

投稿類別：健康與護理類

篇名：

帶著微笑的天使——罕見疾病“天使症候群”之探討

作者：

段品聿。天主教德光中學。普高二年六班

陳宥儒。天主教德光中學。普高二年六班

指導老師：

吳蓓怡老師

壹●前言

一、研究動機

一次偶然的機會，認識了一位特別的小妹妹。小妹妹的母親牽著牠的小手，準備帶他去做治療。每一次相遇，都會被她那燦爛的笑容慢慢地融化，走路左擺右晃，熱情地給我一個大擁抱。

後來，與小女孩的媽媽聊天才了解，原來小女孩得了一種罕見疾病——天使症候群，小女孩的媽媽也和我分享她一路走來的心情轉折。一開始得知女兒患了這種疾病，也和其他有身心障礙小孩的父母親一樣，手足無措，覺得上天跟她開了一個大玩笑。但看著小孩那微笑，她決定不再嘆息，並且化難過為動力。開始找資料，抱著女兒到處尋醫，接著開始做治療。一個禮拜要到醫院報到好幾次，孩子生病時更是把醫院當家，整個人身心俱疲。一年、兩年、三年，看著小孩學會靠自己站起來、第一次學會走路，心裡感到一陣欣慰，小女孩的母親感覺一切的辛苦都值得了。

因此本組想藉由這次小論文的機會，研究這個罕見疾病，希望藉此能有更多了解，並關懷這樣的患者。

二、研究目的

- (一)分析天使症候群造成原因
- (二)探討天使症候群後續治療
- (三)探討近年檢測技術的進步
- (四)了解關於天使症候群的機構

三、研究方法

- (一)文獻研究法
- (二)個案訪問法

貳●正文

一、天使症候群定義

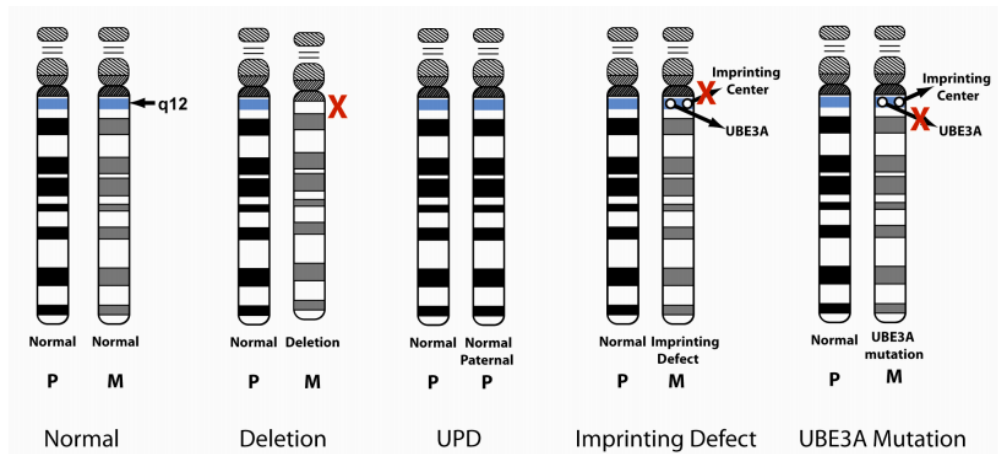
(一) 何謂天使症候群

「天使症候群」(Angelman Syndrome)，又稱為安格曼症候群，「是嚴重學習障礙並伴隨特殊的面部表徵與行為的神經性疾病。」(黃韶顏，

倪維亞，2013)於 1965 年，由一位醫生 Harry Angelman 第一次發表。
「發生率約為一萬五千~兩萬五千分之一，台灣約有八百~一千例左右的患者。」(李怡燁，2006)因為在日常生活中，能夠容易觀察到「該病症患者有快樂以及僵硬、運動不協調、缺乏語言等特徵，而有『快樂傀儡症』之稱。」(邵慧綺，2009)

