvinvointia.

Hoitoapu ja vertaistuki ovat tärkeitä perheiden jaksamisen tukemiseksi.

