



認識安琪曼症

ANGELMAN SYNDROME



邵慧綺

彰化師範大學特教系碩士班研究生

壹、前言

「安琪曼症」(Angelman Syndrome)，對一般人而言，是相當陌生的名詞；Westling 和 Fox (2000) 指出，安琪曼症的出現率相當的低

(約 1/25,000)；Willems、Dijkstra、Broouwer 和 Smit 等人 (1987) 亦曾提出五十例安琪曼症候群的病例，並言及此種病例非常稀少，但卻顯而易見；罹患該病症的患者，通常在智能和語言等發展上皆會相當的遲滯。

鑑於目前鮮少關於「安琪曼症」之教育文獻及醫學資料，因此，本文將從(一)關於安琪曼症和(二)安琪曼症學生的教學等層面，進一步探討安琪曼症的相關課題。

貳、關於安琪曼症(Angelman Syndrome)

Suzanne 和 Stuart (1998) 指出，安琪曼症正是目前醫學界基因研究的熱門話題之一。茲將安琪曼症 (Angelman Syndrome) 的名稱來源、致病機轉、特徵和診斷等相關文獻整理如下：

一、名稱來源

對於「安琪曼症」，大致有下列幾種稱呼方式：王南梅、蔡誌鑫和蘇本華等人 (民 89) 指出，由於安琪曼症患者的步伐不平穩與快樂的面容，讓他們看起來如同可愛的小傀儡 (happy puppet)，

雖然不算科學的命名，但確實是提供相當傳神的描述；Suzanne 和 Stuart (1998) 指出，由於該病症患者有快樂、僵硬及運動不協調、語言的缺乏等特徵，故有「快樂傀儡症 (happy puppet syndrome)」之稱，不過此種稱呼有「輕蔑」的意味，故現在已少人使用。而 National Angelman Syndrome Foundation (2001) 指出，該病症是 1965 年，由英國的 Harry Angelman 博士首先發現，故以其名為該症命名，稱「安琪曼症 (Angelman Syndrome)」，這也是目前普遍的稱呼方式；另外，國內對此病症，尚有「笑症」一稱，主要是因為該症患者的一大特徵，即臉部的唯一表情就是笑，故有此俗稱。

二、致病機轉

在國外的研究方面，Suzanne 和 Stuart (1998) 指出，安琪曼症發生的原因，70% 的個案是由於來自母親之第十五對染色體上 15q11-q13 的缺失造成的結果，3%~5% 是第十五對染色體二條都來自父親所致，5% 是因為基因的蓋印 (genomic imprinting) 異常所造成 (所謂的基因蓋印是使基因呈現不同方式的因子，這種銘印並不會改變 DNA 的結構)；Edelson (1995) 也提及，安琪曼症的發生是由於第 15 對染色體有部分缺損所造成。

而在國內的研究部分，謝燦堂和鄭博仁 (民 89) 指出，第十五號染色體是 D 群染色體的最後一

號，這一號染色體上有幾種疾病與染色體構造異常中的微缺失現象有關，其中最有名的是發生在第十五號染色體長臂的安琪曼症及普拉德威利症（Pader-Willi）。其實這兩種疾病的基因缺失形態及位置都一模一樣，主要差別只是致病基因來自父親或母親而已。根據彰化基督教醫院（民 88）記載，安琪曼症候群患者發生的原因，大約 70% 是來自媽媽的第 15 號染色體長臂發生缺失，25% 是來自媽媽的染色體發生突變，2% 是第 15 號染色體 2 條都來自爸爸；也指出，安琪曼症這種神經系統的疾病是人體第 15 對染色體異常或缺損所造成的。

歸納上述文獻，可知大部分造成安琪曼症的原因，是由於母親第十五對染色體上隱性基因發生病變所致，也就是說，安琪曼症是一種與遺傳和染色體突變相關的病症。

三、特徵

Wesling 和 Fox(2000)指出，安琪曼症者在嬰兒期即會因進食問題和甚少睡眠等情況而被察覺，而其症狀和自閉症者相當類似，即較少甚至無語言、拍手、短暫的注意廣度、知動發展遲緩及過動等現象。Suzanne 和 Stuart (1998)認為此症會造成嚴重的心智傷害、癲癇發作及精神問題；他們有明顯的發展遲緩，而語言明顯遲緩是其主要的缺陷，最多可能只會一些單字或者手勢；另外，過動、易興奮、拍手動作亦為其特徵；舌頭常會伸出、流口水等也是其典型的特徵。Fisher 和 Burn (1987)也指出，患有此症的人，沒有口語能力，但能了解一般簡單的指令，頭圍較一般人小，有斜視問題，具有平坦的枕骨，疏而寬闊的牙齒，常伴隨有癲癇的問題，智能不足，時常連續地笑，肢體運作不協調，經常吐舌頭及有過動和發展遲緩等特徵。彰化基督教醫院（1999）亦列出安琪曼症患者有以下特徵：嚴重的運動肌肉發展遲緩

