

衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查基準機制」(送審資料表)

- 森森布倫納症候群 [Sensenbrenner syndrome] -

1. 病歷資料：包含臨床病史、家族史、臨床表徵及身體診察等病歷資料 (必要)
2. 影像學檢查報告：包含骨骼 X 光片檢查 (必要)
3. 基因檢測報告 (必要)
4. 其他檢查報告(選擇)

項目	填寫部分
A. 病歷資料(必要)	
1. 臨床病史(必要)	<input type="checkbox"/> 發病年齡 (Age at disease onset) _____ 歲 <input type="checkbox"/> 家族史 (Family history) <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無
2. 臨床症狀及徵兆 (必要)	<p>常見特徵 特定臉部特徵 (Distinctive facial appearance)，至少符合下列一項</p> <input type="checkbox"/> 前額突出 (Frontal bossing) <input type="checkbox"/> 低耳位 (Low-set/simple ear) <input type="checkbox"/> 高前額 (High forehead) <input type="checkbox"/> 內眥距過寬/內眥贅皮 (Telecanthus/epicanthus) <input type="checkbox"/> 臉頰豐滿 (Full cheeks) <input type="checkbox"/> 下嘴唇外翻 (Everted lower lip) 骨骼異常 (Skeletal anomalies) ，至少符合下列一項 <input type="checkbox"/> 短指 (Brachydactyly) <input type="checkbox"/> 胸廓窄 (Narrow thorax) <input type="checkbox"/> 長頭畸形 (Dolichocephaly) <input type="checkbox"/> 近側骨短且呈弓狀 (Shortening and bowing of proximal bones) 其他常見特徵，下列四類異常中(牙齒、腎、肝臟及其他)，至少符合二類異常 <input type="checkbox"/> 牙齒異常 (Dental anomalies) <input type="checkbox"/> 小及寬齒距的牙齒 (Small, wide-spaced teeth) <input type="checkbox"/> 牙齒發育不全 (Hypo/oligodontia) <input type="checkbox"/> 腎疾病 (Renal diseases) <input type="checkbox"/> 腎囊腫 (Renal cysts) <input type="checkbox"/> 腎單位衰弱症 (Nephronophthisis) <input type="checkbox"/> 腎小管-間質性腎炎 (Tubular interstitial nephritis) <input type="checkbox"/> 慢性腎疾病 (Chronic kidney disease) <input type="checkbox"/> 末期腎臟病 (End-stage renal disease) <input type="checkbox"/> 肝臟疾病(Liver disease) <input type="checkbox"/> 肝腫大(Hepatomegaly) <input type="checkbox"/> 肝囊腫(Liver cysts) <input type="checkbox"/> 膽汁鬱積症(Cholestatic disease) <input type="checkbox"/> 肝纖維化(Liver fibrosis) <input type="checkbox"/> 膽管板異常(Ductal plate malformation)

項目	填寫部分
	<input type="checkbox"/> 其他異常 (Other anomalies) <input type="checkbox"/> 指甲異常 (Abnormal nails) <input type="checkbox"/> 發展遲緩 (Developmental delay) <input type="checkbox"/> 先天性心臟病 (Congenital heart defect) <input type="checkbox"/> 皮膚鬆弛 (Skin laxity) <input type="checkbox"/> 反覆肺部感染 (Recurrent lung infections) <input type="checkbox"/> 雙側腹股溝疝氣 (Bilateral inguinal hernias) <input type="checkbox"/> 視網膜失養症 (Retinal dystrophy) <input type="checkbox"/> 囊性水瘤 (Cystic hygroma)
B. 影像學檢查報告 (必要) (請附相關影像資料)	<input type="checkbox"/> 顱骨放射科影像或顱骨三維重建電腦斷層影像(Skull radiograph or CT with three-dimensional reconstruction) <input type="checkbox"/> 完整骨骼檢查 (Complete skeletal survey)
C. 其他檢查報告(選擇) (請附相關影像資料)	<input type="checkbox"/> 眼科檢查及眼底檢查 (Eye examination with fundoscopy) <input type="checkbox"/> 牙科檢查 (Dental examination) <input type="checkbox"/> 心臟超音波 (Echocardiogram) <input type="checkbox"/> 腹部超音波 (著重於肝臟) (Abdominal ultrasound with attention to liver)
D. 基因檢測報告(必要) (請附實驗室報告)	需符合下列一項 <input type="checkbox"/> 兩個 <i>IFT43</i> 等位基因皆出現致病基因變異(體染色體隱性遺傳) <input type="checkbox"/> 兩個 <i>IFT122</i> 等位基因皆出現致病基因變異(體染色體隱性遺傳) <input type="checkbox"/> 兩個 <i>WDR19</i> 等位基因皆出現致病基因變異(體染色體隱性遺傳) <input type="checkbox"/> 兩個 <i>WDR35</i> 等位基因皆出現致病基因變異(體染色體隱性遺傳)
E. 確定診斷為森森布倫納症候群	<input type="checkbox"/> 具臨床症狀及徵兆，影像學檢查異常及明確之致病基因變異

衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查基準機制」(審查基準表)

- 森森布倫納症候群 [Sensenbrenner syndrome] -

應檢附文件

- 病歷資料：包含臨床病史、家族史、臨床表徵及身體診察等病歷資料(必要)
- 影像學檢查報告：包含骨骼X光片檢查(必要)
- 基因檢測報告(必要)
- 其他檢查報告(選擇)



臨床病史(必要)

- 發病年齡 (Age at disease onset) _____ 歲
- 家族史 (Family history) 有 無



臨床症狀及徵兆(必要)：常見特徵

特定臉部特徵 (Distinctive facial appearance)，至少符合下列一項

- 前額突出 (Frontal bossing)
- 低耳位 (Low-set/simple ear)
- 高前額 (High forehead)
- 內眥距過寬/內眥贅皮 (Telecanthus/epicanthus)
- 臉頰豐滿 (Full cheeks)
- 下嘴唇外翻 (Everted lower lip)

骨骼異常 (Skeletal anomalies)，至少符合下列一項

- 短指 (Brachydactyly)
- 胸廓窄 (Narrow thorax)
- 長頭畸形 (Dolichocephaly)
- 近側骨短且呈弓狀 (Shortening and bowing of proximal bones)

臨床症狀及徵兆(必要)：其他常見特徵

下列四類異常中(牙齒、腎、肝臟及其他)，至少符合二類異常

牙齒異常 (Dental anomalies)

- 小及寬齒距的牙齒 (Small, wide-spaced teeth)
- 牙齒發育不全 (Hypo/oligodontia)

腎疾病 (Renal diseases)

- 腎囊腫 (Renal cysts)
- 腎單位衰弱症 (Nephronophthisis)
- 腎小管-間質性腎炎 (Tubular interstitial nephritis)
- 慢性腎疾病 (Chronic kidney disease)
- 末期腎臟病 (End-stage renal disease)

肝臟疾病 (Liver disease)

- 肝腫大 (Hepatomegaly) 肝囊腫 (Liver cysts)
- 膽汁鬱積症 (Cholestatic disease)
- 肝纖維化 (Liver fibrosis)
- 膽管板異常 (Ductal plate malformation)

其他異常 (Other anomalies)

- 指甲異常 (Abnormal nails)
- 發展遲緩 (Developmental delay)
- 先天性心臟病 (Congenital heart defect)
- 皮膚鬆弛 (Skin laxity)
- 反覆肺部感染 (Recurrent lung infections)
- 雙側腹股溝疝氣 (Bilateral inguinal hernias)
- 視網膜失養症 (Retinal dystrophy)
- 囊性水瘤 (Cystic hygroma)



影像學檢查報告(必要)

- 顱骨放射科影像或顱骨三維重建電腦斷層影像 (Skull radiograph or CT with three-dimensional reconstruction)
- 完整骨骼檢查 (Complete skeletal survey)



其他檢查報告(選擇)

- 眼科檢查及眼底檢查 (Eye examination with funduscopy)
- 牙科檢查 (Dental examination)
- 心臟超音波 (Echocardiogram)
- 腹部超音波 (著重於肝臟) (Abdominal ultrasound with attention to liver)



基因檢測報告(必要)，需符合下列一項

- 兩個 *IFT43* 等位基因皆出現致病基因變異(體染色體隱性遺傳)
- 兩個 *IFT122* 等位基因皆出現致病基因變異(體染色體隱性遺傳)
- 兩個 *WDR19* 等位基因皆出現致病基因變異(體染色體隱性遺傳)
- 兩個 *WDR35* 等位基因皆出現致病基因變異(體染色體隱性遺傳)



確定診斷為森森布倫納症候群

- 具臨床症狀及徵兆，影像學檢查異常及明確之致病基因變異



- 符合罕見疾病之森森布倫納症候群