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) -Prader-Willi 氏症候群[Prader-Willi syndrome]-

A.	病歷資料(必填):包括臨床主要[[major]	、次要[minor]條件
B.	基因檢測報告 (必填)		

A. 病歷資料 (必填) AI 臨床病史 □家族史[Family history] □無 1.□ 嬰幼兒期中框型低張力 2.□ 嬰兒期報食困難、不易增加體重 3.□ 滿一歲至六歲期間,體重快速增加超過兩個百分位曲線,而導致中層型肥胖 4.□ 性腺功能低下(□外生殖器發育不良 □青春期性微發育不足) 5.□ 發展遲緩、智能或學習障礙 6.□ 過度進食/覓食/對食物有強迫恋頭 7.□ 符合至少三項以上的顱顏異常特徵,包括:□ 嬰兒期型前後經過長□ 臉或前額頭窄□ 杏仁眼□ 小常、薄上唇□ 嘴角下垂 1.□ 胎動減少、嬰兒期活動力差和哭聲微弱 2.□ 睡眠障礙或睡眠呼吸對停 3.□ 身材矮小(無生長激素使用下) 4.□ 皮膚或毛髮色素不足 5.□ 小等、海上尺骨邊緣較直 7.□ 近視或內斜視 8.□ 唾液黏稠而易聚積在嘴角 9.□ 構音異常 10.□ 常出現樞抓皮膚的行為 11.□ 行為問題 □ 現齡小於三歲:主要表徵至少4項及次要表徵至少1項 □ 現齡一農或至少8項及次要表徵至少3項、□主要表徵至少5項及次要表徵至少3項、□主要表徵至少5項及次要表徵至少3項、□主要表徵至少7項及次要表徵至少3項、□主要表徵至少7項及次要表徵至少1項 □ 規齡二歲或二歲以上:□ □主要表徵至少9項及 □ 理基化检查[Methylation test]證實缺乏攜帶父源甲基化基因,如MS-PCR、MS-MLPA等項目	項目	填寫部分
□有 □無 1.□ 嬰幼兒期中樞型低張力 2.□ 嬰兒期僧食困難、不易增加體重 3.□ 滿一歲至六歲期間,體重快速增加超過兩個百分位曲線,而等 少時憂型肥胖 4.□ 性腺功能低下(□外生殖器發育不良 □青春期性微發育不足) 5.□ 發展遲緩、智能或學習障礙 6.□ 過度進食/夏食/對食物有強迫念頭 7.□ 符合至少三項以上的顱顏異常特徵,包括: □ 嬰兒期頭型前後徑過長 □ 臉或前額頭窄 □ 杏仁眼 □ 小嘴、薄上唇 □ 嘴角下垂 1.□ 胎動減少、嬰兒期活動力差和哭擊微弱 2.□ 睡眠障礙或睡眠呼吸暫停 3.□ 身材矮小(無生長激素使用下) 4.□ 皮膚或毛髮色素不足 5.□ 小手或小腳 6.□ 手掌狭小且尺骨邊緣較直 7.□ 近視或內斜視 8.□ 唾液黏稠而易聚積在嘴角 9.□ 構音異常 10.□ 常出現樞抓皮膚的行為 11.□ 行為問題 □ 現齡小於三歲:主要表徵至少4項及次要表徵至少1項 □ 主要表徵至少5項及次要表徵至少2項、 □主要表徵至少5項及次要表徵至少2項、 □主要表徵至少9項及次要表徵至少1項 □ 建數學表徵至少9項及次要表徵至少1項 □ 生要表徵至少9項及次要表徵至少1項	A. 病歷資料(必填)	
