

關於「天使綜合症」(Angelman Syndrome)

遺傳發病機制和徵狀的嚴重程度

在一般情況下，所有 AS 遺傳發病機制均會在臨床表現方面顯露頗為一致的嚴重弱智狀況、特徵行爲，以及嚴重的語言障礙。雖然在同一組內也可存在大的變異，但其實每一種基因類型也可引致一些臨床的差異。這些關連大致總結如下：

1. 在涉及有關小腦症、癲癇、相對色素過少、運動困難（例如共濟失調、肌張力低下、餵養困難）、以及認知和語言障礙的情況下，缺失類別是最嚴重的。
2. UPD 和 ID 的患者能有更好的身體發展（如較少機會患上小腦症）、較少動作、共濟失調情況和較低（但並非不存在）的癲癇發病率。
3. 對比起其他亞類別，ID 類別傾向擁有最高的認知、接受性語言、小肌肉和大肌肉能力；而非缺失印記缺陷的鑲嵌基因之 ID 組別則擁有最佳的語言能力（約 ID 組別的 20%），這些患者可說出 50 至 60 個字和運用簡單的句子。
4. 至於在小腦症、癲癇、運動困難和語言能力方面，UBE3A 的基因突變組別一般是界乎缺失和 ID 組別之間。一些患有 UBE3A 基因突變的患者具有較高的認知能力、小肌肉和大肌肉能力。這大概推斷為這些基因的突變引致較輕微的臨床問題（如位置和在基因內 DNA 變化的類型）。