

關於「天使綜合症」(Angelman Syndrome)

什麼是天使綜合症

Angelman 醫生與天使綜合症 (AS) 的歷史

Dr. Harry Angelman (1915-1996) and his wife, Audrey (1936-1999)



Harry and Audrey attended several ASF meetings and Audrey corresponded with many US families.



Harry Angelman 醫生 (1915-1996) 與他的妻子 Audrey (1936-1999)。

Harry 和 Audrey 多次出席天使綜合症基金 (ASF) 的會議，而 Audrey 亦與許多美國家庭建立了良好關係。

1965 年，英國一位名為 Harry Angelman 的醫生首先描述了三名擁有現時被稱為天使綜合症 (AS) 特徵的小孩。他留意到這些小孩皆有著僵硬及不穩的步態、不能言語、過度歡笑和癲癇的情況。儘管亦有出現其他病例，但在當時卻被認為是極其罕見，很多醫生甚至懷疑這情況的存在。而最初的報告來自上世紀 80 年代初的北美。Angelman 醫生在關於他發現此綜合症時提及了以下情況。

「醫學的歷史充滿著關於發現疾病的有趣故事，天使綜合症的傳奇就是其中一例。在大約三十年前（約 1964 年），三位殘障兒童在偶然的機會下先後被安排入住我當時在英國服務的兒童病房。雖然他們驟眼看似患有不同的殘疾情況，我卻覺得他們之間應有一個共同的致病原因。最初純粹是一項臨床診斷。而因為幾十年前的檢查技術並不如今天的先進，故此我當時並未能建立科學證據證明該三名兒童患的都是相同的殘疾情況。因此，我並沒有在醫學雜誌上撰寫關於他們的文章。不過，之後當我在意大利度假時，在維羅納的卡斯特維奇博物館看到一幅名為「男孩與木偶」(A Boy with a Puppet) 的油畫。畫中男孩的笑臉令我聯想起那三位小病人生澀的肢體動作，因此啓發了我為他們寫一篇名為『木偶兒童』的文章。這名稱或許會令某些家長不悅，但卻正正能將該三位小病人的獨特情況一併描述出來。其後，我將這名稱改為天使綜合症 (Angelman Syndrome)。該篇文章於 1965 年刊登後一度被人遺忘，直至八十年代初，才再受到醫學界的關注。」

1987 年，美國俄勒岡健康科學中心的 Ellen Magenis 醫生在這些兒童中確定了和普瑞德威利綜合症（Prader-Willi Syndrome）患者相同的第 15 號染色體微缺失。然而，這些兒童亦同時患有癲癇發作和嚴重的發育遲緩，這些病徵在普瑞德威利綜合症的患者中一般不會出現。研究人員很快便意識到這些兒童第 15 號染色體的微缺失出現於母系，而在普瑞德威利綜合症的患者中，第 15 號染色體的微缺失則一直出現在父系。這一重大發現最終為導致 AS 的原因劃定了幾個特定的發病機制，並確定了全部均是因第 15 號染色體的基因受到破壞而引起。研究確定了此綜合症由父系的兩套第 15 號染色體出現問題所引起（1991），並導致調節區（印記中心）受到破壞（1993）。1997 年，即確定染色體缺失為元兇後的 10 年，科學家亦發現了 AS 基因 UBE3A。這一發現帶來動物模型的發展以及更積極的神經科學研究，務求發現 UBE3A 異常如何為神經系統的發育帶來損害。

在過去 20 年間，世界各地均對 AS 增加了認識。由家長組成的支援組織在許多國家、獨立家庭網站以及很多醫療和專業資訊的網站中提供了大量有關此綜合症的寶貴知識。天使綜合症現在已成為導致神經損傷的重要徵狀之一，而大部分兒科醫生和神經學專家亦已對此綜合症有一定程度的認識。