



<行為及發展方面>

過度活躍

過度活躍是 AS 患者一個非常普遍的行為，其實以過度動作來形容這情況為最貼切不過。基本上所有患有 AS 的兒童均有不同程度的活動增加情況，而資料顯示男女童均受相同影響。嬰幼兒可能會不停手舞足蹈、不斷把手或玩具放在口中、以及轉換及追逐目標。在極端的情況下，不停運動可能造成意外瘀傷及擦傷。同時，年齡較大的兒童除了有過度動作外，亦會出現抓、捏和咬的行為。持續和一致的行為矯正方式有助於減少或消除這些不良行為。

由於此症的兒童不能理解或表達面部表情和社交行為，故患有 AS 的嬰幼兒之注意力非常短，社交亦會受阻。然而，患者到達童年時的注意力可能會增加，並對周圍的事物表示好奇。改善注意力可能足以學習手勢、身體語言和其他通訊技術。在年青成年人身上亦觀察到過度動作的行為會隨著年齡的增長而降低。雖然有些患者可能會因服用藥物而受益，但是大多數患有 AS 的兒童均沒有接受此類藥物去治療過度活躍。一般不會建議使用如利培酮（維思通）之類的安靜或鎮靜藥物，但在極少數情況下，服用此類藥物可能有用。服用此類藥物會令病人的體重有增加的趨勢（與某些精神病藥物一起服用），而這些藥物也和多種副作用有相聯關係。到目前為止，尚未有正式的臨床試驗測試興奮劑或精神病藥物對治療因 AS 引起的過度活躍 / 衝動症之療效。

歡笑和快樂

現時尚未有人知道為何 AS 患者會笑得如此頻密。最近，神經影像學的進展幫助了研究員明白在正常人中，大腦的皮質和皮質下區域與歡笑的關係。具體而言，這些研究的結果顯示幽默處理途徑（humor processing pathway）包括部份額葉腦區（對認知過程十分重要）、輔助運動區（對運動過程十分重要）、和伏隔核（與愉快感覺相關）；其中輔助運動區對展示歡笑（大笑和微笑）的動作影響最多。最近的神經影像學研究顯示激活加強了的輔助運動區和受到激活的背側前扣帶回區域一樣，都與歡笑有關連。這兩區域均從腹側紋狀體接收豐富的多巴胺。一項剛發佈的功能影像研究亦發現影響幽默感和歡笑的皮質結構包括：顳枕交界區、額下回 / 顳葉端、以及輔助運動區 / 背側前扣帶，這些結構都在左腦。同一研究亦發現一些皮層下結構，包括杏仁核、腹側紋狀體 / 伏隔核、腹側被蓋區、丘腦和下丘腦也在人的幽默和歡笑動作中起著作用。總括而言，結果顯示左腦在幽默處理途徑中擔當重要角色，而皮層下和多巴胺結構則在幽默和歡笑的動作中有著重要作用。



