

# Angelman Syndroom



Het Angelman syndroom is een genetische afwijking in het UBE3A gen van de moeder in chromosoom 15

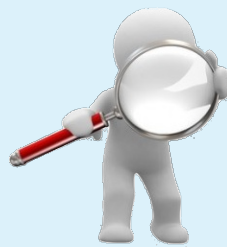
Dit syndroom is genoemd naar de Engelse kinderarts dr. Harry Angelman, die drie kinderen in zijn praktijk had en hun eigenschappen voor het eerst beschreef in 1965

1965



## Kenmerken AS (deze kunnen echter per persoon verschillen)

- epilepsie
- slaapstoornissen
- bewegingsstoornissen
- lichamelijk en verstandelijk beperkt
- non verbaal/ geen tot weinig spraakvermogen
- eet-, zindelijkheids en gedragsproblemen
- normale levensverwachting
- levenslange intensieve hulp nodig



Wetenschappers zoeken naar mogelijkheden om de verstoring in het UBE3A-gen te compenseren



## maar ook:

- een sociale persoonlijkheid
- lachen veel
- knuffelen graag
- veel energie
- vindingrijk

AS personen kunnen gelukkige momenten beleven als hun epilepsie en andere problemen onder controle zijn.

## Hoe vaak komt het voor?

Ongeveer 1 op de 20.000 kinderen wordt met AS geboren

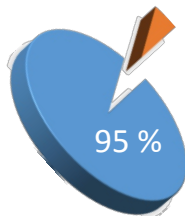
In Nederland zijn er ongeveer 600 personen met AS

In Nederland worden ongeveer 7 kinderen per jaar met AS geboren, wereldwijd 18 per dag

## Waarvoor ontstaat het?

Het ontstaat in 95% van de gevallen door een spontane verandering in het DNA van het kind

Bij 5% is sprake van een erfelijke variant



## Wie krijgt het?

Evenveel jongens als meisjes worden erdoor getroffen



Het komt voor bij alle rassen, nationaliteiten en etnische groeperingen



## Kan het behandeld worden?

Momenteel is er nog geen genezing mogelijk. Medische behandelingen zijn er voor epilepsie, slaapstoornissen en voedingsproblemen. Kinderen kunnen leren op andere manier te communiceren. Fysiotherapie, logopedie en goede dagopvang of speciaal onderwijs helpen deze kinderen zich maximaal te ontwikkelen

1965

Dr. Harry Angelman publiceert een artikel over 3 kinderen onder de naam "Puppet Children"

1982

De als denigrerend ervaren naam wordt veranderd in Angelman syndroom

1997

Dr. Joseph Wagstaff en dr. Arthur Beaudet ontdekken dat een verandering in het UBE3A gen AS veroorzaakt

2010

Oprichting van het ENCORE (AS) Expertise Centrum op het Erasmus MC. Nu al het grootste AS centrum ter wereld

Toekomst  
Hoop ligt ook in onze genen

1980's

Dr. Charles Williams aan de Universiteit van Florida begint onderzoek naar het Angelman syndroom

1987

Ontdekking dat AS veroorzaakt wordt door een afwijking in chromosoom 15

2007

Dr. Ype Elgersma (Erasmus MC) ontdekt dat de afwijkingen in een AS muis gecorrigeerd kunnen worden

2011 en 2015

Dr. Ben Philpot en dr. Arthur Beaudet ontdekken hoe het UBE3A gen weer geactiveerd kan worden



Angelman syndroom  
Nederland

[www.angelmansyndroom.nl](http://www.angelmansyndroom.nl)  
[www.erasmusmc.nl/encore/](http://www.erasmusmc.nl/encore/)

lay-out deels van onze Ierse collega's

