

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)
 – CHARGE 症候群 [CHARGE syndrome] –

1. 病歷資料，包含臨床病史、身體診察、神經學檢查、發展里程碑及眼科/耳鼻喉科/代謝科就診紀錄等(必要)
2. 實驗室檢查報告(選擇)
3. 腦部核磁照影及顱骨核磁照影/電腦斷層檢查報告(選擇)
4. 基因檢測報告(必要)

項目	填寫部分
A. 病歷資料(必要)	
1. 臨床病史(必要)	<input type="checkbox"/> 發病年齡 [Age at disease onset] _____ 歲 <input type="checkbox"/> 家族史 [Family history] <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無
2. 臨床表徵 (必要)	<p>主要臨床表徵 (必填)，共四大項</p> <input type="checkbox"/> 眼部缺損：從小視網膜缺損到無眼症 [Ocular coloboma, ranging from small retinal coloboma to anophthalmia] <input type="checkbox"/> 鼻後孔閉鎖或狹窄：單側或雙側/骨性或膜性 [Choanal atresia or stenosis : unilateral or bilateral, bony or membranous] <input type="checkbox"/> 顱神經功能障礙或異常 [Cranial nerve dysfunction or anomaly] <input type="checkbox"/> 第一對顱神經：嗅覺減退或嗅覺喪失 [Cranial nerve I: Hyposmia or anosmia] <input type="checkbox"/> 第七對顱神經：面癱 (單側或雙側) [Cranial nerve VII: Facial palsy (unilateral or bilateral)] <input type="checkbox"/> 第八對顱神經：感音神經性聽力損失及/或平衡問題 [Cranial nerve VIII: Sensorineural hearing loss and/or balance Problems] <input type="checkbox"/> 第九和十對顱神經：吸吮/吞嚥困難和吸入性嗆傷，腸道蠕動問題 [Cranial nerve IX/X: Difficulty with sucking/swallowing and aspiration, gut motility problems] <input type="checkbox"/> 耳朵畸形 [Ear malformations] <input type="checkbox"/> 耳廓異常 [Abnormal auricle] <input type="checkbox"/> 聽骨畸形，因混合感音神經和傳導性聽力損失致典型的楔形聽力圖 [Ossicular malformations resulting in a typical wedge-shaped audiogram due to mixed sensorineural and conductive hearing loss] <input type="checkbox"/> 顱骨異常，經顱骨斷層掃描確定 [Temporal bone abnormalities determined by temporal bone CT scan] <p>次要臨床表徵 (必填)，共五大項</p> <input type="checkbox"/> 心血管畸形 [Cardiovascular malformation] <input type="checkbox"/> 錐體幹缺損 [Conotruncal defects] <input type="checkbox"/> 房室中隔缺損 [AV canal defects]

項目	填寫部分
	<input type="checkbox"/> 主動脈弓異常 [Aortic arch anomalies] <input type="checkbox"/> 單獨出現心房中隔缺損、心室中隔缺損、開放性動脈導管 [Isolated ASD, VSD, PDA] <input type="checkbox"/> 顎裂伴有或未伴有唇裂 (腭裂時鼻後孔閉鎖很少見) [Cleft palate with or without cleft lip (Note: Choanal atresia is rare in the presence of a cleft palate)] <input type="checkbox"/> 發展遲緩/認知障礙 [Developmental delay / intellectual disability] <input type="checkbox"/> 身材矮小 [Short stature] <input type="checkbox"/> 性腺功能減退症 [Hypogonadotropic hypogonadism]
3. 實驗室檢查報告 (選擇)	<input type="checkbox"/> 眼科檢查 _____ <input type="checkbox"/> 耳鼻喉科檢查 _____ <input type="checkbox"/> 視力檢查 _____ <input type="checkbox"/> 聽力檢查 _____ <input type="checkbox"/> 代謝檢查 _____ <input type="checkbox"/> 心臟超音波檢查 _____
B. 影像報告(選擇) (請附相關影像資料)	<input type="checkbox"/> 顱骨核磁共振/斷層掃描: 耳蝸 Mondini 缺損(耳蝸發育不全), 半規管缺失或發育不全 [MRI/CT temporal bone: Mondini defect of the cochlea (cochlear hypoplasia), absent or hypoplastic semicircular canals] <input type="checkbox"/> 腦部核磁共振: 斜坡發育不全, 小腦蚓部發育不全 [Brain MRI: Clivus hypoplasia, hypoplasia of cerebellar vermis]
C. 基因檢測報告(必要) (請附實驗室報告)	<input type="checkbox"/> <i>CHD7</i> 基因具異型合子致病基因變異(體染色體顯性遺傳) <input type="checkbox"/> <i>SEMA3E</i> 基因具異型合子致病基因變異(體染色體顯性遺傳)
D. 確定診斷 CHARGE 症候群	<input type="checkbox"/> 符合 3 大項主要臨床表徵, 且 <i>CHD7</i> 或 <i>SEMA3E</i> 基因具異型合子致病基因變異 <input type="checkbox"/> 符合 2 大項主要臨床表徵加 1 大項次要臨床表徵, 且 <i>CHD7</i> 或 <i>SEMA3E</i> 基因具異型合子致病基因變異 <input type="checkbox"/> 符合 1 大項主要臨床表徵加 3 大項次要臨床表徵, 且 <i>CHD7</i> 或 <i>SEMA3E</i> 基因具異型合子致病基因變異

