

衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查標準機制」(送審資料表)  
 - Beckwith Wiedemann 氏症候群 [Beckwith Wiedemann syndrome, BWS] -

應檢附文件

1.  病歷資料，包含臨床病史、身體診察等 (必填)
2.  基因檢測報告 (必要)
3.  檢驗報告 (選擇)
4.  影像報告 (選擇)
5.  病理報告 (選擇)

項目	填寫部分
<b>A. 病歷資料 (必填)</b>	<input type="checkbox"/> 家族史 [Family history] <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無
臨床表徵 (必填)	<p><b>主要表徵，共三項</b></p> <input type="checkbox"/> 多灶性/雙側威爾姆氏腫瘤/腎母細胞瘤[Multifocal and/or bilateral Wilms tumor or nephroblastomatosis] <input type="checkbox"/> 高胰島素症(持續一周以上且需要升階治療) [Hyperinsulinism lasting >1 week] <input type="checkbox"/> 病理發現：腎上腺皮質肥大[Cytomegaly]，胎盤間葉發育不良 [Placenta mesenchymal dysplasia]，或胰腺瘤 [Pancreatic adenomatosis] <p><b>次要表徵，共三項</b></p> <input type="checkbox"/> 暫時性低血糖 (持續一周以內) [Transient hypoglycemia lasting <1 week] <input type="checkbox"/> 典型 BWS 相關腫瘤 (神經母細胞瘤、橫紋肌肉瘤、單側威爾姆氏腫瘤、肝母細胞瘤、腎上腺皮質癌、嗜鉻細胞瘤) [Neuroblastoma, Rhabdomyosarcoma, unilateral Wilms tumor, Hepatoblastoma, Adrenocortical carcinoma or Pheochromocytoma] <input type="checkbox"/> 腎臟或肝臟腫大[Nephromegaly and/or Hepatomegaly]
<b>B. 檢驗報告 (選填)</b>	
<b>C. 影像報告 (選填)</b> (請附相關影像資料)	
<b>D. 病理報告 (選填)</b>	
<b>E. 基因檢測報告 (必填)</b> (請附實驗室報告)	<input type="checkbox"/> 母源染色體 IC2 失去甲基化 [Loss of methylation] <input type="checkbox"/> 母源染色體 IC1 增加甲基化 [Gain of methylation] <input type="checkbox"/> 母源 <i>CDKN1C</i> 突變 <input type="checkbox"/> 11p15.5 父源單親源二倍體 [Paternal UPD] <input type="checkbox"/> 11 號染色體異常 (拷貝數異常、轉位等)

項目	填寫部分
<b>F. 確定診斷</b>	<input type="checkbox"/> 明確之致病基因變異，且至少符合一項主要臨床表徵或至少符合兩項臨床次要表徵

參考文獻：

1. Brioude, F., Kalish, J., Mussa, A. et al. Clinical and molecular diagnosis, screening and management of Beckwith–Wiedemann syndrome: an international consensus statement. *Nat Rev Endocrinol* 14, 229–249 (2018). <https://doi.org/10.1038/nrendo.2017.166>
2. Shuman C, Beckwith JB, Weksberg R. Beckwith-Wiedemann Syndrome. 2000 Mar 3 [Updated 2016 Aug 11]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2021. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1394/>
3. Epigenotype, genotype, and phenotype analysis of patients in Taiwan with Beckwith–Wiedemann syndrome . *Mol Genet Metab* . 2016 Sep;119(1-2):8-13
4. 依罕見疾病通報標準，僅適用於典型且嚴重之患者

# 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)

## - Beckwith Wiedemann 氏症候群 [Beckwith Wiedemann syndrome, BWS] -

<b>應檢附文件</b> <input type="checkbox"/> 病歷資料，包含臨床病史、身體診察 (必填) <input type="checkbox"/> 基因檢測報告 (必要) <input type="checkbox"/> 檢驗報告 (選擇) <input type="checkbox"/> 影像報告 (選擇) <input type="checkbox"/> 病理報告 (選擇)
--

<b>病歷資料 (必填)</b> <input type="checkbox"/> 家族史 [Family history] <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無
---

<b>臨床表徵 (必填)</b> <b>主要表徵，共三項</b> <input type="checkbox"/> 多灶性/雙側威爾姆氏腫瘤/腎母細胞瘤 [Multifocal and/or bilateral Wilms tumor or nephroblastomatosis] <input type="checkbox"/> 高胰島素症 (持續一周以上且需要升階治療)、 [Hyperinsulinism lasting >1 week] <input type="checkbox"/> 病理發現：腎上腺皮質肥大[Cytomegaly]， 胎盤間葉發育不良 [Placenta mesenchymal dysplasia]， 或胰腺瘤 [Pancreatic adenomatosis]	<b>次要表徵，共三項</b> <input type="checkbox"/> 暫時性低血糖 (持續一周以內) [Transient hypoglycemia lasting <1 week] <input type="checkbox"/> 典型 BWS 相關腫瘤 (神經母細胞瘤、橫紋肌肉瘤、 單側威爾姆氏腫瘤、肝母細胞瘤、腎上腺皮質癌、嗜鉻細胞瘤) [Neuroblastoma, Rhabdomyosarcoma, unilateral Wilms tumor, Hepatoblastoma, Adrenocortical carcinoma or Pheochromocytoma] <input type="checkbox"/> 腎臟或肝臟腫大 [Nephromegaly and/or Hepatomegaly]
--	---

<input type="checkbox"/> 檢附符合上述主要或次要表徵相關之檢驗報告、影像報告、病理報告等佐證資料
--

<b>基因檢測報告 (必要)</b> <input type="checkbox"/> 母源染色體 IC2 失去甲基化 [Loss of methylation] <input type="checkbox"/> 母源染色體 IC1 增加甲基化 [Gain of methylation] <input type="checkbox"/> 母源 <i>CDKN1C</i> 突變 <input type="checkbox"/> 11p15.5 父源單親源二倍體 [Paternal UPD] <input type="checkbox"/> 11 號染色體異常 (拷貝數異常、轉位等)
--

<b>確定診斷</b> <input type="checkbox"/> 明確之致病基因變異，且至少符合一項主要臨床表徵或至少符合兩項臨床次要表徵
--

<input type="checkbox"/> 符合罕見疾病之 Beckwith Wiedemann 氏症候群
--

1. Brioude, F., Kalish, J., Mussa, A. et al. Clinical and molecular diagnosis, screening and management of Beckwith–Wiedemann syndrome: an international consensus statement. *Nat Rev Endocrinol* 14, 229–249 (2018). <https://doi.org/10.1038/nrendo.2017.166>
2. Shuman C, Beckwith JB, Weksberg R. Beckwith-Wiedemann Syndrome. 2000 Mar 3 [Updated 2016 Aug 11]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2021. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1394/>
3. 符合罕見疾病通報原則，僅認列適用於典型且嚴重之患者。