

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)

-DiGeorge 症候群 [DiGeorge syndrome]-

1.  病歷資料: 包含臨床症狀及徵兆、身體及發展遲緩之評估病歷資料及家族史 (必要)
2.  22q11.2 或其他與 DiGeorge syndrome 相關染色體或基因缺失的檢驗報告 (必要)
3.  實驗室檢查報告: 包含血清鈣離子濃度、血液 iPTH (必要)
4.  心臟超音波或其他心臟影像報告(必要)
5.  耳鼻喉科就診及聽力檢驗報告(必要)
6.  周邊血液 T 細胞數量分析[Flow cytometry](選擇性)

項目	填寫部分
<b>A. 病歷資料(必要)</b>	
A1 臨床病史(必要)	<input type="checkbox"/> 發展遲緩之評估報告(必要)
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>主要症狀(6 項主要臨床症狀及徵兆至少有 2 項)</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. <input type="checkbox"/> 外觀異常               <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Upslanting palpebral fissures</li> <li><input type="checkbox"/> Hooded eyelids</li> <li><input type="checkbox"/> Malar flatness</li> <li><input type="checkbox"/> Asymmetric crying facies</li> <li><input type="checkbox"/> Bulbous nasal tip with hypoplastic alae nasi</li> <li><input type="checkbox"/> 其他: _____</li> </ul> </li> <li>2. <input type="checkbox"/> 腭結構異常               <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Cleft lip</li> <li><input type="checkbox"/> Cleft palate</li> <li><input type="checkbox"/> Velopharyngeal insufficiency</li> </ul> </li> <li>3. <input type="checkbox"/> 先天性心臟結構異常               <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Ventricular septal defect</li> <li><input type="checkbox"/> Tetralogy of Fallot</li> <li><input type="checkbox"/> Interrupted aortic arch</li> <li><input type="checkbox"/> 其他: _____</li> </ul> </li> <li>4. <input type="checkbox"/> 免疫系統異常               <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Immunodeficiency</li> <li><input type="checkbox"/> Recurrent infection</li> <li><input type="checkbox"/> Autoimmune disease</li> </ul> </li> <li>5. <input type="checkbox"/> 副甲狀腺功能低下引起低血鈣</li> <li>6. <input type="checkbox"/> 發展遲緩 [Developmental delays]</li> </ol>

	<p>其他次要症狀</p> <p><input type="checkbox"/> 生長遲滯[Failure to thrive]</p> <p><input type="checkbox"/> 身材矮小 [Short stature]</p> <p><input type="checkbox"/> 甲狀腺功能異常[Thyroid disease]</p> <p><input type="checkbox"/> 消化道異常 [Gastrointestinal abnormalities]</p> <p><input type="checkbox"/> [Feeding problems]</p> <p><input type="checkbox"/> [Gastro-esophageal reflux disease]</p> <p><input type="checkbox"/> 其他：_____</p> <p><input type="checkbox"/> 泌尿生殖結構異常 [Genitourinary abnormalities]</p> <p><input type="checkbox"/> 癲癇 [Unprovoked epilepsy / Recurrent seizures]</p> <p><input type="checkbox"/> 眼睛結構異常 [Ophthalmologic abnormalities]</p> <p><input type="checkbox"/> 聽力異常 [Hearing loss / hearing impairment]</p> <p><input type="checkbox"/> 肌肉骨骼異常[Musculoskeletal abnormalities]</p> <p><input type="checkbox"/> Scoliosis</p> <p><input type="checkbox"/> 其他：_____</p> <p><input type="checkbox"/> 血小板低下 [Thrombocytopenia]</p> <p><input type="checkbox"/> 精神障礙[Psychiatric disorders]</p> <p><input type="checkbox"/> 早發性巴金森氏病[Early-onset Parkinson disease]</p> <p><input type="checkbox"/> 其他(選擇)：_____</p>
<p><b>B. 實驗室檢驗報告</b> (請附相關檢驗資料)</p>	<p><input type="checkbox"/> 血鈣與副甲狀腺功能(必要)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 Ca _____; IP _____; iPTH _____</p> <p><input type="checkbox"/> 血液常規檢查報告(必要)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____</p> <p><input type="checkbox"/> 甲狀腺功能檢查報告(必要)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____</p> <p><input type="checkbox"/> 周邊血液 T 細胞數量分析(選擇)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____</p> <p><input type="checkbox"/> 其他檢查報告(選擇)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____</p>
<p><b>C. 影像學檢查報告</b> (請附相關報告資料)</p>	<p><input type="checkbox"/> 心臟超音波或其他影像報告(必要)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____</p> <p><input type="checkbox"/> 腎臟超音波或其他影像報告(選擇)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____</p> <p><input type="checkbox"/> 其他檢查報告(選擇)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____</p>
<p><b>D. 特殊檢查報告</b> (請附相關檢驗資料)</p>	<p><input type="checkbox"/> 神經科或復健科就診紀錄或發展遲緩之評估報告(必要)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____</p> <p><input type="checkbox"/> 心智科就診紀錄及檢查報告(選擇)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____</p> <p><input type="checkbox"/> 耳鼻喉科就診及聽力檢查報告(選擇)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____</p> <p><input type="checkbox"/> 眼科就診紀錄及檢查報告(選擇)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____</p> <p><input type="checkbox"/> 腦波檢查報告(選擇)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____</p> <p><input type="checkbox"/> 其他檢查報告(選擇)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____</p>
<p><b>E. 基因檢測報告</b> (必要) (請附實驗室報告)</p>	<p>22q11.2 或其他與 DiGeorge syndrome 相關染色體或基因缺失的檢驗報告 (必要)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____</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)  
-DiGeorge 症候群[DiGeorge syndrome]-