(二) 天使症候群造成原因

天使症候群到目前為止，已發現造成原因是「第十五號染色體上 (15q11-q13) 的一個基因，UBE3A，失去原本效用所導致。」(黃祥博，2005)此缺失常是由母親的十五號染色體所導致，但也有「少數安琪曼氏症起因於父源單親二體症 (即兩個十五號染色體均來自父親，而非正常人父親及母親各提供一個)」(蘇本華，2006)此外，還有一部份是由於基因印記有所缺失，另一部份可能為基因突變。



(圖一 正常染色體與天使症候群染色體的比較 資料來源：Angelman Syndrome Foundation，2009)

二、天使症候群表現徵狀及後續治療

(一) 天使症候群表現徵狀

1. 肢體及智能大部分呈現中度至重度的發展遲緩。
2. 大部分的孩子皆無語言溝通能力；情況較佳者，會有出現單音的機會，例如：爸爸、媽媽……。
3. 四肢張力甚低，動作發展緩慢，「走路像木偶步態不穩」(林正焜，2010)，平衡及協調訓練不易。
4. 行為表現：當興奮時，會出現手部擺盪及大笑等較誇張的呈現。

5. 部分個案會出現不正常腦波，偶有癲癇症狀發生。

6. 外觀部分：

- (1) 枕骨部分較為平坦。
- (2) 舌頭突出。
- (3) 會挺舌，而有吞嚥的敏感。
- (4) 有較凸的下頷。
- (5) 有較寬的嘴。
- (6) 容易過度咀嚼。
- (7) 睡眠容易受到干擾，而導致淺眠。
- (8) 喜歡一些會發出聲響的東西，例如：玩具、電視……等。

(二) 天使症候群後續治療

由於天使症候群為一遺傳性疾病，故到目前為止尚無發現根治的辦法。然而後續治療，雖然無法使患者完全恢復身體功能，達到正常人的程度，還是可以對部分症狀方面有所改善。

1. 職能治療

- (1) 「可增加精細動作及口腔運動控制能力」。(周言穎，1996)

2. 物理治療

- (1) 幫助病人活動關節，並防止其硬化
- (2) 「不會走的小孩在青春期的時候可能會脊椎側彎，可用支架或手術矯正。」(周言穎，1996)

3. 語言治療

4. 音樂治療

5. 藥物治療

- (1) 對於癲癇症狀，現在有很多「抗癲癇的藥物已被用來控制症狀，目

前以 sodium valproate 與 clonazepam 較為有效。」(財團法人罕見疾病基金會網站)

三、近年檢測技術

(一) 基因檢測

「基因檢測在全球生技醫療產業更顯重要，透過新一代的染色體晶片能篩檢出更細微的染色體異常。」(黃彥文，2015)此項科技的發展，能在產前便得知孩子的狀況，雖然無法達到完全準確，但仍可降低風險。

(二) 羊水晶片

羊水晶片與傳統的羊水染色體檢測有些許不同，羊水晶片藉由「用電腦判讀『基因微小片段』缺失，目前技術已達 6 萬多個探針、可驗出 100 多種基因微小缺失或疾病。」(鍾麗華，2013)

(三) 產前 FISH(螢光性原位雜交法)和分子遺傳學技術

FISH 為一種利用核苷酸的排序方式進而觀測基因的技術，當「家族中出現此病，產前檢用 FISH 或分子遺傳學技術可得確定診斷。」(中山附設醫院遺傳諮詢中心，2016)若是能提早得知孩子可能患有此項疾病，便能讓父母在孩子尚未出生前就做好準備。

(四) 臉部辨識軟體

「研究學者開發臉部辨識軟體，掃描人臉並分析五官位置，將結果與資料庫比對，判斷是否安琪曼氏症等罕見疾病。」(連以婷，2014)縱然此項技術仍在發展階段，但相信在完成研究後，能使未來的檢驗程序更加簡易。

