

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)
-瓦登伯格氏症候群[Waardenburg syndrome] -

1. 病歷資料：包括臨床症狀及徵兆之病歷資料及家族史(必要)
2. 聽力檢查報告(必要)
3. 眼睛檢查報告(必要)
4. 基因檢測報告(必要)
5. 外觀、皮膚或是眼睛照片(必要)

項目	填寫部分
A. 病歷資料	
1. 臨床病史(必要)	
2. 家族病史(遺傳模式) (請附上家族譜或其他病患之病歷資料)(必要)	<input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 體顯性遺傳 <input type="checkbox"/> 體隱性遺傳 <input type="checkbox"/> 其他，例如散發性[Sporadic] <input type="checkbox"/> 無
3. 臨床表徵(請附照片)(必要)	<p>主要表徵(必填，有家族史至少一項，無家族史需至少二項，第二型無第四項)：</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. <input type="checkbox"/>虹膜異色[Heterochromia] 2. <input type="checkbox"/>感覺神經性聽障[Sensorineural deafness] 3. <input type="checkbox"/>白色前額劉海[White forelock] 4. <input type="checkbox"/>眼內皆側移(內增生)(內側移)[Lateral displacement of inner canthi of eyes] <p>次要表徵(必填，至少一項)：</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. <input type="checkbox"/>寬鼻樑[Broad nasal root] 2. <input type="checkbox"/>皮膚上有白斑/白斑塊[White macules/patches on the skin] 3. <input type="checkbox"/>連眉[Synophrys] 4. <input type="checkbox"/>30歲前提早長白髮[Premature greying of the scalp hairs before 30] 5. <input type="checkbox"/>鼻翼發育不全[Hypoplasia of nasal alae] <p>其他合併表徵(選擇性)</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. <input type="checkbox"/>上肢異常[Upper limbs anomaly] 2. <input type="checkbox"/>神經症狀[Neurological symptoms] 3. <input type="checkbox"/>心智低下[Mental retardation] 4. <input type="checkbox"/>Hirschsprung 氏巨結腸症[Hirschsprung disease]

項目	填寫部分
B. 實驗室檢驗報告	
1. 聽力檢查報告(必要)	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____
2. 眼睛檢查報告(必要)	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____
D. 基因檢測報告(必要) (請附實驗室報告)	<input type="checkbox"/> <i>PAX3</i> <input type="checkbox"/> <i>SOX10</i> <input type="checkbox"/> <i>EDN3</i> <input type="checkbox"/> <i>EDNRB</i> <input type="checkbox"/> <i>MITF</i> <input type="checkbox"/> <i>SNAI2</i> <input type="checkbox"/> 其他_____
E. 確診	<input type="checkbox"/> 第一型 <input type="checkbox"/> 第二型 <input type="checkbox"/> 第三型 <input type="checkbox"/> 第四型

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)
-瓦登伯格氏症候群[Waardenburg syndrome]-

送審文件

- 1. 病歷資料：包括臨床症狀及徵兆之病歷資料及家族史(必要)
- 2. 聽力檢查報告(必要)
- 3. 眼睛檢查報告(必要)
- 4. 基因檢測報告(必要)
- 5. 外觀、皮膚或是眼睛照片(必要)

家族史(必要)

- 有： 體顯性遺傳 體隱性遺傳 其他，例如散發性[Sporadic]
- 無

臨床表徵：

主要表徵(必要，有家族史至少1項，無家族史需至少2項，第二型無第4項)：

- 1. 虹膜異色[Heterochromia]
- 2. 感覺神經性聽障[Sensorineural deafness]
- 3. 白色前額劉海[White forelock]
- 4. 眼內眥側移(內增生)(內側移)[Lateral displacement of inner canthi of eyes]

次要表徵(必要，至少一項)：

- 1. 寬鼻樑[Broad nasal root]
- 2. 皮膚上有白斑/白斑塊[White macules/patches on the skin]
- 3. 連眉[Synophrys]
- 4. 30歲前提早長白髮[Premature greying of the scalp hairs]
- 5. 鼻翼發育不全[Hypoplasia of nasal alae]

其他合併表徵(選擇性)

- 1. 上肢異常[Upper limbs anomaly]
- 2. 神經症狀[Neurological symptoms]
- 3. 心智低下[Mental retardation]
- 4. Hirschsprung氏巨結腸症[Hirschsprung disease]

實驗室檢驗報告：

- 聽力檢查報告(必要) 正常 異常_____
- 眼睛檢查報告(必要) 正常 異常_____
- 外觀、皮膚或是眼睛照片(選擇性)

第一、三、四型：

家族史

- 有，需至少1項主要表徵，
- 無，需至少2項主要表徵再加1項次要表徵

第二型：

家族史(主要表徵須由前3項主要表徵中選擇)

- 有，需至少1項主要表徵
- 無，需至少2項主要表徵再加1項次要表徵

基因檢測報告(必要)：

相關致病基因變異：分子診斷為：_____基因之變異

(相關致病基因請參閱OMIM資料庫，例如EDN3, EDNRB, MITF, PAX3, SNAI2 and SOX10 等)

確診瓦登伯格氏症候群 第一型 第二型 第三型 第四型

#參考文獻：

- 1. OMIM - Online Mendelian Inheritance in Man® database (<https://www.omim.org>)
- 2. Waardenburg Syndrome: Naila A. Ryan K. Mui. Sadia M. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2021.