

Dr. med. Christel Kannegießer-Leitner

**Das Angelman-Syndrom
besser verstehen –**

**Handbuch für Eltern und andere
Fachleute**

Dr. med. Christel Kannegießer-Leitner

Das Angelman-Syndrom besser verstehen – Handbuch für Eltern und andere Fachleute



Sequenz Medien Produktion

1. Auflage: September 2018

Veröffentlicht durch Sequenz Medien Produktion

Copyright© Dr. med. Christel Kannegießer-Leitner

Die in diesem Buch erwähnten Übungen, seien sie aus der Psychomotorischen Ganzheitstherapie nach Kannegießer-Leitner® oder auch aus anderen Therapien, habe ich jeweils ausführlich beschrieben. Gleiches gilt für die hierzu eingesetzten Hilfsmittel sowie für verschiedene Medikamente bzw. Nahrungsergänzungsmittel. Diejenigen, die sie einsetzen, übernehmen hierfür selbst die Verantwortung - sowohl in puncto der Auswahl als auch der korrekten Durchführung als auch dafür, dass ihr Wissen und Können hierfür ausreichen. Eine Haftung meinerseits ist ausgeschlossen. Ich empfehle immer das Hinzuziehen eines Arztes bzw. Therapeuten am Heimatort.

Alle Rechte vorbehalten. Das Werk und seine Teile sind urheberrechtlich geschützt. Nachdruck von Textstellen, Artikeln, Abbildungen oder Teilen daraus sind nur mit ausdrücklich schriftlicher Genehmigung erlaubt. Gleiches gilt für die Vervielfältigung und Verbreitung durch jegliche Art von Medium.

Die von den Familien geschriebenen Beiträge geben nicht unbedingt die Meinung der Autorin wieder.

Die Wiedergabe von Gebrauchsnamen, Handelsnamen und Warenbezeichnungen, insbesondere der in diesem Buch erwähnten Medikamente, Spiele, Therapien, Therapie- und Trainingsgeräte, unterliegt auch ohne besondere Kennzeichnung der Warenzeichen- und Markenschutz-Gesetzgebung.

Layout und Satz: Dr. med. Christel Kannegießer-Leitner, Rastatt
Druck: AZ Druck und Datentechnik GmbH, Kempten/Allgäu

Foto Titelseite: Giuseppe Franchini, Fano, Italien

Weitere Fotos: Praxis Dr. med. Christel Kannegießer-Leitner, Rastatt sowie privat von Familien für dieses Buch zur Verfügung gestellte Fotos
Fotos auf den Seiten 51, 54 und 304:

Wolfgang Nass, SportOnline, Dannstadt-Schauernheim.

ISBN: 978-3-946307-10-5

Inhalt

Die einzelnen Kapitel können unabhängig voneinander gelesen werden, da sie nicht aufeinander aufbauen. Ärzten, Therapeuten und Pädagogen seien insbesondere die Kapitel ans Herz gelegt, deren Überschriften blau gefärbt sind.

<i>Einführung</i>	9
<i>1 Genetik des Angelman-Syndroms</i>	11
<i>2 Symptomatik des Angelman-Syndroms</i>	27
<i>3 Motorische Entwicklung beim Angelman-Syndrom</i>	35
Muskeltonus.....	36
Motorische Entwicklung und Körpergeschicklichkeit.....	40
Gleichgewicht / Körperkoordination.....	43
Orthopädische Probleme im Kindesalter.....	44
Motorik im Erwachsenenalter.....	45
Fortschritte auch noch im Erwachsenenalter.....	47
Orthopädische Probleme im Erwachsenenalter.....	53
<i>4 Feinmotorik und Handgeschicklichkeit</i>	57
Dyspraxie und Apraxie beim Angelman-Syndrom.....	58
Dysdiadochokinese (eingeschränkte Drehbewegungen).....	58
Myoklonien.....	59
Tremor.....	59
Handübungen / Fingerübungen.....	60
<i>5 Tastempfinden und Körpereigenwahrnehmung</i>	63
Taktils Empfinden bei Menschen mit Angelman-Syndrom..	65
Gezielte Verbesserung des Tastsinns	67
Gezielte Verbesserung der Körpereigenwahrnehmung.....	67