「天使綜合症」(Angelman Syndrome) – 教育資訊

使用 MRI 或 CT 掃描對 AS 患者大腦作出的檢查，並未顯示可能引發異常歡笑的位置。最近在患有缺失的 AS 病人身上所做的神經影像檢查，顯示出這些幽默處理途徑中確實有些異常。整體上，AS 患者左腦的伏隔核和蒼白球顯示縮小了的體積，而這些區域亦與幽默 / 歡笑以及歡笑的運動原理這兩個機制有關聯。擴散張量磁振造影檢查的結果還揭示在 AS 患者內，邊緣系統的白質通路出現了異常情況（纖維密度和一致性降低）。同時，前額區域以及突出並連貫內囊的纖維所出現之差異，亦可能是令到患者在控制歡笑方面出現困難的原因。磁化轉移造影檢查的結果揭示了丘腦的差異（突出並連貫丘腦的纖維）亦可能是造成此困難的其中一些原因。雖然一種名為發笑性癲癇的病患亦與歡笑有關，卻與 AS 患者的情況有所不同。出現在 AS 患者的大笑似乎純粹是表達性的動作反應；大多數對刺激的反應（無論是身體或精神上），患者均會展示歡笑或如歡笑般的面部表情。雖然患有 AS 的兒童亦會感受各種情緒，但他們大部分時間均會展示開心的表情。這種獨特行為始於 1 至 3 個月，徵狀是比同齡嬰兒早開始發展或持續出現微笑。隨後，很快會發展為傻笑、哈哈大笑、和不斷微笑。這些行為雖然似乎代表正常的歡笑反射，但牙牙學語的發展卻會延遲或減少。最後，幾種面部表情或行為會成為這嬰兒個性的特徵。一項研究發現，70% 的患者會出現陣發性、傳染性、甚至「爆發性」的強烈笑聲。在大部分時間，患者會展示快樂的表情和愉快的性格。在極少情況下，這快樂的性格會短暫被煩躁所遮蓋，過度活躍成主要的個人特徵；哭泣、嚎哭、尖叫或發出短促的喉音可能成為主導的行為。

智力缺陷和智能測試

由於注意力不足、過度活躍、缺乏言語能力和動作控制，AS 患者的智力測試結果會受到重大影響。在這種情況下，測試結果一般會呈現嚴重的功能障礙。但是，AS 患者的認知能力其實可能比智力發展的測試分數為高。儘管如此，發育遲緩仍然是一貫的嚴重功能性問題，而心理測試顯示 AS 患者的心智最多只有 24 至 30 個月大小童的程度。在一般情況下，天使綜合症的患者擁有非語言的推理能力及社交技巧。我們在更了解 AS 的不同遺傳類別的同時，亦知道在染色體方面有缺失的 AS 患者會得到更嚴重的發育障礙。Summers 和 Pittman 曾對較年長 AS 患者的適應能力進行評估，以下圖表列出了該研究的一些發現。



「天使綜合症」(Angelman Syndrome) – 教育資訊

對 AS 患者作出的適應能力研究

研究和詳細資料	研究結果
Smith 等人，1996 3 至 34 歲，全部均有染色體缺失	青少年和成年人均依賴餵食、如廁和穿衣的協助
Moncla 等人，1999 15 至 36 歲，對有染色體缺失和沒有染色體缺失患者作出比較	絕大多數有染色體缺失的患者都依賴餵食、如廁和穿衣的協助；大部分沒有染色體缺失的患者不需要穿衣和餵食的協助
Clayton-Smith，2001 成年人 20 至 53 歲；並非居於院舍，82% 患者有染色體缺失	85% 的患者可以執行如拿器具的簡單任務 50% 的患者能為自己脫衣服 57% 的患者能在白天自理大小便（時限訓練） 11% 的患者能在夜間自理大小便
Sandanam 等人，1997 成年人 24 至 36 歲；全部居於院舍，全都有染色體缺失	所有患者在日常生活活動方面均須協助

許多患有 AS 的年輕成年人能對個人提示和人際關係作出反應。由於他們對別人感興趣，故會表達不同的感覺和情緒，並會與他人建立深厚關係。一些 AS 患者能參加集體活動、家務、並在日常生活及活動中承擔起責任。與其他人一樣，他們喜歡如電視 / 電影、聽音樂、鍛煉身體、去海灘等休閒活動。但是，並不是所有 AS 患者都能發展以上技巧。他們有些會有更低的智力和更缺乏注意力，而這似乎在那些難以控制癲癇發作或有極明顯共濟失調和運動問題的患者當中尤其嚴重。幸運的是，大部分患有 AS 的兒童並沒有這些嚴重問題。但即使在受損較小的兒童當中，注意力不集中和過度活躍往往令社會誤以為嚴重的功能障礙是唯一可能的結果。若果能給予患有 AS 的兒童一個安全的家，配合努力不懈的行為治療和刺激，他們不但會開始克服這些問題，更會進一步發展。