□有 □無 1.□ 嬰幼兒期中樞型低張力 2.□ 嬰兒期餵食困難、不易增加體重 3.□ 滿一歲至六歲期間,體重快速增加超過兩個百分位曲線,而導致中廣型肥胖 4.□ 性腺功能低下(□外生殖器發育不良□青春期性微發育不足) 5.□ 發展遅緩、智能或學習障礙 6.□ 過度進食/免食/對食物有強迫念頭 7.□ 符合至少三項以上的顧顧異常特徵,包括:□ 嬰兒期頭型前後徑過長□ 險或前額頭窄□ 杏仁眼□ 內嘴、薄上唇□ 嘴角下垂 1.□ 胎動減少、嬰兒期活動力差和哭聲微弱 2.□ 睡眠障礙或睡眠呼吸暫停 3.□ 身材矮小(無生長激素使用下) 4.□ 皮膚或毛髮色素不足 5.□ 小手或小腳 6.□ 手掌狭小且尺骨邊緣較直 7.□ 近視或內斜視 8.□ 喧流影網而易聚積在嘴角 9.□ 構音異常 10.□ 常出現樞抓皮膚的行為 11.□ 行為問題 □ 現動一級或三歲以上:□ 」與動二歲或三歲以上:□ 」與數三歲或上。□ 」 與數三歲或上。□ 」 與數三歲或上。□ 」 具要表徵至少 2 項、□ 」 生要表徵至少 2 項、□ 」 生要表徵至少 2 項、□ 」 生要表徵至少 2 項、□ 」 生要表徵至少 9 項及次要表徵至少 2 項、□ 」 生要表徵至少 9 項及次要表徵至少 1 項 B. 實驗室檢驗報告(必要) □ 經甲基化檢查[Methylation test]證實缺乏攜帶父源甲基化基因,如 MS-PCR、MS-MLPA等項目	Δ1 距床 庄 中	□家族史[Family history]
2. 嬰兒期假食困難、不易增加體重 3. 滿一歲至六歲期間,體重快速增加超過兩個百分位曲線,而導致中廣型肥胖 4. 性腺功能低下(□外生殖器發育不良 □青春期性微發育不足) 5. 一 發展遲後、智能或學習障礙 6. 過度進食/覓食/對食物有強迫念頭 7. 一 符合至少三項以上的顱顏異常特徵,包括: □ 嬰兒期頭型前後徑過長 □ 臉或前額頭窄 □ 杏仁眼 □ 小嘴、薄上唇 □ 嘴角下垂 □ 小嘴、薄上唇 □ 嘴角下垂 4. 世處廣或毛髮色素不足 5. 小手或小腳 6. 手掌狹小且尺骨邊緣較直 7. 近視或內斜視 8. □ 實液計劃而易聚積在嘴角 9. 「橫音異常 10. □ 常出現經抓皮膚的行為 11. □ 行為問題 □ 現齡一歲或三歲以上: □ 上要表徵至少4項及次要表徵至少1項 □ 現齡一歲或三歲以上: □ 上要表徵至少5項及次要表徵至少2項、 □ 上要表徵至少5項及次要表徵至少2項、 □ 上要表徵至少7項及次要表徵至少1項 ■ 過經事基化檢查[Methylation test]證實缺乏攜帶父源甲基化基因,如 MS-PCR、MS-MLPA等項目		□有 □無
A2 臨床主要條件		
数中廣型肥胖 4.□ 性腺功能低下(□外生殖器發育不良 □青春期性徵發育不足) 5.□ 發展遲緩、智能或學習障礙 6.□ 過度進食/負食/對食物有強迫念頭 7.□ 符合至少三項以上的顯顏異常特徵,包括: □ 嬰兒期頭型前後徑過長 □ 險或前額頭窄 □ 杏仁眼 □ 小嘴、薄上唇 □ 嘴角下垂 1.□ 胎動減少、嬰兒期活動力差和哭聲微弱 2.□ 睡眠障礙或睡眠呼吸暫停 3.□ 身材矮小(無色生長激素使用下) 4.□ 皮膚或毛髮色素不足 5.□ 小手或小腳 6.□ 手掌狭小且尺骨邊緣較直 7.□ 近視或內斜視 8.□ 唾液黏稠而易聚積在嘴角 9.□ 備書異常 10.□ 常出現樞脈皮膚的行為 11.□ 行為問題 □ 現齡小於三歲:主要表徵至少 4 項及次要表徵至少 1 項 □ 現齡小於三歲:主要表徵至少 4 項及次要表徵至少 1 項 □ 現齡一於三歲或三歲以上: □ 主要表徵至少 5 項及次要表徵至少 3 項、 □ 主要表徵至少 6 項及次要表徵至少 2 項、 □ 主要表徵至少 7 項及次要表徵至少 3 項、 □ 主要表徵至少 7 項及次要表徵至少 1 項 □ 與齡三歲或三歲以上: □ 主要表徵至少 6 項及次要表徵至少 1 項 □ 與齡三歲或三歲以上: □ 上要表徵至少 6 項及次要表徵至少 1 項 □ 與齡三歲或三歲以上: □ □ 與齡三歲或三歲以上: □ □ 里要表徵至少 6 項及次要表徵至少 1 項 □ 與齡三歲或三歲以上: □ □ 里要表徵至少 6 項及次要表徵至少 1 項 □ 與齡三歲或三歲以上: □ □ 里要表徵至少 6 項及次要表徵至少 1 項		
