Scheda piano emergenza malattie rare

Sindrome di Angelman

Codice di esenzione: **RN1300**

Sintesi della condotta assistenziale in emergenza malattie rare

La Sindrome di Angelman è una **malattia genetica** che interessa in modo specifico il sistema nervoso centrale e lo sviluppo neurocomportamentale; è caratterizzata infatti dalla presenza di:

- **grave disabilità intellettiva;**

- ritardo nell'acquisizione delle tappe del neurosviluppo evidenziabile tra i 6 e i 12 mesi di vita;

- linguaggio gravemente compromesso o assente con comunicazione non verbale;

- **disturbi neurologici** dell'andatura con deambulazione a base allargata e atassia (mancata coordinazione muscolare che rende difficoltosi i movimenti volontari);

- movimenti stereotipati delle mani;

- iperattività dei riflessi degli arti inferiori;

- **comportamento peculiare** caratterizzato da apparente stato di contentezza, crisi di riso, eccitabilità e iperattività senza aggressività, deficit dell'attenzione.

È presente **epilessia** che compare prima dei 3 anni di vita.
Le condizioni cliniche della patologia non richiedono specifiche condotte assistenziali.

Manovre da non effettuare

Non ci sono particolari suggerimenti su manovre da evitare.

Interazioni con i farmaci

I soggetti affetti da sindrome di Angelman assumono terapia antiepilettica per epilessia farmacoresistente.

Consultate la tabella LICE sull'interazione dei farmaci antiepilettici con i farmaci di uso comune in corso di infezione Covid-19.

Comorbilità possibili

Nel corso degli anni all'iperattività tende a subentrare una pigrizia motoria che può favorire la presenza di obesità.

Sindrome di Angelman

Condotta assistenziale

- Nessuna specifica condotta assistenziale
- Fate attenzione all'interazione farmaci per Covid-19 con antiepilettici

I pazienti con Sindrome di Angelman presentano:
- grave disabilità intellettiva
- linguaggio gravemente compromesso o assente con comunicazione non-verbale; disturbi neurologici dell'andatura con deambulazione, atassia
- apparente stato di contentezza, crisi di riso, eccitabilità ed iperattività senza aggressività

Manovre da non effettuare

- Non ci sono particolari manovre da evitare

Interazioni con farmaci

- Terapia classica per epilessia farmacoresistente.

Consultate la tabella LICE sull'interazione dei farmaci antiepilettici con i farmaci di uso comune.

Comorbilità possibili

- Obesità

Scheda redatta da Vittorio Sciruicchio