自閉症及相關特徵

AS 的一些相關臨床徵狀（如拍手、刻板行為、語言表達障礙）與自閉症的某些特徵重疊。一般來說，醫生替 AS 患者檢查自閉症的徵狀時應加倍謹慎，因為有些 AS 患者曾被錯誤診斷為患有自閉症。有的病人在年輕時或會表現出自閉症的特徵，但隨著他們的認知和語言能力提升，這些特徵可能不會再出現。



「天使綜合症」(Angelman Syndrome) – 教育資訊

有些研究專門測試在 AS 患者當中出現自閉症特徵的人數和嚴重性。雖然一些研究員發現 AS 患者沒有或只有很少的自閉症特徵，另外一些研究卻發現某些 AS 患者的臨床特徵亦符合自閉症的特質。同時擁有自閉症特徵的 AS 患者會更可能缺乏眼神凝望和接觸、較少社交動作、少用非語言手勢、以另一人的身軀作自己的溝通「工具」、以及更少在社交過程中發聲。

當考慮這些研究結果和臨床意見上的不同時，需注意樣本選擇的差異，當中衡量 AS 分子的亞型和自閉症徵狀嚴重程度的不同會影響研究結果。最近的研究顯示，主要是患有染色體缺失的 AS 患者呈現較嚴重並和自閉症有關聯的徵狀。而在有缺失的組別中，主要是患有 1 級和較嚴重缺失的兒童。最近的發現顯示，這些存在於自閉症徵狀和染色體缺失組別之間的不同與認知的差異無關（即患有較嚴重徵狀的兒童並不一定有較低的認知能力）。

總而言之，研究顯示在 AS 患者中，自閉症徵狀的嚴重性只影響了一小部分的 AS 患者。這徵狀是與缺失的大小有關，並有抽離的行為表型。第一類別共少了四種基因（NIPA 1、NIPA 2、CYFIP1、GCP5），而這些基因卻存在於第二類別的缺失（請參照「導致 AS 的遺傳發病機制」中的圖表），當中一種或多種可能在發展社會技能和自閉症徵狀當中擔演一個重要角色。對患有較多自閉症徵狀的一小部分 AS 患者而言，具體的療法如應用行為分析，是非常有幫助的。

不論是否同時患有自閉症徵狀，AS 患者均常有重覆行為（例如不適當使用物件或玩具）、感官喜好（舔 / 嘴嚼、嗅物件）、以及刻板動作（搖動、拍手）等特徵。事實上，一些 AS 患者亦會表現出一定的強迫症、習慣（如囤積物件、藏匿食物或物品、偏食）、以及重複的興趣 / 玩弄不尋常的物件。這些行為一般在較年長和 / 或擁有較高能力的 AS 患者身上見到；同時，亦與普拉德威利綜合症的患者相同。雖然如此，但至今仍未有研究測試這些相關行為的普遍性以及是否存在於所有組別的 AS 患者中。此外，亦沒有正式臨床試驗研究這些行為是否能透過藥物治療改善。

說話和語言

有些患有 AS 的孩子似乎有足夠的理解和能力說話，但即使擁有最高能力的患者，亦不能發展說話的能力。Clayton-Smith 的研究報告指很少患者能說出 1 至 3 個字，而另一個由 Buntinx 等人訪問了 47 人的調查則發現 39% 的患者能說出最多 4 個字，但卻沒有顯示哪些文字是否有意義。由單親二體引致 AS 的兒童可能有較高的語言和認知能力，有時甚至能使用 10 至 20 個字，縱使發音可能會有點怪異。最後，我們現在已清楚有些有馬賽克印記缺陷的 AS 患者能使用很多單詞（最多 50 或 60），其中更有一些能說簡單的句子。



