

## 關於「天使綜合症」(Angelman Syndrome)

### 天使綜合症有多常見？

在香港每年約有 3 至 5 個確診病例。

在世界各地不同的種族中，均發現有 AS 的個案。在北美，似乎絕大部分的已知個案均是高加索人種。AS 真正的發病率至今仍屬未知，但最可靠的數據可能來自瑞典對一班 6 至 13 歲學齡兒童所做的研究，以及丹麥比較了在醫療診所的 AS 兒童和八年間出生的 45,000 兒童的數據。瑞典的研究顯示 AS 的患病率約為 1/12,000，而丹麥的研究則顯示 AS 的患病率則最小約為 1/10,000。由於 AS 診斷估計只於不同時間從相對小撮的兒童進行，故使用「患病率」一詞會比較恰當。

一些報告曾嘗試透過獲確定的發展遲緩個案計算出 AS 的發病率。結果顯示比率為：0%、1.3%、1.4% 和 4.8%。巴克利報告 (Buckley Paper) 推斷了它們的數據，以方便和華盛頓州的人口作出比較 (利用 1997 年美國人口調查局的數字)。結果顯示發病率為 1/20,000，此數字雖然和 1992 年刊登的一份評論一般相若，但卻未有列出其研究方式。

現時並沒有為新生兒篩查檢測 AS 發病率的研究。總人口的發病數字需考慮到 AS 壽命可能較短 (嚴重弱智和癲癇為風險因素)，但現時並沒有就縮短壽命而作出的計算或其他數據。同樣地，雖然 AS 的病徵明顯，但我們並不知道未被確診 AS 的百分比。因此，我們不能單靠任何推算的 AS 患病人數除以總人口數目來計算社會上患有 AS 的人數，這是不準確的。

憑這資料看來，似乎兒童和年輕成人中的患病率為 1/10,000 和 1/20,000 之間。因此，假如真的需要推算一個發病率，我們建議可使用 1/15,000；假如需要推算全部人口的發病率，可考慮使用出生率作估計。例如，若某地方每年的出生率約有 200,000，便可估計大約 13 名嬰兒為 AS 患者。

資料來源: 7th edition Facts about Angelman Syndrome by Charles A. Williams, M.D., Sarika U. Peters, Ph.D., Stephen N. Calculator, Ph.D. in 2009

本文為翻譯版本，僅供參考。在任何差異的情況下，以英文正本為準。<斯比翻譯>