6 Sehvermögen und visuelle Verarbeitung	69
Sehschärfenbestimmung.....	71
Schielen als Symptom mit unterschiedlichen Ursachen.....	72
Hand-Augen-Koordination.....	73
Zentrale Sehverarbeitung.....	74
7 Sprachverständnis, Sprache und Kommunikation	79
Entwicklung des Sprachverständnisses.....	80
Einteilung von Sprachentwicklungsstörungen.....	82
Formen der Unterstützten Kommunikation (UK).....	84
Modelling.....	84
PECS (Picture Exchange Communication Systems).....	86
PODD (Pragmatisch Organisierte Dynamische Displays)	87
UK mit dem Talker oder Tablet.....	88
Facilitated Communication (FC).....	88
Abschließende Gedanken zum Sprachverständnis.....	91
Symbole versus Bildkarten.....	93
Kommunikation speziell beim Angelman-Syndrom.....	96
8 Kognition und Intelligenz	99
9 Neurotransmitter und Angelman-Syndrom	107
Chemische Struktur und Synthese der Neurotransmitter.....	109
Dopamin.....	110
Noradrenalin.....	110
Adrenalin.....	111
Serotonin.....	111
Glycin.....	111
GABA (Gamma-Aminobuttersäure).....	111
Glutamat.....	112
Neurotransmitter-Dysbalance beim Angelman-Syndrom.....	113
GABA speziell beim Angelman-Syndrom.....	113
Toleranzentwicklung auf GABA hin.....	115
BH4 (Tetrahydrobiopterin).....	116
Taurin.....	117

10 Epilepsie beim Angelman-Syndrom	119
Pathophysiologie eines Anfalls.....	121
Formen der Epilepsie.....	123
Typische Anfallsarten beim Angelman-Syndrom.....	123
Myoklonien.....	125
Absencen.....	126
Grand-Mal-Anfälle.....	126
Status epilepticus konvulsivus.....	127
Status epilepticus non-konvulsivus.....	127
EEG als diagnostische Maßnahme.....	130
Aktuell empfohlene Vorgehensweise in der Medikation beim Angelman-Syndrom und Epilepsie.....	131
Notfallbehandlung bei einem epileptischen Anfall und AS....	132
Was tun bei therapierefraktärer Epilepsie?.....	135
Neue Möglichkeiten der antikonvulsiven Therapie beim AS	137
Supplementierung mit Magnesium.....	137
Medikation mit GABA (γ -Amino-Buttersäure).....	142
Medikation mit CBD (Cannabidiol-Vollextrakt).....	147
Osteoporose als mögliche Folge antikonvulsiver Medikation	149
11 Häufige Begleitsymptome	157
Schlafstörungen.....	158
Verdauungsprobleme beim Angelman-Syndrom.....	165
Zyklisches Erbrechen.....	166
Reflux-Ösophagitis: Definition und Symptome.....	166
Kryptopyrrolurie.....	172
Infektanfälligkeit.....	173
Medikamente und Angelman-Syndrom.....	173
Überempfindlichkeitsreaktionen und Allergien.....	174
Schmerzunterempfindlichkeit.....	179
Verminderte Knochendichte (Osteoporose).....	180
12 Verhalten	183
Hyperaktives und hypermotorisches Verhalten.....	184
Mangelnde Konzentration und Ausdauer.....	185
Autistische Verhaltensweisen bzw. Stereotypien.....	188
Herausforderndes Verhalten.....	189

Angst.....	193
Selbstverletzendes und selbstgefährdendes Verhalten.....	195
Lebensfreude, Lächeln, häufiges Lachen.....	195
13 Geeignete Therapien beim Angelman-Syndrom	199
14 Hilfsmittel	217
15 Erfahrungsberichte aus Familien	223
16 Artikel, Adressen / Blogs und Bücher	261
Der GABA-Stoffwechsel als Schlüsselfunktion in der medikamentösen Therapie bei entwicklungsneurologischen Störungen, insbesondere beim Angelman-Syndrom. (Newsletter des Angelman-Vereins 2/2015).....	262
Gibt es eine Toleranzentwicklung in der Medikation mit GABA und CBD beim Angelman-Syndrom? (Zwischenbericht, zusammengestellt nach Informationen aus einer Fragebogenaktion des Angelman-Vereins 2016).....	275
Cannabidiol (CBD), der vernünftige Bruder von THC (Tetrahydrocannabinol), auch als antikonvulsive Medikation einzusetzen (NOT 4/2017).....	285
Adressen / Blogs über das Angelman-Syndrom.....	288
Geschwister.....	292
Der große Frank (Badische Neueste Nachrichten 15.02.2017).....	293
Anhang	294
Lebenslauf.....	294
Veröffentlichungen	296
Dank.....	298
Ausblicke.....	300
So sehen Sieger aus!.....	304

