

# Angelman syndrom

## FÖREKOMST

Uppskattningsvis föds 1 av 12 000 - 24 000 barn med syndromet. Diagnosen ställs på kliniska grunder. För närvarande kan diagnosen till ca 90% verifieras genetiskt.

## ORSAK

Beror främst på genetiska förändringar i kromosom 15: frånvaro av kromosomdel från mamman, dubbel genuppsättning från pappan, avvikande UBE3A genaktivering, eller mutation i UBE3A-genen.

## SYM TOM

Låg muskeltonus, hyperaktivitet och skratt som inte alltid är uttryck för glädje, kommunikationssvårigheter och intellektuell funktionsnedsättning är vanliga symptom.

## BEHANDLINGAR OCH ÅTGÄRD

Symtom kan förändras över tid. Anpassat stöd och regelbunden uppföljning under hela livet kan förbättra livskvaliteten.