4.□ 性腺功能低下(□外生殖器發育不良 □青春期性徵發育不足) 5.□ 發展遲緩、智能或學習障礙 6.□ 過度進食/見食/對食物有強迫念頭 7.□ 符合至少三項以上的顱顱異常特徵,包括: □ 嬰兒期頭型前後徑過長 □ 險或前額頭窄 □ 杏仁眼 □ 小嘴、薄上唇 □ 嘴角下垂 1.□ 胎動減少、嬰兒期活動力差和哭聲微弱 2.□ 睡眠障礙或睡眠呼吸暫停 3.□ 身材矮小(無生長激素使用下) 4.□ 皮膚或毛髮色素不足 5.□ 小手或小腳 6.□ 手掌狹小且尺骨邊緣較直 7.□ 近視或內斜視 8.□ 唾液黏稠而易聚積在嘴角 9.□ 構音異常 10.□ 常出現樞抓皮膚的行為 11.□ 片為問題 □ 現齡八於三歲:主要表徵至少4項及次要表徵至少1項 □ 現齡三歲或三歲以上: □主要表徵至少5項及次要表徵至少3項、 □主要表徵至少6項及次要表徵至少2項、 □主要表徵至少7項及次要表徵至少1項 B. 實驗室檢驗報告(必要) □經甲基化檢查[Methylation test]證實缺乏攜帶父源甲基化基因,如 MS-PCR、MS-MLPA等項目		
A2 臨床主要條件 (必填,共7項) 5.□ 發展遲緩、智能或學習障礙 6.□ 過度進食/覓食/對食物有強迫念頭 7.□ 符合至少三項以上的顱顏異常特徵,包括: □ 嬰兒期頭型前後徑過長 □ 臉或前額頭窄 □ 杏仁眼 □ 小嘴、薄上唇 □ 嘴角下垂 1.□ 胎動減少、嬰兒期活動力差和哭聲微弱 2.□ 睡眠障礙或睡眠呼吸暫停 3.□ 身材矮小(無生長激素使用下) 4.□ 皮膚或毛髮色素不足 5.□ 小手或小腳 6.□ 手掌狹小且尺骨邊緣較直 7.□ 近視或內糾視 8.□ 唾液黏稠而易聚積在嘴角 9.□ 構音異常 10.□ 常出現絕抓皮膚的行為 11.□ 行為問題 □ 現齡小於三歲:主要表徵至少4項及次要表徵至少1項 □ 共齡三歲或三歲以上: □ 主要表徵至少6項及次要表徵至少3項、 □ 主要表徵至少6項及次要表徵至少3項、 □ 主要表徵至少7項及次要表徵至少3項、 □ 主要表徵至少7項及次要表徵至少1項 B. 實驗室檢驗報告(必要) □ 經甲基化檢查[Methylation test]證實缺乏攜帶父源甲基化基因,如 MS-PCR、MS-MLPA等項目		
(必填,共7項) 6. 過度進食/ 臭食/ 對食物有強迫念頭 7. □ 符合至少三項以上的顱顏異常特徵,包括: □ 嬰兒期頭型前後徑過長 □ 臉或前額頭電 □ 杏仁眼 □ 小嘴、薄上唇 □ 嘴角下垂 1. □ 胎動減少、嬰兒期活動力差和哭聲微弱 2. □ 睡眠障礙或睡眠呼吸暫停 3. □ 身材矮小(無生長激素使用下) 4. □ 皮膚或毛髮色素不足 5. □ 小手或小腳 6. □ 手掌狹小且尺骨邊緣較直 7. □ 近視或內斜視 8. □ 唾液黏稠而易聚積在嘴角 9. □ 構音異常 10. □ 常出現抵抓皮膚的行為 11. □ 行為問題 □ 現齡小於三歲:主要表徵至少 4 項及次要表徵至少 1 項 □ 現齡三歲或三歲以上: □ 主要表徵至少 5 項及次要表徵至少 3 項、□ 主要表徵至少 6 項及次要表徵至少 