Angelman syndrome

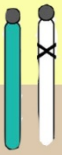
ลักษณะของเด็กที่เป็น angelman syndrome
ที่มา : http://www.angelman.org/get-involved/photo-galleries

Dr. Harry Angelman
ที่มา : http://www.aapnapunjab.org/angelman-syndrome&page=3

ประวัติความเป็นมา

แฮร์รี่ แองเกลแมน เป็นกุมารแพทย์ ได้รายงานผู้ป่วยเด็กที่มีภาวะเช่นนี้ไว้ในปี ค.ศ. 1965 ซึ่งในภายหลัง ได้ได้เลือกใช้คำว่า "Puppet children" เพื่ออธิบายผู้ป่วยเหล่านี้ ชื่อเดิมของ กลุ่มอาการแองเกลแมน คือ happy puppet syndrome "หุ่นกระบอกที่มีความสุข" ซึ่งมักถูกถือว่าเป็นชื่อที่ไม่สุภาพ จนไม่ได้รับการยอมรับ และได้เปลี่ยนเป็น Angelman syndrome ในปัจจุบัน

ความหมาย



UBE3A MUTATION

ความผิดปกติทางพันธุกรรม เกิดจากความผิดปกติของสารพันธุกรรมในโครโมโซมคู่ที่ 15 คือ ยูบีอีทรีเอ (UBE3A) ซึ่งเกิดขึ้นได้จากหลายสาเหตุการเปลี่ยนแปลงของสารพันธุกรรมซึ่งโดยปกติแล้ว UBE3A จากบิดาไม่ ทำงานในเซลล์สมอง มีเพียง UBE3A จากมารดาเท่านั้นที่ทำงานในสมอง ดังนั้น เมื่อมีการขาดหายไปหรือมีการเปลี่ยนแปลงของยีน UBE3A จากมารดา จึงทำให้ผู้ป่วยมีอาการดังกล่าว

การตรวจ

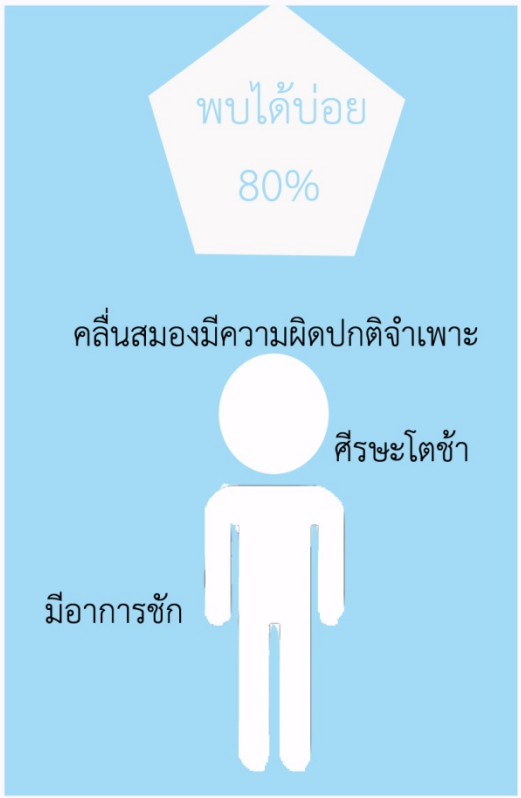
ในเด็กที่สงสัยกลุ่มอาการแอนเจลแมน นั้นควรได้รับการตรวจโครโมโซม ร่วมกับการตรวจพิเศษที่ เรียกว่า DNA methylation ซึ่งจะสามารถให้การวินิจฉัยได้ประมาณ 80-85% มีผู้ป่วยส่วนน้อยที่จำเป็นต้องได้รับการตรวจหาการกลายพันธ์ของยีน UBEA3A

ลักษณะ

- ประวัติการตั้งครรภ์, ประวัติการคลอดปกติ, เส้นรอบศีรษะปกติในขณะแรกเกิด ไม่พบความผิดปกติแรกเกิด
- เริ่มมีพัฒนาการช้าที่อายุ 6 – 12 เดือน พัฒนาการจะเป็นไปอย่างช้า ๆ แต่จะไม่มีภาวะถดถอยของพัฒนาการ
- ผลตรวจทางห้องปฏิบัติการเบื้องต้นจะอยู่ในเกณฑ์ปกติ
- ผลการตรวจ x-ray คอมพิวเตอร์หรือสมองหรือ MRI มักจะปกติ

ลักษณะของเด็กที่เป็นโรค Angelman syndrome
ที่มา : http://neurowiki2012.wikispaces.com/Angelman+Syndrome

กลุ่มอาการมี 3 ระดับ



เอกสารอ้างอิง

Angelman syndrome (ออนไลน์). (2555).
สืบค้นจาก : http://www.angelman.org/get-involved/photo-galleries/individuals-with-as/ [10 เมษายน 2557]

กลุ่มอาการแองเกลแมน (ออนไลน์). (2556).
สืบค้นจาก : http://th.wikipedia.org/wiki [10 เมษายน 2557]

ลักษณะอาการของแองเกลแมน (ออนไลน์). (2556).
สืบค้นจาก :http://www.betterhealth.vic.gov.au/bhcv2/bhcarticles.nsf/pages/Angelman_syndrome
[10 เมษายน 2557]

กลุ่มที่2

นางสาวนารีรัตน์ พินิจกิจ 55661183
นางสาวปภาวี วานิชกูล 55661190
นายพสธร แสงทองพิทักษ์ 55661206
นางสาวภัทรพร หร่ายพันธ์ 55661213
นางสาวภัทรียา เสรีสันติวงศ์ 55661220
นายศราตราวุธ ลือเรือง 55661237
นางสาวศศิธร ฉิมบรรเทิง 55661244

คณะสหเวชศาสตร์ สาขาทัศนมาตรศาสตร์

“ผลงานนี้เป็นส่วนหนึ่งของการเรียนการสอนในรายวิชา พยาธิวิทยา (405213) ปีการศึกษา 2556”