四、關於天使症候群的機構

(一) 香港天使綜合症基金會

香港天使症候群基金會在 2015 年成立於香港的非營利組織，此機構的宗旨為「創立一個平台，為中港台的「天使症候群」家庭提供支援與分享，共用治療及訓練，團結所有家庭，彼此勉勵。」(香港天使綜合症基金會網站)他們也會藉由舉辦講座及出版刊物，使社會更加認識及關注此症。

(二) 安格曼綜合症基金會 Angelman Syndrome Foundation (ASF)

安格曼綜合症基金會為一個成立於美國關於天使症候群研究最大的非政府資助組織，他們希望那些受資助的研究員能在天使症候群這方面有突破性的發現，並找到更有效的治療方法。ASF 會定期舉辦會議，聚集病患家人、照顧者、科學家、老師等，共同學習並討論關於天使症候群最新的資訊，提供了他們一個機會互相交流，結交朋友。也會舉辦科學研討會，讓來自世界各地的科學家能夠發表自己最新的研究與發現。

「在這裡，你將可以找到免費的教育課程以及大量的資源提供給家庭、教育者、照顧者和安格曼綜合症的個人朋友。」(安格曼綜合症基金會網站) ASF 也提供各方面的協助管道來協助天使症候群患者，除了有教育、治療、就業、經濟，還有關於旅遊、娛樂的夏令營，輔助器材，從地區性甚至到是國際性的資源。

ASF 在美國已與一些有領導性的機構合作，設立了天使症候群診所，在患者的一生裡，提供他們醫療上從身理至心裡的協助。而診所的設立點已逐漸遍及美國各地。

(三) 加拿大安格曼綜合症協會 Canadian Angelman Syndrome Society(CASS)

「加拿大安格曼綜合症協會創立於 1993, 藉由傳播資訊來教育跟父母以及專業人員，提供父母和照顧者支持。」(加拿大安格曼綜合症協會網站) 每兩年，CASS 會舉辦國際性的研討會，近幾年也有舉辦馬拉松活動。

(四) 其他有關機構

除了以上三個基金會之外，在世界各地還有更多的組織提供幫助(參考自安格曼綜合症基金會網頁)。

1. 英國：安格曼綜合症支持教育信賴機構 (ASSERT)
2. 比利時：安格曼綜合症比利時
3. 巴西：安格曼綜合症團體協會 (ACSA)
4. 捷克：捷克安格曼綜合症孩童父母和朋友協會
5. 丹麥：安格曼綜合症在丹麥
6. 法國：法國安格曼綜合症協會 (AFSA)
7. 德國：安格曼家長俱樂部
8. 義大利：安格曼綜合症組織 (O.R.S.A.)

9. 荷蘭：荷蘭安格曼綜合症協會
10. 西班牙：西班牙安格曼綜合症協會 (A.S.A)
11. 澳洲：澳洲安格曼綜合症協會

五、個案分析

在撰寫這篇小論文前，我們很幸運能實際跟一對孩子患有天使症候群的父母親做了訪談。在訪談的過程中，能夠深刻地感受到父母親對於罕病孩子的出現從沮喪、拒絕到進而勇敢接受並用無盡的愛來幫助她。下面是我們對於這次訪談結果做的分析和整理。

(一) 什麼時候發現有異狀而去檢查？

在小孩三、四個月時就感覺到她和姐姐有點不太一樣，因為姐姐在那個時期就已經學會翻身，而妹妹卻不會，然後只要有遇到小兒科醫生便會詢問，然而醫生也總是回答再觀察。

老一輩的常說：「七坐八爬九發牙」，而孩子七、八個月時依舊還是沒以上的動作。後來問到一位小兒神經科的醫生，而醫生請母親儘快到成大醫院做遲緩評估。成大醫院的醫生在評估結果出來時，就開立了「發展遲緩證明」。接著就陸陸續續開始做治療，也申請了「早療到宅服務」，那時約九個多月。