2 項、□ 主要表徵至少 7 項及次要表徵至少 1 項 ■ 現齡三歲或三歲以上: □ 主要表徵至少 9 項及次要表徵至少 1 項 □ 現齡三歲或三歲以上: □ 主要表徵至少 9 項及次要表徵至少 1 項 □ 與齡三歲或三歲以上:□ □ 1 要表徵至少 9 項及次要表徵至少 1 項 □ 與齡三歲或三歲以上:□ □ 1 要表徵至少 1 項 □ 與齡三歲或三歲以上:□ □ 1 要表徵至少 9 項及次要表徵至少 1 項 □ 與齡三歲或三歲以上:□ □ 1 要表徵至少 9 項及次要表徵至少 1 項 □ 與齡三歲或三歲以上:□ □ 1 要表徵至少 9 項及次要表徵至少 1 項 □ 與齡三歲或三歲以上:□ □ 1 要表徵至少 9 項及次要表徵至少 1 項	40 叶子上五片川	
(必填,共7項) 7.	A2 臨床王要條件	
□ 嬰兒期頭型前後徑過長 □ 臉或前額頭窄 □ 杏仁眼 □ 小嘴、薄上唇 □ 嘴角下垂 1.□ 胎動減少、嬰兒期活動力差和哭聲微弱 2.□ 睡眠障礙或睡眠呼吸暫停 3.□ 身材矮小 (無生長激素使用下) 4.□ 皮膚或毛髮色素不足 5.□ 小手或小腳 6.□ 手掌狹小且尺骨邊緣較直 7.□ 近視或內斜視 8.□ 唾液黏稠而易聚積在嘴角 9.□ 構音異常 10.□ 常出現樞脈皮膚的行為 11.□ 行為問題 □ 現齡小於三歲:主要表徵至少 4 項及次要表徵至少 1 項 □ 規齡三歲或三歲以上:□主要表徵至少 5 項及次要表徵至少 3 項、□主要表徵至少 6 項及次要表徵至少 2 項、□主要表徵至少 7 項及次要表徵至少 1 項 B. 實驗室檢驗報告(必要) □經甲基化檢查[Methylation test]證實缺乏攜帶父源甲基化基因,如 MS-PCR、MS-MLPA 等項目	(必填,共7項)	
□ 臉或前額頭窄 □ 杏仁眼 □ 小嘴、薄上唇 □ 嘴角下垂 1.□ 胎動減少、嬰兒期活動力差和哭聲微弱 2.□ 睡眠障礙或睡眠呼吸暫停 3.□ 身材矮小 (無生長激素使用下) 4.□ 皮膚或毛髮色素不足 5.□ 小手或小腳 6.□ 手掌狹小且尺骨邊緣較直 7.□ 近視或內斜視 8.□ 唾液黏稠而易聚積在嘴角 9.□ 構音異常 10.□ 常出現樞抓皮膚的行為 11.□ 行為問題 □ 現齡小於三歲:主要表徵至少 4 項及次要表徵至少 1 項 □ 規齡三歲或三歲以上:□ 上要表徵至少 5 項及次要表徵至少 3 項、□ 主要表徵至少 6 項及次要表徵至少 2 項、□ 主要表徵至少 7 項及次要表徵至少 1 項 B. 實驗室檢驗報告(必要) □經甲基化檢查[Methylation test]證實缺乏攜帶父源甲基化基因,如 MS-PCR、MS-MLPA 等項目		
□ 杏仁眼 □ 小嘴、薄上唇 □ 嘴角下垂 1.□ 胎動減少、嬰兒期活動力差和哭聲微弱 2.□ 睡眠障礙或睡眠呼吸暫停 3.□ 身材矮小 (無生長激素使用下) 4.□ 皮膚或毛髮色素不足 5.□ 小手或小腳 6.□ 手掌狹小且尺骨邊緣較直 7.□ 近視或內斜視 8.□ 唾液黏稠而易聚積在嘴角 9.□ 構音異常 10.□ 常出現樞抓皮膚的行為 11.□ 行為問題 □ 現齡小於三歲:主要表徵至少 4 項及次要表徵至少 1 項 □ 現齡一於三歲。主要表徵至少 5 項及次要表徵至少 3 項、□主要表徵至少 5 項及次要表徵至少 2 項、□主要表徵至少 6 項及次要表徵至少 2 項、□主要表徵至少 7 項及次要表徵至少 1 項 B. 實驗室檢驗報告(必要) □經甲基化檢查[Methylation test]證實缺乏攜帶父源甲基化基因,如 MS-PCR、MS-MLPA 等項目		
