

*Ik kan niet praten,
maar wil zo veel zeggen*



*Steun onderzoek
en behandeling*

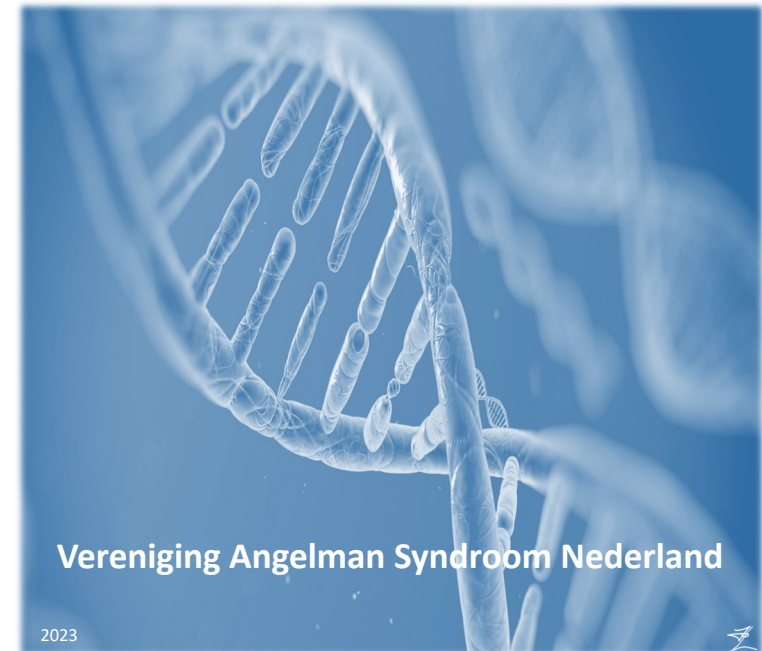
NL14 INGB 0004 7366 66

Vereniging Angelman Syndroom Nederland

www.angelmansyndroom.nl

info@angelmansyndroom.nl

 **Angelman syndroom
Nederland**



www.angelmansyndroom.nl



Angelman syndroom

Kenmerken (deze kunnen per persoon verschillen):

- epilepsie
 - slaapstoornissen
 - bewegingsstoornissen
 - lichamelijk en verstandelijk beperkt
 - non verbaal/ geen tot weinig spraakvermogen
 - eet-, zindelijkheids- en gedragsproblemen
 - normale levensverwachting
 - **levenslange intensieve hulp nodig!!**
 - een sociale persoonlijkheid
 - veel lachen
 - graag knuffelen
 - veel energie
 - vindingrijk
- AS personen kunnen gelukkig zijn als hun epilepsie en andere problemen onder controle zijn.

Hoe vaak komt het voor?

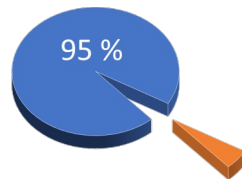
Ongeveer 1 op de **20.000** kinderen wordt met AS geboren.

In Nederland zijn ongeveer **600** personen met AS.

In Nederland worden ongeveer **7** kinderen per jaar met AS geboren; wereldwijd **18** per dag.

Waarom ontstaat het?

Het ontstaat in 95% van de gevallen door een spontane verandering in het DNA van het kind. Bij 5% is sprake van een erfelijke variant.



Is behandeling mogelijk?

Momenteel is er nog geen genezing mogelijk. Medische behandelingen zijn er voor epilepsie, slaapstoornissen en voedingsproblemen. Kinderen kunnen leren op andere manier te communiceren. Fysiotherapie, logopedie en goede dagopvang of speciaal onderwijs helpen deze kinderen zich maximaal te ontwikkelen.

Wie krijgt het?

Evenveel jongens als meisjes worden er door getroffen.



Het komt voor bij alle rassen, nationaliteiten en etnische groeperingen.



1965

Dr. Harry Angelman, een Engelse kinderarts, beschrijft eigenschappen van drie kinderen in zijn praktijk in een artikel onder de naam "Puppet Children"

1980's

Dr. Charles Williams aan de Universiteit van Florida begint onderzoek naar het Angelman syndroom

1987

Ontdekking dat AS veroorzaakt wordt door een afwijking in chromosoom 15

2007

Prof.dr. Ype Elgersma (Erasmus MC) ontdekt dat de afwijkingen in een AS muis gecorrigeerd kunnen worden

2010 en 2015

Dr. Ben Philpot en dr. Arthur Beaudet ontdekken hoe het UBE3A gen weer geactiveerd kan worden

1982

De als denigrerend ervaren naam wordt veranderd in Angelman syndroom

1997

Dr. Joseph Wagstaff en dr. Arthur Beaudet ontdekken dat een verandering in het UBE3A gen AS veroorzaakt

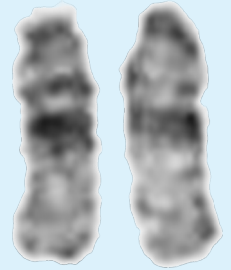
2010

Oprichting van het ENCORE (AS) Expertisecentrum aan het Erasmus Medisch Centrum. Nu het grootste AS centrum ter wereld

Toekomst

hoop ligt ook in onze genen

De vereniging steunt mensen met AS, hun ouders en begeleiders



Het Angeman syndroom is een genetische afwijking in het UBE3A gen van de moeder in chromosoom 15



Wetenschappers zoeken naar mogelijkheden om de verstoring in het UBE3A gen van de moeder te compenseren