「天使綜合症」(Angelman Syndrome) – 教育資訊

AS 患者的語言障礙有著頗為典型的演變。嬰幼兒會較少哭，同時亦減少牙牙學語的能力。一些簡單的話，如「媽媽」，可能要在 10 至 18 個月才會發展，並且會用得很少和沒有意義地亂用。當到達 2 至 3 歲時，很明顯語言發現延遲了，但父母可能不會察覺到患上 AS 的孩子很少有口頭溝通。同時，哭鬧及其他出自喉嚨的聲音也可能會減少。3 歲時，擁有較高能力的 AS 兒童會發展某些非口頭語言和使用非語言手勢作為其中一種溝通方式，以彌補其語言表達的障礙。他們有些會指向身體各部位，並利用一些簡單的手勢表達他們的需求。相比之下，他們跟從及理解指令的能力要好得多。其他受嚴重癲癇或極端過度活躍影響的患者並不能有足夠的耐心以實現溝通的第一階段，例如建立持續的目光接觸。AS 兒童的非語言技能差異非常大，當中能力最高的兒童能學習手語和使用一些如看圖識字卡的輔助設備。請參考此文件中關於溝通的部分，以了解更多有關 AS 患者的語言和溝通能力以及治療方向。

溝通

所有患有 AS 的孩子都有溝通的能力，而當中一些又會比其他優勝。通常溝通的意圖會與患者的社交慾望成正比，這可算是相對的能力。當未能有效地溝通時，他們可能會以其他問題負面方法表達，如扯頭髮、推、打和咬的行為來表達自己的慾望、需求和感受。我們需要了解絕大部份這些嘗試溝通的行為皆是因為患者未能以傳統和社會認同的方式表達而產生。隨著患者學曉以其他溝通方式來傳達相同目的時，例如手勢和其他形式的輔助和替代通訊 (AAC)，我們可以預期這些行為會慢慢減少。假如啟發一種更有效和省力的溝通方式能達到相同的效果 (如獲得老師的注意)，這些兒童便不再需要尖叫。行為問題往往反映出社會未能提供有效和適當的溝通方法，而不是這些兒童本身的能力限制。

儘管如此，AS 患者還是會在溝通方面存在一定困難。由於這些問題無論在教育 and 日常生活的許多方面都有著很大的影響，因此應該是所有教學計劃的焦點。為了讓兒童得到正常和特殊的教育課程，並積極參與每天的活動，溝通技巧極其重要。無論是體育、閱讀、寫作 (如畫線)、美術、音樂、午餐或科學，學生必須能擁有一定的溝通能力方能充分參與。因此，言語治療師 (SLPs) 必須與其他教育工作者共同制定溝通策略以解決問題，從而幫助這些兒童投入整天的活動。

溝通困難在第 15 號染色體出現嚴重缺失的患者中尤其明顯。而在其他遺傳機制出現問題的患者，如單親二體和印記缺陷，通常會在表達和聆聽方面表現出較強的溝通能力。因此，他們往往有最佳的溝通和語言發展。無論潛在的是那種遺傳機制，患有天使綜合症的兒童往往無法學曉和使用語言作為溝通的主要方法。但是，包括改善語言能力的治療在某些情況下可能是適當的，特別是對於呈現遺傳發病機制而非嚴重缺失的患者，因為一些兒童可能會學曉不少單詞甚至短句。在其他組別中，



「天使綜合症」(Angelman Syndrome) – 教育資訊

口部訓練運動對改善語言能力只產生非常有限的作用。到目前為止，並未有研究記錄口部訓練運動對患上 AS 兒童的效用。

鑑於 AS 患者在語言發展方面並不理想，他們必需依賴其他方式表達自己。AAC 系統可以連同獨立（例如手勢和標示）和輔助的（例如通訊板和語音溝通裝置 [SGDs]）方式一起運用，建立多種模式的溝通系統。但是，並沒有任何一種 AAC 能適合所有 AS 患者。因此，適合一些患者理想的系統對另一些患者來說可能並非太有效。

