

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 ☐ 青春期的性徵發育不足) 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 ☐ 青春期的性徵發育不足)
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. ☐ 常出現握抓皮膚的行為
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