



# 柯黎安 (Killian) 协会



## 天使综合症 关注身在异国的儿童

### 天使综合症

天使综合症是因第15对染色体异常而造成的罕见遗传病，1965年由英国儿科医生Harry Angelman发现。当初估计染病率为1/100000，今天，专家认为每10000至20000名初生儿中就有一例染病的患者。染病率数据的变化证明了人们对这一疾病的认识在逐步提高。

### 临床观察的症状：

#### 持续性症状：

运动机能发展迟缓，智力发展严重迟缓，几乎没有语言表达能力，行动僵硬、颤抖，容易发笑，甚至傻笑，有多动症的表现，并阶段性地容易激动，明显的特征是不停地摆动前臂。

#### 经常性症状：

80%的情况下，3岁以前开始出现癫痫症状，经脑X射线造影术检查会发现特殊曲线，或表现为肌阵挛。

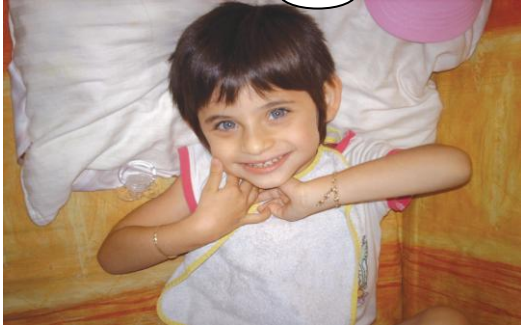
#### 相关症状：

50%以上的病患脸部有特殊特征

（大嘴唇，上牙间隙大，上唇较薄，尖下巴，后颅（枕骨）平），常流口水，斜视，皮肤、头发、眼睛颜色退色，青少年时出现脊柱侧凸和肥胖症，多伴有睡眠障碍。

让我们组织起来，  
行动起来！

在那些尚未有组织的国家  
建立病友父母协会。



## 天使综合症的基因表现：

在第15对染色体的15q11q12区段发现3种主要的异常现象：

**\*细微缺失：**第15对染色体15q11q12区段出现缺失，大约66%的情况源于母亲的染色体缺失，遗传率低于1%。

**\*单亲二染色体：**5%的情况是第15对染色体的两支染色体均来自父亲，遗传率低于1%。

**\*UBE3a基因突变：**10%的情况是发现基因突变，遗传率为1%至50%。

目前，还有10%的病患者的基因没有发现任何异常。

## 治疗

目前还无法对天使综合症进行治疗，只能针对病人的某些症状给予相应治疗，如癫痫，睡眠异常，视觉障碍，进食问题等。

所有与天使综合症相关的人士（**研究人员、医生、病人家属、病友协会，等**）都有责任携手合作，宣传有关该疾病的信息，对天使综合症做出正确诊断，以改善对病人的照料和治疗。

## 对病人的照料

对患有天使综合症的病童，应尽早给以特殊照料，发挥他们最大的潜能，尽可能让他们自立。这需要社会各界人士的参与，首先要求助**专业按摩医生**，帮助幼儿保持坐姿，学习走路。患有天使综合症的儿童一般学步比正常儿童晚。按摩医生还能保证幼儿肌肉的良好发育，避免出现脊柱侧凸、肌腱萎缩等疾病。**精神及运动机能专家**则能帮助幼儿恢复细微的运动机能。**正音科医生**可以预防并治疗常流口水的症状，幼儿需要随时保持颈部肌肉的紧张力。专业医生的参与还能激起幼儿交流的欲望。对幼儿进行多方面刺激，让他们逐渐对周边的世界感兴趣，患天使综合症的幼儿是很愿意与人交往的，他们尤其会被水、音乐、旋转的物体（轮子、陀螺、球，等）吸引。

## 对天使综合症做出正确诊断的意义

正确的诊断有着双重的意义，首先它能让病患得到更合适的照料；其次，随着患者数量的增多，研究人员和制药界对这一疾病的关注也会增加，从而激起他们研制有效治疗药物的兴趣。

## 制作资料的目的

正如柯黎安（Killian）协会的章程所描述，成立协会的目的是让更多的人了解天使综合症。我们希望在那些对该疾病了解甚少，甚至闻所未闻的国家里，借由宣传册能正确诊断出这种疾病，特别对那些患有天使综合症的儿童，不再给他们贴上精神病或弱智的标签，而是给予他们应有的照顾和治疗。这本宣传册只是对天使综合症做出简单、初步的介绍，我们并不能替代科研人员，只有他们才能对该疾病提供更详细的信息。柯黎安协会受规模限制，经费有限，每个国家只能分发1000份宣传册，如果您参与我们的活动，请您周围的人传阅这份手册，也欢迎您在我们协会的网页上留下您的意见，网址是[www.associationkillian.org](http://www.associationkillian.org)。在未来的几个月里，我们将把我们的网页翻成多种语言。

本资料由法国柯黎安（Killian）协会出资、印制并分发。“得到法国国民互助信贷银行的资助”。协会的目的是引起世界各国专业人士对天使综合症的关注。柯黎安协会是围绕着一名幼儿，由朋友们组成的一个协会。我们的宗旨是让更多的人更好地了解天使综合症，我们希望能有更多的人能从宣传活动中受益，但我们的目的并非要联合病人的家属，病患的家人可以和本国的一些协会联系。如需联系我们，请登陆[www.associationkillian.org](http://www.associationkillian.org)