患有天使綜合症的兒童通常會以自我選擇的手勢作為他們的首選溝通方式。大多數這些行為，尤其在發展早期，均會包括「接觸手勢」，即依賴與人和物件接觸以傳達意思。其中一些例子包括用手拉父母的手向遠處的目標或是推開他們不想要的東西。遠距手勢會在其後出現，以溝通較為抽象的訊息，包括伸展他們的手和胳膊以表示渴望被抱起和指向遠處捉不到的物件。絕大多數的 AS 患者均能運用不少自然手勢，尤其與熟悉的人交往時。這些自然手勢可被修改，以更清楚地表達更多含義和更有效地使用增強自然手勢，或稱為 ENGs。

鑑於 AS 患者自然傾向使用手勢，溝通方法往往依靠教育患者使用手語。雖然他們學習的能力會根據各自的遺傳發病機制而各有不同，故其動作方面的問題通常令他們改變和扭曲某些動作。這會令別人在明白方面出現困難，尤其是對他們陌生的人。縱然有些人士非常了解手語，但對某些患者的改動亦會感到無所適從，從而令溝通困難。因此，選用對熟悉和非熟悉的人來說都容易的方式，如增強自然手勢（ENGs），往往是較理想的溝通方法。

大部分 AS 患者會以一種或多種輔助溝通來輔助他們的手勢 / 手語。他們或會一系列不同複雜性的手語系統來表達，從觸摸喜愛的物件以提出要求、到從八幅圖中選擇一幅以請求相應的活動、以至使用頗為複雜的電子通訊顯示屏展示 50 幅或更多的圖片、相片、線圖、文字和 / 或其他符號，以滿足他們許多的日常溝通需求。市面上有幾十種可用的通訊設備，如何選擇「正確」的系統以滿足每一位患者的特別需要，確實需要受過培訓的專業人員進行全面評估 AAC 方能決定。重要的是要有效評估每位患者的技術、能力、以及即時和長遠需要，然後決定哪些可用和需要有效地執行。這過程稱為特徵配對。

如之前所指，大多數患有 AS 的兒童，特別是染色體出現缺失的，並不會學曉說話。許多父母指他們的孩子最初能說簡單的詞語，如「媽媽」和「多」，但後來卻會出現倒退的情況。患者會因為多種原因而出現語言困難，包括口腔區域低音、結構異常（如舌頭突出、智障和失用症）。大部分教育患有嚴重染色體缺失兒童的方法並未有太大的作用。雖然不同遺傳機制的患者可能受的影響會較少，但他們的能力仍然是有限。雖然未曾研究過 AS 患者的反應，於其他患者間進行的類似研究均一致發現 AAC 不但不妨礙語言的發展，更會改善語言能力。因此，儘早引進 ACC 結合其他治療是非常重要的。



「天使綜合症」(Angelman Syndrome) – 教育資訊

過去有幾份報告顯示 AS 患者的對語言的理解能力與比說話為佳。例如，即使許多患者無法用言語表達，他們均能理解簡單的命令和句子。然而，不同文獻會有一些差異，更有一些研究人員未能注意到 AS 患者在說話與理解能力方面存在的差異。語言表達的分析已證實 AS 患者最常使用語言以達到目（即請求和 / 或拒絕所需的物件和活動）。相反，熟練手法（例如標籤和說明）和呼應（即模仿）的實例均屬罕見。在模仿方面的困難顯示當需要依賴這種方法教導患者溝通和相關技能時應份外謹慎。

雖然所有 AS 患者皆有溝通上的困難，但受不同或相同遺傳發病機制誘發的患者都會有不同程度的嚴重性。因此，我們必須保持高度期望，並給予患者每一個和人溝通的機會。透過早期和持續的方法，包括由專家主導的 ACC，可以大大改善患者的溝通技巧。治療方法應針對幫助患者在各場合皆能與不同對象更好地溝通。相比起在教室、操場和其他地方與老師和同學的溝通能力，兒童和言語治療師在治療室的表現並沒有太大意義。

