

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)
-Cornelia de Lange 氏症候群 [Cornelia de Lange syndrome]-

- 臨床資料：包含臨床病史(含臨床表徵、家族史)(必要)
- 基因檢測報告 (必要)

項目	填寫部分
<p>A. 病歷資料 (必要) 包含病史(含臨床表徵、家族史)、身體檢查</p>	<p>就診年齡 [Age at disease onset] _____ 歲</p> <p>家族史 [Family history] <input type="checkbox"/>有 <input type="checkbox"/>無</p> <p>主要特徵 (一項 2 分，須至少二項)</p> <p><input type="checkbox"/> 聯眉及/或粗眉 [Synophrys and/or thick eyebrows]</p> <p><input type="checkbox"/> 短鼻，凹鼻樑及/或鼻尖及鼻孔朝上 [Short nose, concave nasal ridge and/or upturned nasal tip]</p> <p><input type="checkbox"/> 長及/或平的人中 [Long and/or smooth philtrum]</p> <p><input type="checkbox"/> 薄上唇及/或口角下彎 [Thin upper lip vermilion and/or downturned corners of mouth]</p> <p><input type="checkbox"/> 少指及/或無指 [Hand oligodactyly and/or adactyly]</p> <p><input type="checkbox"/> 先天性橫膈膜疝氣 [Congenital diaphragmatic hernia]</p> <p>次要特徵 (一項 1 分)</p> <p><input type="checkbox"/> 全面發展遲緩及/或智能不足 [Global developmental delay and/or intellectual disability]</p> <p><input type="checkbox"/> 產前生長遲滯 [Prenatal growth retardation] (<2 SD)</p> <p><input type="checkbox"/> 產後生長遲滯 [Postnatal growth retardation] (<2 SD)</p> <p><input type="checkbox"/> 小頭(產前或產後) [Microcephaly (prenatally or postnatally)]</p> <p><input type="checkbox"/> 小手及/或小腳 [Small hands and/or feet]</p> <p><input type="checkbox"/> 短小拇指 [Short fifth finger]</p> <p><input type="checkbox"/> 多毛症 [Hirsutism]</p> <p>總分：(註:總分至少≥9，且包含至少二項主要特徵)</p> <p><input type="checkbox"/> ≥11 典型</p> <p><input type="checkbox"/> 9-10 非典型</p>
<p>B. 基因檢測 (必要) (請附實驗室報告影本)</p>	<p><input type="checkbox"/> 已知致病基因出現致病變異</p> <p><input type="checkbox"/> <i>NIPBL</i> 基因</p> <p><input type="checkbox"/> <i>SMC1A</i> 基因</p> <p><input type="checkbox"/> <i>SMC3</i> 基因</p> <p><input type="checkbox"/> <i>RAD21</i> 基因</p> <p><input type="checkbox"/> <i>BRD4</i> 基因</p> <p><input type="checkbox"/> <i>HDAC8</i> 基因</p> <p><input type="checkbox"/> <i>ANKRD11</i> 基因</p> <p><input type="checkbox"/> 其他：_____</p>

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)
-Cornelia de Lange 氏症候群 [Cornelia de Lange syndrome]-

應檢附資料

- 臨床資料：包含臨床病史(含臨床表徵、家族史)(必要)
- 基因檢測報告 (必要)

臨床病史(必要)

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

病歷資料 包含病史(含臨床表徵、發病年齡、家族史)、身體檢查(必要)

總分 ≥ 9 ，且包含至少一項主要特徵

主要特徵 (一項 2 分，須至少二項)

- Synophrys and/or thick eyebrows
- Short nose, concave nasal ridge and/or upturned nasal tip
- Long and/or smooth philtrum
- Thin upper lip vermilion and/or downturned corners of mouth
- Hand oligodactyly and/or adactyly
- Congenital diaphragmatic hernia

次要特徵 (一項 1 分)

- Global developmental delay and/or intellectual disability
- Prenatal growth retardation (<2 SD)
- Postnatal growth retardation (<2 SD)
- Microcephaly (prenatally or postnatally)
- Small hands and/or feet
- Short fifth finger
- Hirsutism

總分：

- ≥ 11 典型
- 9-10 非典型

基因檢測報告結果 (必要)

- 已知致病基因出現致病變異
- NIPBL* 基因
- SMC1A* 基因
- SMC3* 基因
- RAD21* 基因
- BRD4* 基因
- HDAC8* 基因
- ANKRD11* 基因
- 其他：_____

確診

參考文獻

- Kline, A. D., Moss, J. F., Selicorni, A., Bisgaard, A. M., Deardorff, M. A., Gillett, P. M., ... & Hennekam, R. C. (2018). Diagnosis and management of Cornelia de Lange syndrome: first international consensus statement. *Nature Reviews Genetics*, 19(10), 649-666.
- Selicorni, A., Mariani, M., Lettieri, A., & Massa, V. (2021). Cornelia de Lange Syndrome: From a Disease to a Broader Spectrum. *Genes*, 12(7), 1075.