應檢附文件

- 病歷資料:包含臨床症狀及徵兆、身體及發展遲緩之評估病歷資料及家族史(必要)
- 實驗室檢查報告:包含血清鈣離子濃度、血液 iPTH(必要)
- 心臟超音波或其他心臟影像報告(必要)
- 耳鼻喉科就診及聽力檢驗報告(必要)
- 22q11.2 或其他與 DiGeorge syndrome 相關染色體或基因缺失的檢驗報告(必要)
- 周邊血液 T 細胞數量分析[Flow cytometry](選擇性)

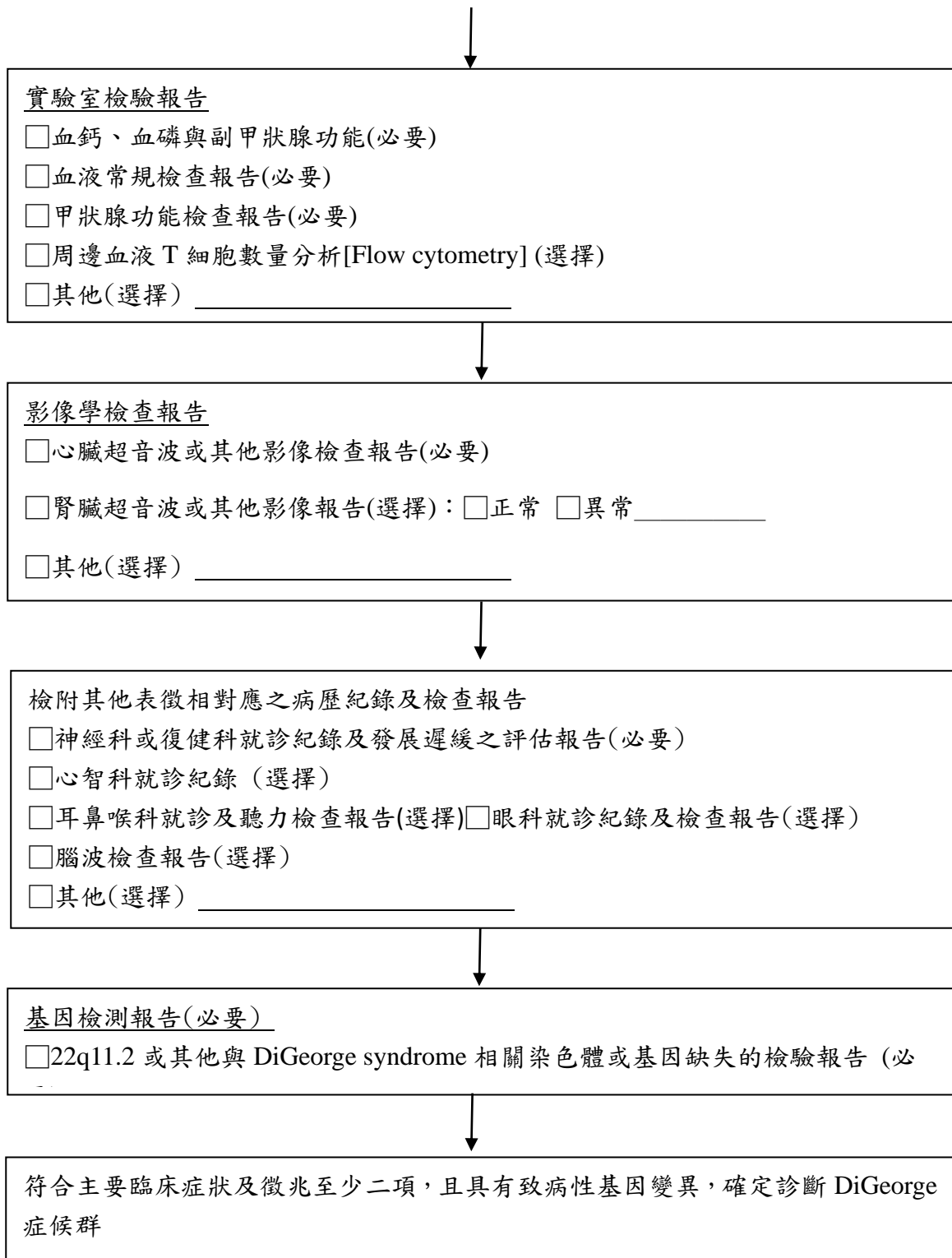
臨床症狀及徵兆(必填), 6 項主要臨床症狀及徵兆至少有 2 項

主要症狀

1.  外觀異常
  - Upslanting palpebral fissures
  - Hooded eyelids
  - Malar flatness
  - Asymmetric crying facies
  - Bulbous nasal tip with hypoplastic alae nasi
  - 其他: \_\_\_\_\_
2.  顎結構異常
  - Cleft lip
  - Cleft palate
  - Velopharyngeal insufficiency
3.  先天性心臟結構異常
  - Ventricular septal defect
  - Tetralogy of Fallot
  - Interrupted aortic arch
  - 其他: \_\_\_\_\_
4.  免疫系統異常
  - Immunodeficiency
  - Recurrent infection
  - Autoimmune disease
5.  副甲狀腺功能低下引起低血鈣
6.  發展遲緩 [Developmental delays]

其他次要症狀

- 生長遲滯[Failure to thrive]
- 身材矮小 [Short stature]