Einführung

Das vorliegende Buch ist ein Handbuch bzw. ein Wegweiser durch alle Bereiche, die mit dem Angelman-Syndrom in Verbindung stehen. Darin wird erläutert, z.B. welche Symptome bezüglich der Diagnose wegweisend sein oder als Hinweise gelten sollten. Einzelne Bereiche der Entwicklung, Fördermaßnahmen, von Eltern geschriebene Erfahrungsberichte sowie Erläuterungen zur speziellen Genetik beim Angelman-Syndrom werden ebenfalls in diesem vorliegenden Buch beschrieben. Es ist nicht nur gedacht für Familien, die sich aus privaten Gründen für das Angelman-Syndrom interessieren, sondern auch für beruflich hieran Interessierte. Jede dieser beiden Gruppen bringt ein ganz spezielles Fachwissen mit – darum der von mir so gewählte Titel.

Auf etlichen Seiten ist dieses Buch darüber hinaus auch ein ganz persönlich geschriebenes Buch, da ich selbst Mutter eines vom Angelman-Syndrom betroffenen jungen Mannes bin. Auch diese Erfahrungen möchte ich gerne weitergeben.

Für meinen Sohn Frank-Udo ist das Leben wunderbar – und damit auch für uns, seine Familie! So schwierig wie dies auch manchmal umzusetzen sein mag!

2015 wurde auf internationaler Ebene daran erinnert, dass 50 Jahre zuvor der englische Kinderarzt Dr. Harry Angelman in einem Artikel in der Zeitschrift *Dev. Medical Child Neurological* drei seiner kleinen Patienten vorstellte. Ihre Symptomatik erschien ihm so ähnlich, dass er bei ihnen ein und dasselbe Krankheitsbild vermutete. Er wählte hierfür wegen des steifen Gangs und der Fröhlichkeit der Kinder den Namen „Happy-Puppet-Syndrom“. Dieser Name wurde später in den Namen „Angelman-Syndrom“ umgeändert.

Das Angelman-Syndrom tritt mit einer Häufigkeit von 1 zu 12.000 bis 1 zu 20.000 auf (siehe Kapitel Genetik). Dies bedeutet hochgerechnet, dass in Deutschland ungefähr 5000 Menschen mit Angelman-Syndrom leben, wobei insbesondere bei der älteren Generation etliche nicht diagnostizierte Fälle zu vermuten sind.

Denn erst Ende der 80-er Jahre des letzten Jahrhunderts wurde zum ersten Mal ein zytogenetischer Nachweis einer Deletion am 15. Chromosom (15q11-13) erbracht, der dann auch molekulargenetisch bestätigt werden konnte. Diese Diagnostik war bahnbrechend.

Doch trotz der heutigen modernen Technik ist die Erstdiagnostik eine Blick(verdachts)diagnose bzw. der Verdacht auf Angelman-Syndrom muss aufgrund der Symptome entstehen, woraufhin dann die genetische Diagnostik in Bezug auf das Angelman-Syndrom, aber bei unklarer Situation auch auf die verschiedenen Angelman-like-Syndrome, eingeleitet werden kann.

Manche der Symptome sind schwer objektiv zu beschreiben – trotzdem erkennt man sie beim Anblick eines Angelman-Kindes sofort. Um diese Erfahrung zu gewinnen, muss man etliche vom Angelman-Syndrom Betroffene gesehen haben. Auch hier soll das vorliegende Buch dazu beitragen, für den Einzelnen das Wissen und den Überblick über das Angelman-Syndrom zu verbessern. Die von den Familien selbst geschriebenen Erfahrungsberichte werden sicherlich hierzu sehr gut beitragen.

Dieses Buch ist ein Fachbuch. Und doch: Ein Buch über Kinder, Jugendliche und Erwachsene mit dem Angelman-Syndrom kann nicht ohne fröhliche Seiten auskommen. Dazu sind diese Menschen zu liebenswert und lebensbejahend – und jederzeit bereit für das nächste Abenteuer, welches das Leben ihnen bietet.

Dr. Christel Kannegießer-Leitner
Rastatt, im Juni 2018



*Nicht weil die Dinge
unerreichbar sind, wagen wir
sie nicht – weil wir sie nicht
wagen, bleiben sie
unerreichbar.*

Lucius Annaeus Seneca