

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)
-Angelman 氏症候群[Angelman syndrome]-

1. 病歷資料：包括臨床症狀之病歷資料 (必要)
2. 基因檢測報告(必要)
3. 其他檢查報告：腦波圖報告等足以佐證之資料

| 項目 | 填寫部分 |
|------------------------|--|
| A. 病歷資料(必要) | |
| A1 臨床病史(必要) | <input type="checkbox"/> 發病年齡 (Age at disease onset) _____ 歲 |
| A2 家族病史(必要) | <input type="checkbox"/> 家族史 (Family history) <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無 |
| A3 臨床症狀及徵兆 (必要) | <p>主要表徵(下列至少二項)</p> <p><input type="checkbox"/> 嚴重發展遲緩</p> <p><input type="checkbox"/> 語言遲緩或不能</p> <p><input type="checkbox"/> 運動或平衡失調，步態失調或四肢震顫</p> <p><input type="checkbox"/> 不尋常行為(快樂木偶)：經常大笑或微笑，明顯快樂舉止，易興奮人格，手部來回擺動(Hand-flapping)，過度活動行為</p> <p>次要表徵(下列至少二項)</p> <p><input type="checkbox"/> 頭圍過小，不成比例的頭圍生長</p> <p><input type="checkbox"/> 癲癇發作</p> <p><input type="checkbox"/> 外觀異常：平坦的枕骨部，枕骨溝明顯，凸領，寬嘴，牙齒間距寬，舌頭經常伸出</p> <p><input type="checkbox"/> 嬰兒期餵食時困難，吸吮或吞嚥困難</p> <p><input type="checkbox"/> 斜眼</p> <p><input type="checkbox"/> 軀幹低張力</p> <p><input type="checkbox"/> 經常流口水，過度咀嚼行為或口部動作</p> <p><input type="checkbox"/> 膚色過淺，髮色淡</p> <p><input type="checkbox"/> 寬底式步態(wide-based gait)</p> <p><input type="checkbox"/> 下肢深部肌腱反射過強</p> <p><input type="checkbox"/> 對熱的敏感性增加</p> <p><input type="checkbox"/> 睡眠需求低</p> <p><input type="checkbox"/> 喜歡玩水、玩紙或塑膠等會發出聲音的物品</p> <p><input type="checkbox"/> 脊椎側彎</p> |

| 項目 | 填寫部分 |
|---------------------------------------|--|
| B. 腦電波圖檢查 (必要) (請附相關報告) | 腦電波圖： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ <input type="checkbox"/> 高振幅慢棘慢波(Slow-spike waves) |
| C. 影像學檢查報告 (選擇性) | 腦部核磁共振： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ |
| D. 基因檢測報告 (必要) (請附實驗室報告) | <input type="checkbox"/> UBE3A 基因檢測結果： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常: <input type="checkbox"/> 15q11-q13 缺失型 <input type="checkbox"/> Paternal UPD 15 <input type="checkbox"/> Imprinting defect <input type="checkbox"/> UBE3A mutation |

參考文獻：

1. Angelman syndrome 2005: updated consensus for diagnostic criteria. Williams CA, Beaudet AL, Clayton-Smith J, Knoll JH, Kyllerman M, Laan LA, Magenis RE, Moncla A, Schinzel AA, Summers JA, Wagstaff J. Am J Med Genet A. 2006 Mar 1;140(5):413-8. doi: 10.1002/ajmg.a.31074.
2. Practice guidelines for the molecular analysis of Prader-Willi and Angelman syndromes. Ramsden SC, Clayton-Smith J, Birch R, Buiting K. BMC Med Genet. 2010 May 11;11:70.
3. Update of the EMQN/ACGS best practice guidelines for molecular analysis of Prader-Willi and Angelman syndromes. Beygo J, Buiting K, Ramsden SC, Ellis R, Clayton-Smith J, Kanber D. Eur J Hum Genet. 2019 Sep;27(9):1326-1340. doi: 10.1038/s41431-019-0435-0. Epub 2019 Jun 24. PMID: 31235867
4. Angelman Syndrome. Dagli AI, Mathews J, Williams CA. 1998 Sep 15 [updated 2021 Apr 22]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Mirzaa G, Amemiya A, editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2021.

衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查標準機制」(審查基準表)
- Angelman 氏症候群 [Angelman syndrome] -

應檢附文件

- 病歷資料：包括臨床症狀之病歷資料 (必要)
- 基因檢測報告(必要)
- 其他檢查報告：腦波圖報告等足以佐證之資料

臨床病史(必填)

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

臨床表徵(必填*)

主要表徵(下列至少二項)

- 嚴重發展遲緩
- 語言遲緩或不能
- 運動或平衡失調，步態失調或四肢震顫
- 不尋常行為(快樂木偶)：經常大笑或微笑，明顯快樂舉止，易興奮人格，手部來回擺動 (Hand-flapping)，過度活動行為

次要表徵(下列至少二項)

- 頭圍過小，不成比例的頭圍生長
- 癲癇發作
- 外觀異常：平坦的枕骨部，枕骨溝明顯，凸頷，寬嘴，牙齒間距寬，舌頭經常伸出
- 嬰兒期餵食時困難，吸吮或吞嚥困難
- 斜眼
- 軀幹低張力
- 經常流口水，過度咀嚼行為或口部動作
- 膚色過淺，髮色淡
- 寬底式步態 (Wide-based gait)
- 下肢深部肌腱反射過強
- 對熱的敏感性增加
- 睡眠需求低
- 喜歡玩水、玩紙或塑膠等會發出聲音的物品
- 脊椎側彎

腦電波圖檢查(必要)

- 正常 異常 _____
- 高振幅慢棘慢波 (Slow-spike waves)

影像學檢查(選擇性)

- 腦部核磁共振： 正常 異常 _____

UBE3A 基因檢測結果： 正常 異常：

- 15q11-q13 缺失型
- Paternal UPD 15
- Imprinting defect 9
- UBE3A mutation

確定診斷 Angelman syndrome 症候群

- 符合臨床表徵主要表徵二項及次要表徵二項，且具有致病性基因變異