

天使综合征： 痛苦的“天使宝宝”

◎重庆市妇幼保健院 钟容

中国人民解放军陆军军医大学第二附属医院 邓安元

我和老公结婚两年多，为了备孕，我们提前半年就开始调整作息、补充营养。经历了无数个焦急等待的日夜，终于盼来了这份属于我们的惊喜。

老公经常期待地贴在我那圆鼓鼓的肚皮上小声说：“我的小天使，你是不是很期待看到爸爸妈妈呀？”

我也经常拿着准备好的宝宝衣服说：“我的小天使，看妈妈给你准备的衣服漂亮不？”

我们偷偷给宝宝取了小名叫“星宝”，因为在我们心里，这个还未谋面的孩子，就是坠落人间的天使。

然而，这份喜悦在星宝四岁时被彻底打破。和同龄孩子比起来，她似乎有些“特别”——别的宝宝两岁就能喊出“爸爸”“妈妈”，星宝四岁都没能学会说话，甚至连简单的指令都无法理解，还常常出现无理由地大笑、拍手等重复动作，晚上也总是哭闹着难以入睡。我们带着她跑遍了市里的大医院，做了一系列检查。每一个等待结果的日子，都是煎熬。直到那天，医生拿着检测报告，语气沉重地告诉我们：“孩子确诊为天使综合征，这是一种罕见的基因缺陷疾病。”

听到这五个字，我和老公都愣住了。曾经，我们无数次用“天使”形容星宝，可此刻，这个词却像一把锋利的刀，狠狠扎进我们的心里。原来，那些“贵人语迟”的安慰、“发育缓慢”的猜测，都

只是自欺欺人；原来，星宝的“特别”不是福气，而是基因里藏着的一场残酷的“误会”。

医生向我们详细介绍了天使综合征。这是一种罕见的神经发育障碍性疾病，因患者常表现出愉悦面容、频繁发笑、肢体震颤等特征性表现而得名，会导致孩子出现语言障碍、运动迟缓、智力低下、异常行为等一系列症状。医生告诉我们，目前针对天使综合征的治疗主要是对症治疗和康复训练，对症治疗可以稳住病情，康复训练才是重点，需要长期坚持。早期干预和康复训练，能帮助孩子改善症状、提高生活质量，但不能恢复到正常人水平。论寿命，天使综合征患者通常无严重器质性疾病，若癫痫、感染等并发症控制良好，寿命可接近正常人，但需长期家庭照护。论生活质量，患者需通过长期康复训练提升生活自理能力（如穿衣、进食、如厕），多数成年患者可在家人协助下完成基本生活活动，但无法独立生活。少数智力水平较高、康复效果好的患者，可具备简单劳动能力（如整理物品、辅助家务）。

同时，医生也给我们普及了预防策略，这或许能给更多家庭提个醒。

首先，重视孕前检查。备孕期间，夫妻双方应进行全面的身体检查，包括染色体检查，排除可能存在的染色体异常。如果发现一方有染色体异常，要及时与遗传医生沟

通，评估生育风险，选择合适的生育方式。

其次，避免孕期不良因素。怀孕期间，要尽量避免接触辐射、化学物质（如农药、重金属）等可能导致基因突变的因素。同时，保持良好的生活习惯，避免吸烟、饮酒、熬夜，合理补充叶酸，降低胎儿基因发生突变的风险。

最后，产前诊断是关键。如果夫妻双方有天使综合征家族史，或者之前生育过患病孩子，在备孕前和怀孕期间一定要进行遗传咨询。怀孕16~20周时，可以通过羊水穿刺获取胎儿细胞，进行染色体检测和UBE3A基因分析，早期判断胎儿是否存在基因异常。孕晚期也可以通过无创DNA检测（NIPT）进行初步筛查，虽然无创检测不能完全确诊，但能为后续的诊断提供参考。

如今，星宝已经五岁了。我们每天带着她进行康复训练。语言训练课上，老师拿着卡片耐心地教她认识“爸爸”“妈妈”的发音，星宝虽然还不能清晰地说出来，但会用眼神和手势回应。运动训练时，她从一开始连站都站不稳，到现在能扶着栏杆慢慢走路，每一点进步，都让我们看到了希望。

虽然这场基因里的“误会”，让我们的生活充满了挑战，但星宝依旧是我们心中的天使——她的笑容或许带着异常，却依旧能温暖我们的心房；她的进步或许缓慢，却让我们学会了更珍惜每一个平凡的日子。我们也希望，通过我们的经历，能让更多人了解天使综合征，关注这些“天使宝宝”和他们的家庭。如果能有更多家庭重视孕前和产前的基因筛查，或许就能减少这种“误会”的发生，让更多孩子能健康快乐地来到这个世界，真正拥有一个无忧无虑的童年。☺