到宅服務是由「蘆葦啟智學校」來服務，他們會定期安排治療師、老師、志工等到宅觀察小朋友的狀況，再給予建議，也因此這樣認識了一位職能治療師。而這位治療師因為有學生是天使症候群的患者，所以在觀察孩子一段時間後，便建議去成大醫院的遺傳科做檢查。孩子便在兩歲時，確診是「天使症候群」。

(二) 在得知孩子患病時，家人有什麼心情的轉變？

1. 父親

孩子一開始診斷為「發展遲緩」時，感覺非常的討厭，因為什麼事都不會，哭的沒日沒夜的，常常會想說自己怎麼會生到這樣的小孩，因此在生活中如果有遇到不順遂，就會胡思亂想，是不是孩子帶來的惡運，因而產生負面的想法，對她疏離，無法用平常心對待。

後來得知可能是「天使症候群」這項罕見疾病後，父親內心由怨怒，漸漸轉變為愧疚，責怪自己沒有給她健全的基因。

2. 母親

剛開始發現孩子有異狀時，一直覺得應該只是發展比一般的小孩慢些，等到確定是「發展遲緩」時，也一直心存著她有一天就會恢復正常的想法。而家人間心裡也有些猜疑，是不是有摔到？是不是被照顧不周？而母親則會猜測，是不是因為臍帶繞頸在某個時期造成了缺氧，而導致腦傷。

在等待成大醫院遺傳科的看診以及等待檢查報告的那兩個月裡，和父親看了很多關於「天使症候群」的資料，心裡也就先有了底，因為資料中所提到的症狀，幾乎都和孩子的吻合。

檢查報告出來後，確診是這個罕見疾病時，心裡反而有種鬆了一口氣的感覺，因為終於找到原因，所以無需再猜測孩子為何會發展遲緩。但之後也就開始煩惱，在自己和父親無法照顧她時，她該怎麼辦……等較現實的問題。

(三) 從得知孩子患病到目前，有做過什麼治療？有什麼進步？

從確診為發展遲緩開始，就一直持續的做復健，包含物理治療、職能治療及語言治療。從剛開始不會翻身到現在可以獨立行走、扶著上下樓梯、爬上爬下、四處搗蛋……等。從喝奶需要長達二、三個小時，到現在可以咀嚼各種食物。以及從不會說話，到現在會叫爸爸、媽媽、阿嬤、姐姐……等。

這其間也有去做過針灸治療、腳底按摩，但並沒有感受到有效果，所以也就沒有持續。也有去台北馬偕醫院接受補充所缺乏的一些神經傳導物質，但也由於害怕藥物副作用以及考慮到路途遙遠，因此沒有再繼續接受著種治療。

(四) 在日常生活中，有什麼行為表現(心理/生理)？

1. 心理

- (1) 孩子是樂天派的，整天都會笑咪咪，正如這個症狀的名稱，像個天使。
- (2) 但對陌生的環境也跟正常的小孩一樣，容易緊張，沒有安全感。
- (3) 對周圍的人、事、物沒有警覺性。

