

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.

Эпилепсия
Микроцефалия

Крупная,
выпячивающаяся
челюсть

Смех
без причины

Задержка
развития моторики

Походка
марионетки

Сколиоз



1965

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

1982

Джейми Фриас и Чарльз Уильямс переименовали синдром в честь Ангельмана.

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 \checkmark
2г.6м. 1.11.18		12м		1,3м	1,3м	7м	7м	1,6м	12м	7м		норм \checkmark
3г. 04.04.19		12м		1,3м	1,3м	7м	7м	1,6м	12м	7м		норм \checkmark
3г.6м. 22.06.19		12м	1,3м	1,3м	1,6м	1м	9м	22	1,3м	1,3м		норм \checkmark

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

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