



## CHINESE ANGELMAN SYNDROME ORGANIZATION 天使综合征之家

天使综合征之家是由中国大陆的众多天使家庭组成，于2011年12月创建了QQ群“天使很快乐”，截止到目前已有386名成员。2014年1月建立微信群“天使很快乐”，目前已有成员527人，其中除了患儿家长以外，还包括：神经内科专家、产科专家、康复师、基因检测机构专业人士、特殊教育人士。2015年10月建立公众号“Angel”。

2018年，我们这个百人大家庭在上海复旦大学附属儿科医院的大力帮助下，积极策划注册正式的“天使综合征关爱中心”公益组织，以更专业、更严谨的态度把我们近五年的积累、沉淀运用到组织建设中来。从癫痫治疗到康复训练，遗传与产前诊断，疾病科普，患儿家长的心理疏导，患儿家庭康复训练及融合性教育，大龄患儿社会性引导，等多方面展开工作，我们的目的是“让天使真的很快乐”。

期盼更多的社会人士关注罕见病群体，关注天使综合征患儿。欢迎世界各国有关天使综合征治疗康复经验的组织，给予我们帮助和指导，也愿意与其它天使组织分享我们的经验，取长补短，更好的帮助我们的天使成长。

**愿景及使命：**通过建立“天使综合征之家”，向社会更多的宣传罕见病，通过社会化途径帮助更多的天使患儿及家庭。并以多种形式开展对天使综合征的科普宣传、促进相关的基础研究、加强国际间的科研合作及交流的可行方案，为天使综合征贫困家庭提供生活及精神援助。

**口号：**发现快乐，理解快乐

**目标：**通过天使之家找到全国各地病友，给予精神支援及康复指导支持。



同心携手 为爱传递  
Work hand in hand for love



公共邮箱  
angelman225@126.com

QQ群  
天使很快乐 203464179

新浪微博  
@天使综合征之家  
<http://blog.sina.com.cn/u/5898080304>

Facebook  
Chinese Angelman Syndrome Organization  
<https://www.facebook.com/ASF.china>

微信公众号  
Hi\_Angelhome



## CHINESE ANGELMAN SYNDROME ORGANIZATION 天使综合征

“笑容”背后的痛楚……



## ANGELMAN SYNDROME 天使综合征

天使综合征 (Angelman syndrome)，又称快乐木偶综合征。最早由英国儿科医生Angelman报道，是一组由于影响第15号染色体15q11-13的母源UBE3A基因表达缺陷所导致的神经发育性疾病。文献报道其发病率约1/15000，属于罕见疾病。

天使综合征具有特殊的临床特征。他们是一群表面看起来面带微笑、温和亲切的孩子。但实际上这笑容背后，伴随着一系列神经发育问题，包括严重的智力障碍、语言缺失、癫痫发作及异常的脑电发放、运动障碍、睡眠及喂养问题、及特异的行为。天使综合征目前尚无根治方法，主要的治疗手段包括使用抗癫痫药物控制癫痫发作、运动及语言康复，及行为教育。这些天使们无法生活自理，需要终生被照顾，目前报道最为年长的患者为70岁。

### 天使综合征患者的发育特征

- 正常的产前及新生儿期，出生时头围正常，没有重大的出生缺陷
- 在6-12月期间表现出发育迟缓，有些伴随躯干肌张力降低。可能表现不稳定的四肢运动以及多于常人的笑容
- 发育迟滞但缓慢进步，无明显发育倒退
- 正常代谢，血象，生化检测
- MRI或者CT显示脑部结构正常

### 天使综合征的遗传病因

- 15号染色体15q11-13区域母源性片段缺失 (70%)
- UBE3A的母源基因缺陷 (10%)
- 父源单亲二倍体 (3-7%)
- 印迹紊乱 (2-4%)

不同的基因缺陷儿导致的遗传方式不同，复发风险也有所不同，需要专业的遗传咨询。

参考文献: Angelman Syndrome 2005: Updated Consensus for Diagnostic Criteria, American Journal of Medical Genetics 140A:413 - 418

## ANGELMAN SYNDROME CLINICAL FEATURES 天使综合征患者的临床特征

### 约99%的天使患儿典型征状

- **严重的发育迟缓，智力障碍通常更为显著**
- **运动及平衡障碍** 通常表现为步态共济失调、步伐僵硬、或者四肢震颤。有时候也可表现为肢体扭动，笨拙
- **独特的行为** 包括爱笑、不合时宜发笑，总是表现很开心、很容易兴奋及激动，如拍手，动作幅度大，多动，注意力集中时间短
- **语言发育障碍** 几乎或者很少使用词语，或者仅会一些重复性或者接受性语言

### 约80%的天使患儿中存在的表现

- **出生后头围增加缓慢** 2岁后常表现为小头 (小于正常2个标准差)
- **癫痫发作** 通常在3岁之前起病，随着年龄增长，癫痫的严重程度会减弱，但是会持续到成年
- **异常的脑电图** 常呈现特殊的脑电波型，但脑电图的异常程度和癫痫发作并不完全平行

### 约20-80%天使患儿中可能存在的表现

- 枕骨 (后脑勺) 较平或者凹陷
- 喜欢伸舌头、吐舌，有些存在吸吮障碍，经常流口水
- 婴儿期喂养困难，有些存在婴儿期肌张力低下
- 凸下颌，大嘴，牙距宽
- 皮肤少色素沉着，头发及瞳孔颜色偏淡 (与其家族中其他人相比)
- 存在过度咀嚼样行为，做怪脸及看似滑稽样行为
- 斜视
- 行走时，喜欢上抬胳膊；存在足外翻，步态宽
- 对热敏感
- 睡眠周期异常，可表现为睡眠需求少
- 喜爱水，喜爱褶皱多的东西，如纸张及塑料袋
- 吃东西时伴有异常行为
- 年长时肥胖
- 脊柱侧凸
- 便秘



“笑容”背后的痛楚……