2. 生理

- (1) 體力十分驚人，能夠坐下，就硬要站著，但能給別人抱，就不願意走。

(2) 睡眠時間很短，而且不容易入睡。

(3) 孩子非常依賴母親，幼兒時期，餵食時不願意由母親以外的人協助，到異地常會出現不願進食、無法正常睡眠。

(4) 只能執行單一指令及理解簡單生活用語。

(五) 對孩子的未來有什麼期許？

目前家人的期許還是希望孩子可以健康平安的長大，未來能夠獨立打理生活，不會造成姐姐的負擔是身為父母最大的心願。

參●結論

隨著醫療技術的進步，生物科技的日新月異，對於天使症候群的研究也有了更多的突破。原因是「**第十五號染色體上（15q11-q13）的一個基因，UBE3A，失去原本效用所導致。**」（黃祥博，2005）此缺失常是由母親的第十五號染色體所導致。到目前為止，天使症候群依然無法完全痊癒，但是能透過職能治療、物理治療、語言治療、藥物治療等來控制及改善。近年來，基因檢測技術不斷進步，有羊水晶片、產前 FISH(螢光性原位雜交法)和分子遺傳學技術等，臉部辨識軟體也進入發展階段，相信也會對家屬帶來更大的幫助。各國也成立了有關天使症候群的機構，香港天使綜合症基金會、安格曼綜合症基金會、加拿大安格曼綜合症協會……等，這些基金會及協會提供了各種資訊來協助天使症候群患者及其家人。

這次探討的個案，是由於小時候的成長情況與別人有所差異，去做了檢查而發現。在患者的日常生活中，會有一些特殊的行為表現及生理反應，如睡眠時間很短，不容易入睡。持續不間斷地接受的治療在個案身上也有明顯的成效，例如：從不會翻身到現在可以獨立行走，從不會說話，到現在會叫爸爸……等。對於孩子的家人來說，在他們第一次得知孩子罹患此症時，或許會無法接受，產生一些較為負面的想法。但在經過一段時間的沉澱後，他們也走出消極，轉而為孩子做未來的治療規劃。

在這個社會上，除了天使症候群患者之外，還有很多因為各式各樣不同原因而導致身體功能缺損或智能發展遲緩的朋友們，雖然他們在某些部分與我們不太一樣，但同為這個社會的一份子，只要我們能夠不以歧視的眼光，而是以關懷、包容的心來看待他們，並盡可能的提供一些協助，相信能讓他們的生活更加多姿多采。

肆●引註資料

1. 黃韶顏，倪維亞（2013）。幼兒營養與餐點設計。臺灣：五南。
2. 林正焜（2010）。認識 DNA(全新增修版)：基因科學的過去、現在與未來。臺灣：商周。

3. 鍾麗華(2013)。《基因會說話》羊水晶片篩檢 可驗 100 多種疾病。自由時報，6月10日。
4. 黃文彥(2015)。產前篩檢 染色體晶片比羊水晶片更精細。聯合報，2月18日。
5. 李怡燁(2006)。幫你預約健康寶寶。台灣：康健。
6. 邵慧綺(2009)。認識安琪曼症。國語日報，4月5日。
7. 衛生福利部國民健康署遺傳疾病諮詢服務窗口。2016年10月19日，取自 https://gene.hpa.gov.tw/index.php?mo=DiseasePaper&action=paper1_show&cate=Set1&cn=12&sn=337。
8. 國家網路醫藥。2016年9月27日，取自 <http://hospital.kingnet.com.tw/essay/essay.html?pid=14602>
9. 中山醫學大學附設醫院遺傳諮詢中心。2016年9月30日，取自 <http://web.csh.org.tw/web/221030/wp-content/uploads/2009/03/e5ae89e790aae69bbce6b08fe79787.pdf>。
10. 早安健康 News。2016年10月10日，取自 <http://news.everydayhealth.com.tw/2014/06/27/7801-%E7%B6%B2%E8%B7%AF%E7%9B%B8%E7%89%87%E6%9C%89%E5%8A%A9%E9%86%AB%E7%99%82%E8%A8%BA%E6%96%B7-%E8%83%BD%E6%8F%90%E6%97%A9%E5%AF%9F%E8%A6%BA%E7%BD%95%E8%A6%8B%E7%96%BE%E7%97%85>。
11. 安格曼綜合症基金會網站。2016年10月13日，取自 <https://www.angelman.org/>。
12. 香港天使綜合症基金會網站。2016年10月9日，取自 <http://hkasf.org/tc/aboutus.php>。
13. 加拿大安格曼綜合症協會網站。2016年10月16日，取自 <http://www.angelmancanada.org/>。
14. 財團法人罕見疾病基金會網站。2016年10月23日，取自 http://www.tfrd.org.tw/tfrd/rare_b/view/id/149。