

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)

-DiGeorge 症候群 [DiGeorge syndrome]-

1. ☐ 病歷資料: 包含臨床症狀及徵兆、身體及發展遲緩之評估病歷資料及家族史 (必要)
2. ☐ 22q11.2 或其他與 DiGeorge syndrome 相關染色體或基因缺失的檢驗報告 (必要)
3. ☐ 實驗室檢查報告: 包含血清鈣離子濃度、血液 iPTH (必要)
4. ☐ 心臟超音波或其他心臟影像報告(必要)
5. ☐ 耳鼻喉科就診及聽力檢驗報告(選擇性)
6. ☐ 周邊血液 T 細胞數量分析[Flow cytometry](選擇性)

項目	填寫部分
A. 病歷資料(必要)	
A1 臨床病史(必要)	☐ 發展遲緩之評估報告(必要)
A2 家族病史(必要)	☐ 家族史 [Family history] ☐ 有 ☐ 無
A3 臨床症狀及徵兆 (必要)	主要症狀(6 項主要臨床症狀及徵兆至少有 2 項) 1. ☐ 外觀異常 ☐ Upslanting palpebral fissures ☐ Hooded eyelids ☐ Malar flatness ☐ Asymmetric crying facies ☐ Bulbous nasal tip with hypoplastic alae nasi ☐ 其他: _____ 2. ☐ 顎結構異常 ☐ Cleft lip ☐ Cleft palate ☐ Velopharyngeal insufficiency 3. ☐ 先天性心臟結構異常 ☐ Ventricular septal defect ☐ Tetralogy of Fallot ☐ Interrupted aortic arch ☐ 其他: _____ 4. ☐ 免疫系統異常 ☐ Immunodeficiency ☐ Recurrent infection ☐ Autoimmune disease 5. ☐ 副甲狀腺功能低下引起低血鈣 6. ☐ 發展遲緩 [Developmental delays]

	其他次要症狀 ☐ 生長遲滯[Failure to thrive] ☐ 身材矮小 [Short stature] ☐ 甲狀腺功能異常[Thyroid disease] ☐ 消化道異常 [Gastrointestinal abnormalities] ☐ [Feeding problems] ☐ [Gastro-esophageal reflux disease] ☐ 其他：_____ ☐ 泌尿生殖結構異常 [Genitourinary abnormalities] ☐ 癲癇 [Unprovoked epilepsy / Recurrent seizures] ☐ 眼睛結構異常 [Ophthalmologic abnormalities] ☐ 聽力異常 [Hearing loss / hearing impairment] ☐ 肌肉骨骼異常[Musculoskeletal abnormalities] ☐ Scoliosis ☐ 其他：_____ ☐ 血小板低下 [Thrombocytopenia] ☐ 精神障礙[Psychiatric disorders] ☐ 早發性巴金森氏病[Early-onset Parkinson disease] ☐ 其他(選擇)：_____
B. 實驗室檢驗報告 (請附相關檢驗資料)	☐血鈣與副甲狀腺功能(必要)：☐正常 ☐異常 Ca _____; IP _____; iPTH _____ ☐血液常規檢查報告(必要): ☐正常 ☐異常_____ ☐甲狀腺功能檢查報告(必要): ☐正常 ☐異常_____ ☐周邊血液 T 細胞數量分析(選擇)：☐正常 ☐異常_____ ☐其他檢查報告(選擇)： ☐正常 ☐異常_____
C. 影像學檢查報告 (請附相關報告資料)	☐心臟超音波或其他影像報告(必要)：☐正常 ☐異常_____ ☐腎臟超音波或其他影像報告(選擇)：☐正常 ☐異常_____ ☐其他檢查報告(選擇)： ☐正常 ☐異常_____
D. 特殊檢查報告 (請附相關檢驗資料)	☐神經科或復健科就診紀錄或發展遲緩之評估報告(必要)： ☐正常 ☐異常_____ ☐心智科就診紀錄及檢查報告(選擇)：☐正常 ☐異常_____ ☐耳鼻喉科就診及聽力檢查報告(選擇)：☐正常 ☐異常_____ ☐眼科就診紀錄及檢查報告(選擇)：☐正常 ☐異常_____ ☐腦波檢查報告(選擇)：☐正常 ☐異常_____ ☐其他檢查報告(選擇)： ☐正常 ☐異常_____
E. 基因檢測報告 (必要) (請附實驗室報告)	22q11.2 或其他與 DiGeorge syndrome 相關染色體或基因缺失的檢驗報告 (必要)：☐正常 ☐異常_____