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]

- CHARGE 症候群 [CHARGE syndrome] -

應檢附文件

- 病歷資料，包含臨床病史、身體診察、神經學檢查、發展里程碑及眼科/耳鼻喉科/代謝科就診紀錄等(必要)
- 實驗室檢查報告(選擇)
- 腦部核磁照影及顱骨核磁照影/電腦斷層檢查報告(選擇)
- 基因檢測報告(必要)

臨床病史(必要)

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

主要臨床表徵(必填)，共四大項

- 眼部缺損: 從小視網膜缺損到無眼症 [Ocular coloboma, ranging from small retinal coloboma to anophthalmia]
- 鼻後孔閉鎖或狹窄: 單側或雙側/骨性或膜性 [Choanal atresia or stenosis: unilateral or bilateral, bony or membranous]
- 顱神經功能障礙或異常 [Cranial nerve dysfunction or anomaly]
 - 第一對顱神經: 嗅覺減退或嗅覺喪失 [Cranial nerve I: Hyposmia or anosmia]
 - 第七對顱神經: 面癱(單側或雙側) [Cranial nerve VII: Facial palsy unilateral or bilateral]
 - 第八對顱神經: 感音神經性聽力損失及/或平衡問題 [Cranial nerve VIII: Sensorineural hearing loss and/or balance problems]
 - 第九和十對顱神經: 吸吮/吞嚥困難和吸入性嗆傷, 腸道蠕動問題 [Cranial nerve IX/X: Difficulty with sucking/swallowing and aspiration, gut motility problems]
- 耳朵畸形 [Ear malformations]
 - 耳廓異常 [Abnormal auricle]
 - 聽骨畸形, 因混合感音神經和傳導性聽力損失致典型的楔形聽力圖 [Ossicular malformations resulting in a typical wedge-shaped audiogram due to mixed sensorineural and conductive hearing loss]
 - 顱骨異常, 經顱骨斷層掃描確定 [Temporal bone abnormalities determined by temporal bone CT scan]

次要臨床表徵(必填)，共五大項

- 心血管畸形 [Cardiovascular malformation]
 - 錐體幹缺損 [Conotruncal defects]
 - 房室中隔缺損 [AV canal defects]
 - 主動脈弓異常 [Aortic arch anomalies]
 - 單獨出現心房中隔缺損、心室中隔缺損、開放性動脈導管 [Isolated ASD, VSD, PDA]
- 顎裂伴有或未伴有唇裂(顎裂時鼻後孔閉鎖很少見) [Cleft palate with or without cleft lip [Note: Choanal atresia is rare in the presence of a cleft palate]]
- 發展遲緩/認知障礙 [Developmental delay / intellectual disability]
- 身材矮小 [Short stature]
- 性腺功能減退症 [Hypogonadotropic hypogonadism]

實驗室檢查報告(選擇)

- 眼科檢查 _____
- 視力檢查 _____
- 代謝檢查 _____
- 耳鼻喉科檢查 _____
- 聽力檢查 _____
- 心臟超音波檢查 _____

影像報告(選擇)

- 顱骨核磁共振/斷層掃描: 耳蝸 Mondini 缺損(耳蝸發育不全), 半規管缺失或發育不全 [MRI/CT temporal bone: Mondini defect of the cochlea [Cochlear hypoplasia], absent or hypoplastic semicircular canals]
- 腦部核磁共振: 斜坡發育不全, 小腦蚓部發育不全 [Brain MRI: Clivus hypoplasia, hypoplasia of cerebellar vermis]

基因檢測報告(必要)

- CHD7基因具異型合子致病基因變異 _____ (體染色體顯性遺傳)
- SEMA3E基因具異型合子致病基因變異 _____ (體染色體顯性遺傳)

確定診斷為CHARGE症候群

- 符合3大項主要臨床表徵, 且CHD7或SEMA3E基因具異型合子致病基因變異
- 符合2大項主要臨床表徵加1大項次要臨床表徵, 且CHD7或SEMA3E基因具異型合子致病基因變異
- 符合1大項主要臨床表徵加3大項次要臨床表徵, 且CHD7或SEMA3E基因具異型合子致病基因變異

- 符合罕見疾病之CHARGE症候群