

Работа с семьей и ребенком имеющим синдром Ангельмана в условиях дома ребенка

ГКУЗ АО «Северодвинский дом ребенка»
Учитель-дефектолог Л.В. Бызова.

СИНДРОМ

Ангельмана

Синдром Ангельмана вызван делецией (выпадение участка хромосомы) или инактивацией генов материнской 15-ой хромосомы.



1965

«Синдром счастливой марионетки» открыл британский педиатр Гарри Ангельман в 1965 году.

1982

Джейми Фриас и Чарльз Уильямс переименовали синдром в честь Ангельмана.

Эпилепсия
Микроцефалия

Крупная,
выпячивающаяся
челюсть

Смех
без причины

Задержка
развития моторики

Походка
марионетки

Сколиоз

ПРИЧИНЫ



95% ГЕНЕТИЧЕСКАЯ
АНОМАЛИЯ
5% ХРОМОСОМНАЯ
АНОМАЛИЯ

ОСЛОЖНЕНИЯ

- Нарушения сна
- Сколиоз
- Ожирение

ЛЕЧЕНИЕ

Специальной терапии для синдрома Ангельмана нет. Нужно лечить приступы эпилепсии.

Для синдрома Ангельмана

характерны:

- В 75 % случаев — проблемы с питанием,
- задержка в развитии навыков общей моторики (умение сидеть, ходить);
- задержка речевого развития, неразвитая речь (у всех детей);
- Дефицит внимания и гиперактивность;
- сложности с обучением;
- Эпилепсия (в 80 % случаев), у детей с синдромом Ангельмана наблюдается вторичная (симптоматическая) эпилепсия;
- необычные движения (мелкий тремор, хаотические движения конечностей);
- частый смех без повода;
- ходьба на негнущихся ногах — из-за этой особенности детей с данным синдромом иногда сравнивали с марионетками;
- размер головы меньше среднего, нередко с уплощением затылка;
- иногда характерные черты лица — широкий рот, редко расположенные зубы, выдающийся вперед подбородок, высунутый язык;
- нарушения сна;
- страбизм (косоглазие) в 40 % случаев;
- сколиоз (искривление позвоночника) в 10 % случаев;
- повышенная чувствительность к высокой температуре;
- чувствуют себя более комфортно в воде



Карта нервно-психического развития

Дата:	С			К	Изо	Рп	Ра	Дво	И	Н	Поведение	Заключение
	Ц	Ф	В									
1г.												
1г.3м.												
1г.6м.												
1г.9м.												
2г. 04.04.18		12(-)		1,3(-)	1,3(-)	7м	6м	9м	5м	6м		норм $\bar{\nabla}$
2г.6м. 1.11.18		12м		123м	123м	7м	7м	126м	12м	7м		норм $\bar{\nabla}$
3г. 04.04.19		12м		123м	123м	7м	7м	126м	12м	7м		норм $\bar{\nabla}$
3г.6м. 22.06.19		12м	123м	123м	126м	11м	9м	22	123м	123м		норм \checkmark

Работа с семьей и ребенком имеющим синдром Ангельмана в условиях дома ребенка

ГКУЗ АО «Северодвинский дом ребенка»
Учитель-дефектолог Л.В. Бызова.