

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)

- Kabuki 症候群[Kabuki syndrome] -

1. 病歷資料(包含主要臨床表徵、次要性臨床表徵等)(必要)
2. 基因檢測報告(必要)
3. 臉部照片(選擇)

項目	填寫部分
1. 臨床病歷(必要)	家族史[Family history] <input type="checkbox"/> 有 _____ <input type="checkbox"/> 無
主要臨床表徵	<input type="checkbox"/> A. 嬰兒期肌張力低下，發展遲緩或智能障礙[Infantile hypotonia, developmental delay and/ or intellectual disability] <input type="checkbox"/> B. 典型的異常表徵[Typical dysmorphic features at some point of life] <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 1. 長眼瞼並合併下眼瞼外三分之一外翻[Long palpebral fissures with eversion of the lateral third of the lower eyelid] <input type="checkbox"/> 2. 弧型彎眉，且外三分之一部份稀疏或有缺口[Arched and broad eyebrows with the lateral third displaying notching or sparseness] <input type="checkbox"/> 3. 鼻小柱短而鼻尖扁平[Short columella with depressed nasal tip] <input type="checkbox"/> 4. 大而發育異常的耳朵[Large, dysplastic ears] <input type="checkbox"/> 5. 斜視[Strabismus] <input type="checkbox"/> 6. 藍鞏膜[Blue sclera] <input type="checkbox"/> 7. 眼瞼下垂[Ptosis] <input type="checkbox"/> 8. 小下巴[Micrognathia] <input type="checkbox"/> 9. 口腔、嘴唇異常：顎裂[Cleft palate]、缺牙及/或門齒異常[Oligodontia and/or abnormal incisors]、嘴唇凹窩[Lip pits]、上唇薄下唇厚[Thin vermillion of upper lip and full lower lip]
次要臨床表徵	<input type="checkbox"/> 小頭症[Microcephaly] <input type="checkbox"/> 先天性心臟病[Congenital heart defect] <input type="checkbox"/> 四肢異常[Limb/extremity features]：持續性指尖肉墊[Persistent fingertip pads]、短指(趾)畸形[Brachydactyly]、關節鬆弛[Lax joints]、先天性臍關節脫位[Congenital hip dislocation] <input type="checkbox"/> 泌尿系統異常[Genitourinary anomalies]：腎臟異位[Malpositioned kidneys]、男性病人尿道下裂[Hypospadias in males] <input type="checkbox"/> 身材矮小[Short stature] <input type="checkbox"/> 其他[Others] _____
2. 臉部照片(選擇) (請附電子檔)	<input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無
3. 基因檢測報告 (必要) (請附實驗室報告影本)	<input type="checkbox"/> <i>KMT2D</i> 基因檢測 <input type="checkbox"/> 異常 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> <i>KDM6A</i> 基因檢測 <input type="checkbox"/> 異常 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 其他致病基因變異： _____

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)

-Kabuki 症候群[Kabuki syndrome] -

應檢附文件

1. 病歷資料(包含主要臨床表徵、次要性臨床表徵等)(必要)
2. 基因檢測報告(必要)
3. 臉部照片(選擇)



家族史[Family history](必填)

- 有 _____ 無



臨床症狀 (A 及 B 項為必要條件，且 B 項中至少 4 點符合；C 項必須至少 3 點符合)

- A. 嬰兒期肌張力低下，發展遲緩或智能障礙[Infantile hypotonia, developmental delay and/ or intellectual disability]
- B. 典型的臉部異常表徵[Typical facial dysmorphic features (defined below) at some point of life.]
- 1.長眼瞼並合併下眼瞼外三分之一外翻[Long palpebral fissures with eversion of the lateral third of the lower eyelid]
 - 2.弧型彎眉，且外三分之一部份稀疏或有缺口 [Arched and broad eyebrows with the lateral third displaying notching or sparseness]
 - 3.鼻小柱短而鼻尖扁平[Short columella with depressed nasal tip]
 - 4.大而發育異常的耳朵[Large, dysplastic ears]
 - 5.斜視[Strabismus]
 - 6.藍鞏膜[Blue sclera]
 - 7.眼瞼下垂[Ptosis]
 - 8.小下巴[Micrognathia]
 - 9.口腔、嘴唇異常：顎裂[Cleft palate]、缺牙及/或門齒異常[Oligodontia and/or abnormal incisors]、嘴唇凹窩[Lip pits]、上唇薄下唇厚[Thin vermilion of upper lip and full lower lip]
- C.次要臨床表徵
- 1.小頭症[Microcephaly]
 - 2.先天性心臟病[Congenital heart defect]
 - 3.四肢異常[Limb/extremity features]：持續性指尖肉墊[Persistent fingertip pads]、短指(趾)畸形[Brachydactyly]、關節鬆弛[Lax joints]、先天性髖關節脫位[Congenital hip dislocation]
 - 4.泌尿系統異常[Genitourinary anomalies]：腎臟異位[Malpositioned kidneys]、男性病人尿道下裂[Hypospadias in males]
 - 5.身材矮小[Short stature]
 - 6.其他[Others]_____



基因檢測報告(必要條件)

- KMT2D* 基因檢測異常、
或 *KDM6A* 基因檢測異常、
或 其他致病基因變異：



符合臨床必要表徵及具致病性基因變異之 **Kabuki 症候群[Kabuki syndrome]**