

告示	番号	1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群
	疾病名	アンジェルマン症候群	

## アンジェルマン (Angelman) 症候群

あんじえるまんしょうこうぐん

### 概念・定義

重度精神発達の遅れ、てんかん、失調性運動障害、容易に引き起こされる笑いなどの行動を特徴とする疾患である。15,000 出生に一人くらいの頻度であり、日本には 3000 名以上が存在すると考えられる。

### 症状

重度精神発達の遅れ、てんかん、失調性運動障害、容易に引き起こされる笑いなどの行動異常、睡眠障害、低色素症、特徴的な顔貌（尖った下顎、大きな口）。

### 合併症

内臓合併症はほとんどない。

### 治療

てんかん発作に対しては抗てんかん薬、睡眠障害に対しては睡眠薬などの対症療法。包括的な療育が望まれる。

抜粋元：[http://www.shouman.jp/details/13\\_1\\_9.html](http://www.shouman.jp/details/13_1_9.html)