- 甲狀腺功能異常[Thyroid disease]
- 消化道異常 [Gastrointestinal abnormalities]
  - [Feeding problems]
  - [Gastro-esophageal reflux disease]
  - 其他: \_\_\_\_\_
- 泌尿生殖結構異常 [Genitourinary abnormalities]
- 癲癇 [Unprovoked epilepsy/Recurrent seizures]
- 眼睛結構異常[Ophthalmologic abnormalities]
- 聽力異常[Hearing loss / hearing impairment]
- 肌肉骨骼異常[Musculoskeletal abnormalities]
  - [Scoliosis]
  - 其他: \_\_\_\_\_
- 血小板低下[Thrombocytopenia]
- 精神障礙[Psychiatric disorders]
- 早發性巴金森氏病[Early-onset Parkinson disease]



參考文獻：

1. McDonald-McGinn DM, et al. 22q11.2 deletion syndrome. *Nat Rev Dis Primers*. 2015 Nov 19;1:15071. doi: 10.1038/nrdp.2015.71.
2. Bassett AS, et al. International 22q11.2 Deletion Syndrome Consortium. Practical guidelines for managing patients with 22q11.2 deletion syndrome. *J Pediatr*. 2011 Aug;159(2):332-9.e1. doi: 10.1016/j.jpeds.2011.02.039.