Angelman-Syndrom

Grundlagen

Merkmale & Symptome

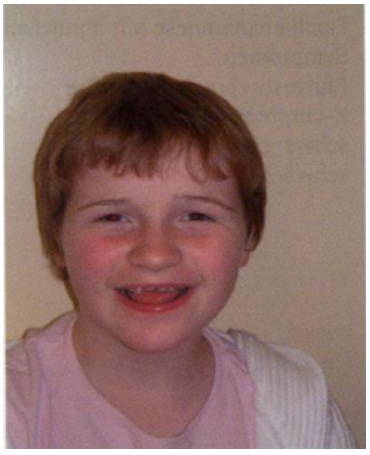
Varianten

Grundlagen

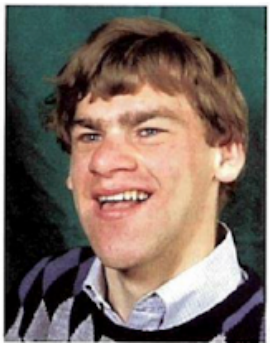
- **Häufigkeit:** ca. 1:16.000
- **Ursache:**
  - UPD15pat (15%)
  - Deletion 15q11-13 mat (60-80%)

Merkmale & Symptome

- zunächst unauffällig
- später “happy-puppet”
- Mikrocephalie, Lachsalven, Sprachentwicklungsverzögerung Mentale Retardierung, ataktischer Gang
- EEG-Veränderungen, Epilepsie

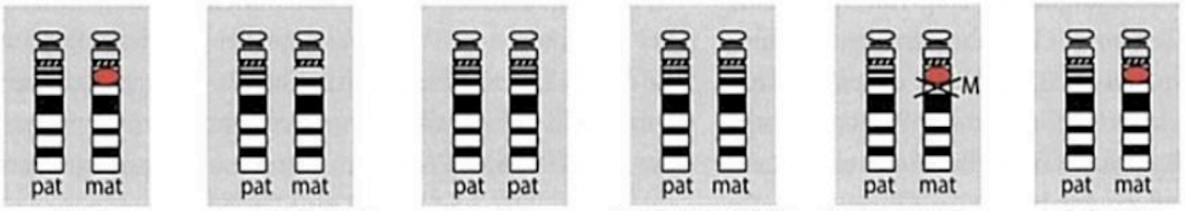






Varianten

Angelman-Syndrom



	normal	*de novo* Deletion	paternale uniparentale Disomie	Imprinting-Defekt	*UBE3A* Mutation	unbekannte Ursache
Frequenz		~ 70%	~ 1 - 2%	~ 2-4%	~ 5-10%	10-15%
Wiederholungsrisiko		< 1%*	< 1%*	< 1% keine IC-Deletion 50% familiäre IC-Deletion	< 1% *de novo* Mutation 50% familiäre Mutation	

* bei normalen elterlichen Chromosomen