متلازمة أنجلمان(Angelman Syndrome)

متلازمة أنجلمان هي **اضطراب وراثي** يؤثر على **تطور الدماغ والجسم عند الأطفال**.
تكون المتلازمة موجودة منذ الولادة (خلقية)، ولكن غالبًا **لا يتم تشخيصها حتى عمر 6 إلى 12 شهرًا**، عندما تبدأ مشاكل النمو في الظهور.

الأسباب

ترتبط هذه الحالة بالجين .**UBE3A**

يحصل الطفل عادة على **نسختين من كل جين** —واحدة من كل والد. في أغلب الجينات، تكون النسختان نشطتين داخل الخلايا. لكن في حالة **جينUBE3A** ، فإن **النسخة القادمة من الأم فقط** هي النشطة.

تحدث متلازمة أنجلمان غالبًا لأن **النسخة الأمومية من الجين لا تعمل بشكل طبيعي**.
وفي بعض الحالات النادرة، يرث الطفل **نسختين من الجين من الأب** ولا يرث أي نسخة من الأم، مما يؤدي إلى **عدم وجود نسخة نشطة** من الجين على الإطلاق.

الأعراض

عند حديثي الولادة والرضّع:

- ضعف في قوة العضلات (ارتخاء الجسم)
- صعوبة في الرضاعة أو التغذية.
- ارتجاع معدي مريئي (حرقة المعدة).
- ارتعاش في الذراعين والساقين.

عند الأطفال الأكبر سنًا:

- مشي غير ثابت أو متشنج.
- تأخر أو غياب الكلام.
- شخصية سعيدة ومفرطة النشاط.
- ضحك وابتسام متكرر.
- بشرة وشعر وعينان فاتحة اللون مقارنة ببقية أفراد الأسرة.
- صِغَر حجم الرأس مع انبساط مؤخرة الجمجمة.
- إعاقة ذهنية شديدة.
- نوبات صرع.
- حركة مفرطة في اليدين والأطراف.
- مشاكل في النوم.
- إخراج اللسان وسيلان اللعاب.
- حركات فم غير طبيعية أو مضغ مفرط.

- حول في العينين.
- المشي والذراعان مرفوعتان تتحركان للأعلى والأسفل.

عادة لا تظهر الأعراض حتى عمر **6إلى 12 شهرًا**، حيث يلاحظ الوالدان تأخرًا في تطور الطفل مثل **عدم الزحف أو عدم البدء بالكلام**.

بين عمر **سنتين وخمس سنوات**، تصبح الأعراض أكثر وضوحًا — **مشي متشنج، ضحك متكرر، غياب الكلام، وصعوبات معرفية**.

الفحوصات والتشخيص

يمكن تشخيص متلازمة أنجلمان بواسطة **اختبارات جينية** تبحث عن:

- أجزاء مفقودة من الكروموسومات.
- حالة النشاط أو الخمول في نسخ الجين الموروثة من كلا الوالدين.
- تغير (طفرة) في نسخة الجين الموروثة من الأم.

وقد تشمل الفحوصات الأخرى:

- **تصوير الدماغ بالرنين المغناطيسي.(MRI)**
- **تخطيط كهربائية الدماغ.(EEG)**

العلاج

لا يوجد **علاج شافٍ** لمتلازمة أنجلمان، ولكن يمكن **إدارة الأعراض والمضاعفات**.

تشمل الخيارات العلاجية:

- **أدوية مضادة للتشنجات** للتحكم في نوبات الصرع.
- **العلاج السلوكي** للحد من فرط النشاط ومشاكل النوم.
- **العلاج الوظيفي والنطقي** لتحسين مهارات التواصل والحياة اليومية.
- **العلاج الطبيعي** لتحسين التوازن والحركة.

مجموعات الدعم

يمكن الحصول على معلومات ودعم إضافي من المنظمات التالية:

- مؤسسة متلازمة أنجلمان(Angelman Syndrome Foundation)
- منظمةAngelmanUK

التوقعات المستقبلية (التشخيص(

الأشخاص المصابون بمتلازمة أنجلمان **يعيشون عادة حياة قريبة من الطبيعية** من حيث العمر.
يمكنهم **التفاعل الاجتماعي وتكوين صداقات**، ويُساعد العلاج في **تحسين الوظائف اليومية**.
إلا أن معظمهم **لا يستطيعون العيش بمفردهم**، لكنهم **قد يتعلمون مهارات بسيطة** تمكنهم من العيش في بيئة داعمة أو تحت إشراف.

المضاعفات المحتملة

قد تشمل:

- نوبات صرع شديدة.
- ارتجاع معدي مريئي مزمن.
- **اعوجاج العمود الفقري (الجنف)**
- **إصابات عرضية** نتيجة الحركات غير المتحكم بها.

متى يجب استشارة الطبيب

يجب التواصل مع مقدم الرعاية الصحية إذا ظهرت على الطفل **أي من أعراض متلازمة أنجلمان**.

الوقاية

لا توجد طريقة معروفة للوقاية من هذه المتلازمة.
وإذا كان هناك **تاريخ عائلي** للمرض، يُنصح باستشارة الطبيب أو أخصائي الوراثة قبل الحمل.

المراجع

- **Kumar V, Abbas AK, Aster JC, Das A.** *Robbins & Kumar Basic Pathology*, الطبعة 11، 2023.
- **Madan-Khetarpal S, Arnold G, Ortiz D.** *Zitelli and Davis' Atlas of Pediatric Physical Diagnosis*, الطبعة 8، 2023.
- **Yimaz F, Beck CR, Lee C.** *Thompson & Thompson Genetics and Genomics in Medicine*, الطبعة 9، 2024.

📚 المصدر الأصلي
MedlinePlus Medical Encyclopedia – Angelman Syndrome

ترجمة واعداد دكتورة هند الشرهان