□ 小嘴、薄上唇 □ 嘴角下垂 1.□ 胎動減少、嬰兒期活動力差和哭聲微弱 2.□ 睡眠障礙或睡眠呼吸暫停 3.□ 身材矮小(無生長激素使用下) 4.□ 皮膚或毛髮色素不足 5.□ 小手或小腳 6.□ 手掌狹小且尺骨邊緣較直 7.□ 近視或內斜視 8.□ 唾液黏稠而易聚積在嘴角 9.□ 構音異常 10.□ 常出現樞抓皮膚的行為 11.□ 行為問題 □ 現齡小於三歲:主要表徵至少4項及次要表徵至少1項 □ 規齡三歲或三歲以上: □ 主要表徵至少5項及次要表徵至少3項、□ 主要表徵至少6項及次要表徵至少2項、□ 主要表徵至少7項及次要表徵至少1項 B. 實驗室檢驗報告(必要) □經甲基化檢查[Methylation test]證實缺乏攜帶父源甲基化基因,如 MS-PCR、MS-MLPA等項目		
1.□ 胎動減少、嬰兒期活動力差和哭聲微弱 2.□ 睡眠障礙或睡眠呼吸暫停 3.□ 身材矮小(無生長激素使用下) 4.□ 皮膚或毛髮唇素不足 5.□ 小手或小腳 6.□ 手掌狹小且尺骨邊緣較直 7.□ 近視或內斜視 8.□ 唾液黏稠而易聚積在嘴角 9.□ 構音異常 10.□ 常出現樞抓皮膚的行為 11.□ 行為問題 □ 現齡小於三歲:主要表徵至少4項及次要表徵至少1項 □ 規齡三歲或三歲以上:□主要表徵至少5項及次要表徵至少3項、□主要表徵至少6項及次要表徵至少2項、□主要表徵至少6項及次要表徵至少2項、□主要表徵至少6項及次要表徵至少1項 ■		□ 小嘴、薄上唇
2.□ 睡眠障礙或睡眠呼吸暫停 3.□ 身材矮小(無生長激素使用下) 4.□ 皮膚或毛髮色素不足 5.□ 小手或小腳 6.□ 手掌狹小且尺骨邊緣較直 7.□ 近視或內斜視 8.□ 唾液黏稠而易聚積在嘴角 9.□ 構音異常 10.□ 常出現樞抓皮膚的行為 11.□ 行為問題 □ 現齡小於三歲:主要表徵至少 4 項及次要表徵至少 1 項 □ 現齡三歲或三歲以上:□主要表徵至少 5 項及次要表徵至少 3 項、□主要表徵至少 5 項及次要表徵至少 2 項、□主要表徵至少 7 項及次要表徵至少 2 項、□主要表徵至少 7 項及次要表徵至少 1 項 □ B. 實驗室檢驗報告(必要) □經甲基化檢查[Methylation test]證實缺乏攜帶父源甲基化基因,如 MS-PCR、MS-MLPA 等項目		□ 嘴角下垂
3.□ 身材矮小(無生長激素使用下) 4.□ 皮膚或毛髮色素不足 5.□ 小手或小腳 6.□ 手掌狹小且尺骨邊緣較直 7.□ 近視或內斜視 8.□ 唾液黏稠而易聚積在嘴角 9.□ 構音異常 10.□ 常出現樞抓皮膚的行為 11.□ 行為問題 □ 現齡小於三歲:主要表徵至少 4 項及次要表徵至少 1 項 □ 現齡二歲或三歲以上:□主要表徵至少 5 項及次要表徵至少 3 項、□主要表徵至少 6 項及次要表徵至少 2 項、□主要表徵至少 7 項及次要表徵至少 2 項、□主要表徵至少 7 項及次要表徵至少 1 項 B. 實驗室檢驗報告(必要) □經甲基化檢查[Methylation test]證實缺乏攜帶父源甲基化基因,如 MS-PCR、MS-MLPA 等項目		1.□ 胎動減少、嬰兒期活動力差和哭聲微弱
