

## 關於「天使綜合症」(Angelman Syndrome)

### 發展和體檢結果（源自 2005 年共識標準文件）

#### 一致性（100%）

- 發育遲緩，嚴重功能障礙
- 運動或平衡障礙，通常會出現共濟失調和／或肢體震顫。運動障礙或會輕微，故可能不會出現明顯的共濟失調，但患者可能向前傾斜、走路不穩、動作笨拙，或出現急速動作
- 獨特的行為：頻繁笑聲／微笑；顯露開心的神態；容易興奮的性格，往往舉高手並作出拍打或揮手動作；過度動作的行為
- 語言障礙，沒有或極少使用口話；感受性和非口頭溝通技巧會比言語技巧為高

#### 經常性（80% 以上）

- 延遲及不成比例的頭圍增長，在兩□前，通常會導致小腦症（比正常枕前頭圍  $\leq 2SD$ ）。小腦症在患有第 15 號染色體 q11.2 - q13 缺失的病人中更為明顯。
- 通常在 3 □前出現癲癇情況。雖然癲癇的嚴重程度通常會隨著年齡的增長而降低，但癲癇病卻會持續至整個成年期。
- 具有如文中所提到，有特徵圖案的異常腦電圖。腦電圖異常可在 2 □前發生，並可在出現臨床特徵前察覺得到，其通常與臨床癲癇情況沒有關連。

#### 關聯性（20 至 80%）

- 枕骨扁平
- 枕動脈溝
- 舌頭突出
- 吐舌；吸啜／吞嚥障礙
- 餵養問題和／或嬰兒期軀幹肌張力低下
- 下顎短顎症
- 口部寬闊、牙齒疏離
- 經常流口水
- 過度嘴嚼行為
- 斜視
- 在缺失的情況下，會出現皮膚色素過少及淺色的頭髮和眼睛顏色（相對其他家庭成員）
- 過度活躍的下肢及深腱反射
- 提升及彎曲的手臂位置，特別在走動時
- 基部較寬的步態並帶有內彎或外翻的腳踝定位
- 對熱的敏感性增加
- 異常睡眠覺醒週期和對睡眠的需要減低
- 喜歡水及有皺褶的物品，如某些紙張和塑膠
- 異常的飲食相關行為
- 肥胖（年齡較大的兒童）
- 脊柱側彎
- 癡肥

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>