現象，肌肉活動不協調，看起來像似「木偶」；其他臨床症狀還包括一頭小畸型，大的下頷，和大嘴巴而且舌頭突出，常出現快樂的笑臉，以及發出不適當的笑聲；此類患者有嚴重的智能遲緩，說話能力缺乏，但是可以瞭解日常生活上一些簡單的用語。王南梅、蔡誌鑫和蘇本華等（民 89）則指出，安琪曼症兒童的溝通問題，文獻均紀錄缺乏語言或僅存有限的單字，或口語功能障礙等，應屬語言前期之發展，且由於其認知程度低落，幾乎僅在嬰幼兒感覺動作發展階段。謝燦堂和鄭博仁（民 89）也指出，安琪曼症是一種不尋常的神經遺傳性疾病，症狀包括：智力障礙、姿勢異常、語言障礙、癲癇及無法預測的快樂舉止，例如：經常大笑、微笑或莫名的興奮、經常出現不協調的姿勢及笑容等症狀。National Angelman Syndrome Foundation (2001)指出，所有的安琪曼患者都有發展遲緩、沒有或甚少的語言、動作失衡、經常大笑、過動及很短的注意廣度等問題；而有 20-80% 的安琪曼患者，有斜視、舌頭突出、咀嚼困難、突出的下頷、睡眠周期混亂等症狀。

綜合上述說法可以歸納安琪曼症的主要症狀及特徵包括：（1）癲癇；（2）肢體運作不協調；（3）過動；（4）注意力不足；（5）無語言能力，但能聽懂簡單的指令；（7）智能障礙，認知程度低落；（8）發展遲緩；（9）突出的下頷，舌頭突出，牙齒寬疏；（10）快樂的笑臉，經常大笑或莫名的興奮；（11）睡眠周期不正常等症狀。

四、診斷

謝燦堂和鄭博仁（民 89）指出，在基因診斷尚未問世之前，利用傳統的染色體分析法，醫學界並無法明確的診斷出這種遺傳病，而使之成為優生保健領域中的一大死角。不過，這卻刺激了遺傳學者進一步的對染色體診斷技術作改良，因而

發展出高解析度染帶法，把染色體拉長，讓以往找不到的微缺失無所遁形。根據彰化基督教醫院（1999）指出，安琪曼症候群患者的診斷，需做特殊基因螢光雜交法或分子生物學的檢查；此外，前胎若生過染色體異常兒，再次懷孕時應做產前遺傳諮詢和檢查。另外，王南梅等人（民 89）指出，安琪曼症候群的診斷包括個案之表徵的臨床診斷，但目前卻可藉由染色體分析及分子生物學的遺傳檢驗證實之。其它相關的診斷方式包括神經生理的檢查，如：腦波、核磁共振檢查、電腦斷層檢查；遺傳諮詢更是診斷中不可缺少的環節。

綜上所述，可知道安琪曼症已可藉由臨床診斷、染色體分析、基因螢光雜交法、生物遺傳、腦波、核磁共振、電腦斷層等方式等科學方式診斷出來，而若父母懷疑自己可能會有隱性基因的危險，或前一胎曾生出染色體異常的孩子，在再次懷孕時都應做產前遺傳諮詢和做仔細的醫療檢查。

參、安琪曼症學生的教學

從文獻的整理中，可知道安琪曼症學生普遍有過動、注意力不足、智能障礙以及無口語能力等特徵，而這些缺陷乃都會影響他們的學習。因此，找出適合的指導原則和教學策略，對於安琪曼症學生的學習乃顯得格外重要。