A3 臨床次要條件 (必填,共11項) 6.□ 手掌狹小且尺骨邊緣較直 7.□ 近視或內斜視 8.□ 唾液黏稠而易聚積在嘴角 9.□ 構音異常 10.□ 常出現樞抓皮膚的行為 11.□ 行為問題 □ 現齡小於三歲:主要表徵至少4項及次要表徵至少1項 □ 規齡三歲或三歲以上:□主要表徵至少5項及次要表徵至少3項、□主要表徵至少6項及次要表徵至少2項、□主要表徵至少7項及次要表徵至少1項 B. 實驗室檢驗報告(必要) □經甲基化檢查[Methylation test]證實缺乏攜帶父源甲基化基因,如MS-PCR、MS-MLPA等項目		2. 睡眠障礙或睡眠呼吸暫停
A3 臨床次要條件 (必填,共11項) 5.□ 小手或小腳 6.□ 手掌狹小且尺骨邊緣較直 7.□ 近視或內斜視 8.□ 唾液黏稠而易聚積在嘴角 9.□ 構音異常 10.□ 常出現掘抓皮膚的行為 11.□ 行為問題 □ 現齡小於三歲:主要表徵至少 4 項及次要表徵至少 1 項 □ 規齡三歲或三歲以上:□ 上要表徵至少 5 項及次要表徵至少 3 項、□ 上要表徵至少 6 項及次要表徵至少 2 項、□ 上要表徵至少 7 項及次要表徵至少 1 項 B. 實驗室檢驗報告(必要) □經甲基化檢查[Methylation test]證實缺乏攜帶父源甲基化基因,如MS-PCR、MS-MLPA 等項目		3.□ 身材矮小(無生長激素使用下)
(必填,共11項) 6.□ 手掌狹小且尺骨邊緣較直 7.□ 近視或內斜視 8.□ 唾液黏稠而易聚積在嘴角 9.□ 構音異常 10.□ 常出現樞抓皮膚的行為 11.□ 行為問題 □ 現齡一歲或三歲以上:□主要表徵至少 4 項及次要表徵至少 1 項 □ 規齡三歲或三歲以上:□主要表徵至少 5 項及次要表徵至少 3 項、□主要表徵至少 6 項及次要表徵至少 2 項、□主要表徵至少 7 項及次要表徵至少 1 項 ■		
(必填,共11項) 7.□ 近視或內斜視 8.□ 唾液黏稠而易聚積在嘴角 9.□ 構音異常 10.□ 常出現摳抓皮膚的行為 11.□ 行為問題 □ 現齡小於三歲:主要表徵至少4項及次要表徵至少1項 □ 現齡三歲或三歲以上:□主要表徵至少5項及次要表徵至少3項、□主要表徵至少6項及次要表徵至少2項、□主要表徵至少7項及次要表徵至少1項 ■	A3 臨床次要條件	
8.	(以插, # 11 佰)	
9. 構音異常 10. 常出現樞抓皮膚的行為 11. 行為問題	() () () () () () () ()	
10.□ 常出現樞抓皮膚的行為 11.□ 行為問題 □ 現齡小於三歲:主要表徵至少 4 項及次要表徵至少 1 項 □ 現齡三歲或三歲以上:□主要表徵至少 5 項及次要表徵至少 3 項、□主要表徵至少 6 項及次要表徵至少 2 項、□主要表徵至少 7 項及次要表徵至少 1 項 B. 實驗室檢驗報告(必要) □經甲基化檢查[Methylation test]證實缺乏攜帶父源甲基化基因,如MS-PCR、MS-MLPA 等項目		
11.□ 行為問題 □ 現齡小於三歲:主要表徵至少 4 項及次要表徵至少 1 項 □ 現齡三歲或三歲以上:□主要表徵至少 5 項及次要表徵至少 3 項、□主要表徵至少 6 項及次要表徵至少 2 項、□主要表徵至少 7 項及次要表徵至少 1 項 ■		
□ 現齡小於三歲:主要表徵至少 4 項及次要表徵至少 1 項 □ 現齡三歲或三歲以上: □ 主要表徵至少 5 項及次要表徵至少 3 項、 □ 主要表徵至少 6 項及次要表徵至少 2 項、 □ 主要表徵至少 7 項及次要表徵至少 1 項 ■ B. 實驗室檢驗報告(必要) □ 經甲基化檢查[Methylation test]證實缺乏攜帶父源甲基化基因,如MS-PCR、MS-MLPA 等項目		
