

天使症候群

Angelman Syndrome, AS

疾病簡介

天使症候群(Angelman Syndrome, AS)為嚴重發育遲緩，並伴隨特殊的面部表徵與行為的神經性疾病，於孩童早期會出現嚴重的語言、心智發展遲緩且伴隨特殊行為，如過度發笑、肢體不自主抽搐等症狀。因患者會經常性的大笑、拍手，外觀上看起來開心且興奮，所以此疾病又俗稱快樂玩偶(happy puppet)。致病原因主要是第 15 號染色體長臂 15q11-q13 的位置出現缺陷所導致。

發生率

天使症候群(Angelman Syndrome)發生率約 1/15,000~25,000

遺傳模式

通常為自發性變異(非父母遺傳造成)居多，其變異模式：約 70%患者是源自母親的染色體 15q11-q13 缺失，7%患者為第 15 號染色體皆來自父親(Uniparental Disomy, UPD)，3%為印記中心(Imprinting center)發生變異，11%為第 15 號染色體上的 UBE3A 基因突變所造成。

臨床症狀

出生時頭圍正常且無重大缺陷，出生 1 個月後可能會有餵食困難，6~12 個月時開始出現發展遲緩；多數患者約在 3~7 歲時被診斷出來，此時行為問題及症狀會更加明顯。臨床症狀包含言語障礙，會藉由發展肢體語言來彌補其不佳的語言技巧；運動或平衡障礙，步態上會有動作協調障礙、四肢顫抖；行為的獨特性，包括頻繁的笑聲，情緒易於興奮激動、手部的擺動動作(hand flapping)、過動、注意力短暫等。80%的患者有小頭畸形特徵，於 3 歲前癲癇發作及腦波異常，其他症狀可能出現吐舌頭、吞嚥障礙、經常性流口水、對熱敏感性增加及睡眠問題等。

建議

建議由專業人員進行臨床醫學及遺傳諮詢，並進一步抽羊水進行確認。

參考資料

1. 財團法人罕見疾病基金會
2. GeneReview®