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)
-DiGeorge 症候群[DiGeorge syndrome]-

應檢附文件

- ☐ 病歷資料: 包含臨床症狀及徵兆、身體及發展遲緩之評估病歷資料及家族史 (必要)
- ☐ 實驗室檢查報告: 包含血清鈣離子濃度、血液 iPTH (必要)
- ☐ 心臟超音波或其他心臟影像報告(必要)
- ☐ 耳鼻喉科就診及聽力檢驗報告(選擇性)
- ☐ 22q11.2 或其他與 DiGeorge syndrome 相關染色體或基因缺失的檢驗報告 (必要)
- ☐ 周邊血液 T 細胞數量分析[Flow cytometry](選擇性)

臨床症狀及徵兆(必填)，6 項主要臨床症狀及徵兆至少有 2 項

主要症狀

1. ☐ 外觀異常
 - ☐ Upslanting palpebral fissures
 - ☐ Hooded eyelids
 - ☐ Malar flatness
 - ☐ Asymmetric crying facies
 - ☐ Bulbous nasal tip with hypoplastic alae nasi
 - ☐ 其他: _____
2. ☐ 顎結構異常
 - ☐ Cleft lip
 - ☐ Cleft palate
 - ☐ Velopharyngeal insufficiency
3. ☐ 先天性心臟結構異常
 - ☐ Ventricular septal defect
 - ☐ Tetralogy of Fallot
 - ☐ Interrupted aortic arch
 - ☐ 其他: _____
4. ☐ 免疫系統異常
 - ☐ Immunodeficiency
 - ☐ Recurrent infection
 - ☐ Autoimmune disease
5. ☐ 副甲狀腺功能低下引起低血鈣
6. ☐ 發展遲緩 [Developmental delays]

其他次要症狀

- ☐ 生長遲滯[Failure to thrive]
- ☐ 身材矮小 [Short stature]
- ☐ 甲狀腺功能異常[Thyroid disease]
- ☐ 消化道異常 [Gastrointestinal abnormalities]
- ☐ [Feeding problems]
- ☐ [Gastro-esophageal reflux disease]
- ☐ 其他: _____
- ☐ 泌尿生殖結構異常 [Genitourinary abnormalities]
- ☐ 癲癇 [Unprovoked epilepsy/Recurrent seizures]
- ☐ 眼睛結構異常[Ophthalmologic abnormalities]
- ☐ 聽力異常[Hearing loss / hearing impairment]
- ☐ 肌肉骨骼異常[Musculoskeletal abnormalities]
- ☐ [Scoliosis]
- ☐ 其他: _____
- ☐ 血小板低下[Thrombocytopenia]
- ☐ 精神障礙[Psychiatric disorders]
- ☐ 早發性巴金森氏病[Early-onset Parkinson disease]

↓

實驗室檢驗報告

☐ 血鈣、血磷與副甲狀腺功能(必要)

☐ 血液常規檢查報告(必要)

☐ 甲狀腺功能檢查報告(必要)

☐ 周邊血液 T 細胞數量分析[Flow cytometry] (選擇)

☐ 其他(選擇) _____

↓

影像學檢查報告

☐ 心臟超音波或其他影像檢查報告(必要)

☐ 腎臟超音波或其他影像報告(選擇)：☐ 正常 ☐ 異常_____

☐ 其他(選擇) _____

↓

檢附其他表徵相對應之病歷紀錄及檢查報告

☐ 神經科或復健科就診紀錄及發展遲緩之評估報告(必要)

☐ 心智科就診紀錄 (選擇)

☐ 耳鼻喉科就診及聽力檢查報告(選擇)☐ 眼科就診紀錄及檢查報告(選擇)

☐ 腦波檢查報告(選擇)

☐ 其他(選擇) _____

↓

基因檢測報告(必要)

☐ 22q11.2 或其他與 DiGeorge syndrome 相關染色體或基因缺失的檢驗報告 (必要)

↓

符合主要臨床症狀及徵兆至少二項，且具有致病性基因變異，確定診斷 DiGeorge 症候群

參考文獻：

1. McDonald-McGinn DM, et al. 22q11.2 deletion syndrome. *Nat Rev Dis Primers*. 2015 Nov 19;1:15071. doi: 10.1038/nrdp.2015.71.
2. Bassett AS, et al. International 22q11.2 Deletion Syndrome Consortium. Practical guidelines for managing patients with 22q11.2 deletion syndrome. *J Pediatr*. 2011 Aug;159(2):332-9.e1. doi: 10.1016/j.jpeds.2011.02.039.