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）

項目	填寫部分
A. 病歷資料（必填）	
A1 臨床病史	□家族史[Family history] □有　　□無
A2 臨床主要條件 （必填，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.□ 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
A3 臨床次要條件 （必填，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
A4 符合臨床診斷條件 （必要）	□ **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) （請附實驗室報告）	□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

項目	填寫部分
C. 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

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.☐ 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

↓

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

↓

☐ **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

↓

符合罕見疾病Prader-Willi氏症候群通報基準

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