改善溝通技巧的治療最適宜結合直接治療和診症同時進行。而直接治療應配合有系統的試驗以測試所觀察到的技能是否能在其他場合使用。例如當言語治療師希望教育有關輪流的概念時，除了直接花時間在兒童身上外，也可要求助手在實際情況下監測和收集關於兒童應用這技能的數據（即實習輪流的概念）。例如，學生有否耐心等待，直至輪到她時才行至黑板寫字？在圍圈活動中，她會否等待直至物件從其他同學間逐一傳遞？她又會否願意在學校的食物部排隊？同樣，言語治療師亦會教學生輕輕推開以拒絕不想要的物件。言語治療師會與助手及其他人合作，以確定學生能否自然地運用這技能和監察她是否確實這樣做。例如，當上美術課時，學生可能會尋找和凝視遠處的幾枝蠟筆的其中一枝。而另一位同學可能會被要求特意提供一枝不同顏色的蠟筆，讓該學生能推開並重複她最初的所要求的顏色。（請查閱本報告關於「教育」的部分，以參考其他將溝通和相關技能於上課時融入整個課程的例子）。

總而言之，言語治療師、父母、老師、同學、僱主和其他人必須合作，以最大限度讓患者發揮個人的溝通能力，從而積極融入社區。兒童需要多種溝通及知識，以明白何時因應情況而使用特定的方式。教育工作者必須明白溝通指令不應單單局限於治療室，而是應該全天候使用；例如會員、參與、和包容等主題應該在何時均用於提醒患者，以促進溝通技巧。通過溝通，兒童能建立和保持友誼和社交網絡，以令他們畢生得益。



睡眠障礙

最初的報告和最近的研究均表示 AS 患者常會對睡眠的需求減少和出現異常的睡眠 / 覺醒週期。曾經一位患有異常睡眠 / 覺醒週期的 AS 兒童被證實能透過行為治療方法受益。在睡前一小時給予低劑量的褪黑色素也被證明能幫助一些兒童，但若兒童是半夜醒來，則不應該給予此藥物。另外，如果睡眠障礙擾亂了患者本人或 / 和家中其他人的生活，使用如水合氯醛或鹽酸苯海拉明（明苯那君）等鎮靜劑亦可能對情況有幫助。有些家庭會特別設計睡房，以減少夜間的睡眠問題。當然，亦有許多嬰兒和兒童的睡眠情況相當不錯，故並不需要任何和睡眠有關的藥物治療。

性別發展

於青少年時，AS 患者的青春期或會延遲 1 至 3 年，但第二性徵則會正常地發育。報告亦發現青春期後的 AS 女性患者有正常生育能力和懷孕的可能。

和正常人一樣，AS 患者的性別發展亦是十分重要的一環。一般要考慮的方針是無論年青男性或女性，他們的性別發展將會和常人一樣。因此，潛在的性侵犯、正常的自慰行為、避孕方法、與及如何獲得婦科保健的途徑均是一些重要的問題。

提供性教育予患有 AS 的兒童是既艱辛又重要的工作。性教育的主題可強調介紹身體部份及保護個人私隱的重要、男童和女童的分別、嬰兒從何來、對可接受社交行為的理解、以及繼續灌輸不同人際關係的適當處理方法。由於身體的發育障礙可能增加患者被性侵犯和虐待的可能，家長應有所警惕，並加以防範。同時，AS 患者的外向和渴望被擁抱的性格以及希望與他人建立緊密關係亦為提供性教育帶來不少問題。

由於已知癲癇會受月經周期影響，某些 AS 患者所服的癲癇藥物可能需要被調整。在某些情況下，提供避孕藥可能非常重要的。對 AS 女性來說，避孕方法和一般人無異，當中可能涉及口服避孕藥或孕激素注射（每 3 個月接種一次 Depo-Provera 避孕針）等方法。雖然理論上可行，但到目前為止尚未有證實患上天使綜合症的男性令女性懷孕的報告。

建議由 21 歲開始為 AS 患者提供婦科保健，當中包括乳房及盆腔檢查。如果未能進行盆腔檢查，可以超聲波檢查盆腔器官。經期的衛生是重要的，這方面的教育應注重識別身體部位、衛生習慣（如洗手），當然指導時必須以最基本的方法，以配合 AS 患者的認知障礙。