針對安琪曼症學生過動及注意力不足等行為特徵，邵慧綺、吳冠穎和胡淑雅等人（民 90）曾以一名國中安琪曼症學生對象，進行一個學期的教學互動，結果發現，對於安琪曼症學生過動及注意力不足等行為特徵，行為改變技術進行介入，包括：忽視、示範、提示（口頭、視覺、肢體協助）、隔離及增強等方式，乃是相當有用的策略；上述結果與楊坤堂（民 88）、魏秋月（民 88）等人

對學生過動行為之介入的看法乃十分類似。另外，善用一些幫助過動及注意力不足學生之教學方法，如：（1）建立良好的師生關係；（2）減少刺激來源；（3）規律化的環境與作息；（4）一次只進行一項活動；（5）適當的增強和立即的回饋；（6）調整多餘的活動力等（陳長益，民 76；董媛卿，民 82），對於安琪曼症學生之過動及注意力不足等行為，應該也會有相當的成效。換句話說，針對安琪曼症學生之過動及注意力不足等行為，可採用行為改變技術、環境的改變（如：規律化的環境、減少干擾等）、建立良好師生關係、提昇內在動機等方式進行介入。

另外，安琪曼症學生尚有智能障礙、認知程度低落等特徵，因此，配合此認知上的特質，在教教學方面，筆者以為，宜應用教導智能障礙學生的相關策略，如：（1）有肯定、明確、簡短的指令；（2）提供成就感教學；（3）依學生的程度設計適當的課程；（4）增加重覆練習的機會；（5）多線索的提供：如：口頭指示配合手勢；（6）減少環境刺激等方式；（7）給予充分的回饋等方式，來提昇其學習的成效。僅提供做為教學上的參考。

肆、結論

本文乃從安琪曼症的名稱來源、致病機轉、特徵、診斷和教學等層面，探討安琪曼症的相關課題，期能藉由本文的分享，讓更多社會大眾和特殊教育工作者認識這種病症的學生；也期許能有更多人探討及分享「安琪曼症」的相關教學方式及成果。相信結合眾人的力量與心血，將能幫助教師和安琪曼症學生獲得更多的相關支持，進而使其發揮潛能，成就自我。

●參考文獻

王南梅、蔡誌鑫、蘇本華（民 89）：「快樂小傀儡」的迷思－安琪曼症候群溝通障礙個案介紹。**特殊教育季刊**，77，28-32。

邵慧綺、吳冠穎和胡淑雅（民 90）：介入安琪曼症學生之過動及注意力不足行為。台東特教，14，30-37。

倪志琳（民 82）：自閉症療育之回顧與前瞻。**特殊教育季刊**，48，8-12。

陳長益（民 76）：過動兒的教學環境設計。**特殊教育季刊**，24，27-34。

楊坤堂（民 88）：注意力不足過動異常：診斷與處遇。台北：五南出版社。

董媛卿（民 82）：動手動腳，卻不動腦--過動兒的教學建議。**國教之友**，45(1)，29-41。

彰化基督教醫院（民 88）：優生保健衛教園地：Pader-Willi 和 Angelman 症候群（線上資料）。

取自

<http://www.cch.org.tw/hot.asp?news=5651%2fteach.html>

謝燦堂和鄭博仁（民國 89 年 6 月 16 日）：第 15 號染色體。**聯合報**。

魏秋月（民 88）：班上的 ADHD 寶貝。**特教園丁**，15(1)，27-32。

Edelson， S. (1995). Fragile X syndrome [Online]. Center for the Study of Autism， Salem， Oregon. Available: <http://www.autism.org/frailex.html>

Fisher， J. A. & Burn， J. (1987). Angelman (happy puppet) syndrome in a girl and her brother. *American Journal of Medical Genetics*， 24， 294-298.

National Angelman Syndrome Foundation (2001). Facts about Angelman Syndrome: information for

families [Online]. Available:

<http://asclepius.com/angel/asfinfo.html>

Suzanne， B.C. & Stuart， S. (1998): Prader-Willi and Angelman Syndromes: Disorders of Genomic Imprinting. *Medicine*， 77(2)， 140-151.

Wesling， D. L.， & Fox， L. (2000). *Teaching students with severe disabilities*. (2nd ed.).

Englewood Cliffs， NJ: Prentice-Hall.

Willems， P. J.， Dijkstra， I.， Broouwer， O. F. & Smit， G. P. A. (1987). Recurrence risk in the Angelman ("happy puppet") syndrome : A survey of 12 affected persons. *American Journal of Medical Genetics*， 27， 773-780.