A4 符合臨床診斷條件 (必要) □ 主要表徵至少 5 項及次要表徵至少 3 項、 □ 主要表徵至少 6 項及次要表徵至少 2 項、 □ 主要表徵至少 7 項及次要表徵至少 1 項 B. 實驗室檢驗報告(必要) □ 經甲基化檢查[Methylation test]證實缺乏攜帶父源甲基化基因,如MS-PCR、MS-MLPA 等項目		
A4 行告臨床診斷條件 (必要)	A A 然 A TE 亡 丛 峪 / 左 / 从	
□主要表徵至少 6 項及次要表徵至少 2 項、 □主要表徵至少 7 項及次要表徵至少 1 項 B. 實驗室檢驗報告(必要) □經甲基化檢查[Methylation test]證實缺乏攜帶父源甲基化基因,如MS-PCR、MS-MLPA 等項目		
□主要表徵至少7項及次要表徵至少1項 B. 實驗室檢驗報告(必要) □經甲基化檢查[Methylation test]證實缺乏攜帶父源甲基化基因,如MS-PCR、MS-MLPA等項目	(必要 <i>)</i> 	
要)		
要)	The side and side of the side	
MS-PCR、MS-MLPA 等項目		│ │ □ 級甲其化檢查[Methylation test] 終實 独乡 崔 忠 公 酒 甲 其 化 其 田 , 如
· · ·	要)	
	(請附實驗室報告)	MD-1 CK · MD-MILI A 子久日
	(A.11)	

項目	填寫部分
	□ 父源 15q11-13 缺失[Paternal deletion of 15q11-13]: 如 FISH、aCGH、MLPA、CNV analysis
C. 基因檢測報告(必要, 至少一項):	□ 母源單親二體症 15 [Maternal uniparental disomy 15]: 如 Microsatellite analysis
	□ 基因銘記中心缺陷[Imprinting center defect]: 如 Sequencing or MLPA of imprinting center

參考文獻:

- 1. Holm VA, Cassidy SB, Butler MG, et al. Prader-Willi syndrome: consensus diagnostic criteria. Pediatrics. 1993;91:398–402
- 2. Gunay-Aygun M, Schwartz S, Heeger S, et al. The changing purpose of Prader-Willi syndrome clinical diagnostic criteria and proposed revised criteria. 2001;108:e92
- 3. Update of the EMQN/ACGS best practice guidelines for molecular analysis of Prader-Willi and Angelman syndromes. European Journal of Human Genetics (2019) 27:1326–1340

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) - Prader-Willi氏症候群[Prader-Willi Syndrome] -

