

關於「天使綜合症」(Angelman Syndrome)

為診斷 AS 的標準達成共識

由於發展問題在嬰兒早期並不明顯，故此天使綜合症一般不會在該時期內被識別。最常見的確診年齡為二至五歲，其時具特性的行為和特徵會最為明顯，家長可能首先會在閱讀有關 AS 的資料或遇見其他兒童患者後開始懷疑。患有 AS 的兒童除了嘴可能會較闊和舌頭會伸出外，有時下巴亦會突出（見圖）。大多數患有 AS 的兒童都擁有家族的正常面部特徵，故此他們很少會出現不尋常的「畸形」外觀。但是，因為有著與眾不同的行為和發展歷程，天使綜合症可以說是一種獨特的病患。有一份關於發展和體檢結果的摘要獲刊登，以用於建立臨床診斷標準，這些摘要列出如下。若要作出診斷，所有特徵並不需要同時存在，往往在識別到典型行為後，便可初步確診 AS。



經基因證明 AS 患者的面部合成照。

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>