應檢附文件 □ 病歷資料(必要):包括臨床主要 [major]、次要[minor]條件						
□ 基因檢測報告(必要)						
★						
臨床病史(必要) □ 家族史 [Family history] □ 有 □ 無						
,						
A1臨床主要條件(必要,共7項) 1. □嬰幼兒期中樞型低張力 2. □嬰兒期餵食困難、不易增加體重 3. □滿一歲至六歲期間,體重快速增加超過兩個百分位曲線,而導致中廣型肥胖 4. □性腺功能低下 (□外生殖器發育不良□青春期性徵發育不足 5. □發展遲緩、智能或學習障礙 6. □過度進食/覓食/對食物有強迫念頭	7.					
A2臨床次要條件(必要,共11項) 1. □胎動減少、嬰兒期活動力差和哭聲微弱 2. □睡眠障礙或睡眠呼吸暫停 3. □身材矮小(無生長激素使用下) 4. □皮膚或毛髮色素不足 5. □小手或小腳 6. □手掌狹小且尺骨邊緣較直	7.□ 近視或內斜視 8.□ 唾液黏稠而易聚積在嘴角 9.□ 構音異常 10.□ 常出現摳抓皮膚的行為 11.□ 行為問題					
ţ-	<u> </u>					
□ 現齡小於三歲: 主要表徵至少4項及次要表徵至少1項	□ 現 齡三歲或三歲以上: □主要表徵至少5項及次要表徵至少3項、 □主要表徵至少6項及次要表徵至少2項、 □主要表徵至少7項及次要表徵至少1項					
	,					
實驗室檢驗報告(必要) □甲基化檢查報告:經甲基化檢查[Methylation test]證實缺乏攜帶父源甲基化基因,如MS-PCR、MS-MLPA等項目						
	 					
基因檢測報告(必要,至少一項): □ 父源15q11-13缺失[Paternal deletion of 15q11-13]: 如FISH、aCGH、MLPA、CNV analysis □ 母源單親二體症15[Maternal uniparental disomy 15]: 如Microsatellite analysis □ 基因銘記中心缺陷[Imprinting center defect]: 如Sequencing or MLPA of imprinting center						
姓人罗目 东 r Droder V	▼ Willi氏症候群通報其進					

- 參考文獻: 1. Holm VA, Cassidy SB, Butler MG, et al. Prader-Willi syndrome: consensus diagnostic criteria. Pediatrics. 1993;91:398–402
 - Gunay-Aygun M, Schwartz S, Heeger S, et al. The changing purpose of Prader-Willi syndrome clinical diagnostic criteria and proposed revised criteria. 2001;108:e92
 Update of the EMQN/ACGS best practice guidelines for molecular analysis of Prader-Willi and Angelman syndromes. European Journal of
 - Human Genetics (2019) 27:1326-1340