

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)

-威廉斯氏症候群[Williams syndrome]-

- 1.1. ☐病歷紀錄(必要)
 2. ☐基因檢測報告(必要)
 3. ☐心臟影像檢查報告(必要)

項目	填寫部分
A. 病歷資料(必要)	
A1 臨床病史(必要)	☐ 發病年齡 [Age at disease onset] _____ 歲
A2 家族病史(請附上家族中其他病患之詳細病歷紀錄或個案病歷資料)(必要)	☐ 家族史 [Family history] ☐ 有 ☐ 無
A3 臨床症狀及徵兆(必要)	至少出現下列 3 項： 1. ☐心臟血管狹窄：如主動脈瓣上狹窄或嬰幼兒期周邊肺動脈狹窄) 2. ☐臉部主要特徵： a. ☐臉部主要特徵：前額寬闊、兩側顳部間距離較窄、短小而略為朝天的鼻子，較長的人中，大耳朵，臉頰豐滿等 b. ☐眼部相關主要特徵：眼眶周圍豐滿或眼皮浮腫、內眥贅皮、斜視和眼睛虹膜出現光芒樣變化或星狀樣影像 c. ☐口部或下巴相關主要特徵：闊嘴，厚唇，小下巴、齒縫較寬與牙齒咬合不正 3. ☐發展遲緩 4. ☐內分泌功能異常或甲狀腺功能低下 5. ☐肌肉關節或結締組織異常：幼兒時期呈現低肌張力，皮膚柔軟鬆弛、關節鬆弛，或年歲稍長時，關節逐漸僵硬，甚至出現攣縮 6. ☐腎功能障礙或腎臟結構異常
B. 實驗室檢驗報告 (請附相關檢驗資料)	血鈣(選擇性)：☐正常 ☐異常_____ 甲狀腺功能(選擇性)：☐正常 ☐異常_____ 尿液常規檢查(選擇性)：☐正常 ☐異常_____
C. 影像學檢查報告 (請附相關報告資料)	心臟影像檢查(超音波或核磁共振)(必要)：☐正常 ☐異常_____ 心導管檢查(選擇性)：☐正常 ☐異常_____ 心臟影像或腎血管相關檢查(選擇性)：☐正常 ☐異常_____
D. 特殊檢查報告	眼科檢查(含虹膜及視力檢查)(選擇性)： ☐ 正常 ☐ 異常_____

項目	填寫部分
(請附相關檢驗資料)	發展量表、心智或智力測驗，兩者擇一(必要)： ☐ 正常 ☐ 異常_____
	聽力檢查(選擇性)： ☐ 正常 ☐ 異常_____
E. 基因檢測報告(必要) (請附實驗室報告)	☐ 多重連接探針擴增檢測技術(MLPA) ☐ 染色體微陣列分析檢測(Chromosomal microarray analysis, CMA) ☐ 螢光原位雜交法(FISH)在第 7 對染色體長臂微小片段缺失(7q11.23 microdeletion) ☐ 其他基因檢測法：_____ 檢測結果： ☐ 異常_____

參考文獻：

Reference to a journal publication (參考文獻為雜誌發表文章)

- [1] Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM et al., editors. Morris CA. Williams Syndrome. 1999 Apr 9 [Updated 2023 Apr 13]. In: GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2024. Bookshelf URL: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/>
- [2] Colleen A Morris, Stephen R Braddock; COUNCIL ON GENETICS, Health Care Supervision for Children With Williams Syndrome, Pediatrics. 2020 Feb;145(2):e20193761. doi: 10.1542/peds.2019-3761.
- [3] Beth A. Kozel, Boaz Barak, Chong Ae Kim, et al., Williams syndrome. Nat Rev Dis Primers. 2021 Jun 17; 7(1): 42. doi: 10.1038/s41572-021-00276-z

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)
-威廉斯氏症候群[Williams syndrome]-

應檢附文件

- ☐ 病歷紀錄(必要)
☐ 基因檢測報告(必要)
☐ 心臟影像檢查(超音波或核磁共振)(必要)

臨床病史(必填)

- ☐ 發病年齡[Age at disease onset] _____ 歲
☐ 家族史[Family history] ☐ 有 ☐ 無

臨床症狀及徵兆(至少出現下列3項)

1. ☐ 心臟血管狹窄：如主動脈瓣上狹窄或嬰幼兒期周邊肺動脈狹窄
2. ☐ 臉部主要特徵：
 - a. ☐ 臉部主要特徵：前額寬闊、兩側顳部間距離較窄、鼻短小而鼻孔略為向上，較長的人中，大耳朵或臉頰豐滿等
 - b. ☐ 眼部相關主要特徵：眼眶周圍豐滿或眼皮浮腫、內眥贅皮或斜視和眼睛虹膜出現光芒樣變化或星狀樣影像
 - c. ☐ 口部或下巴相關主要特徵：闊嘴，厚唇，小下巴、齒縫較寬或牙齒咬合不正
3. ☐ 發展遲緩
4. ☐ 內分泌功能異常或甲狀腺功能低下
5. ☐ 肌肉關節或結締組織異常：幼兒時期呈現低肌張力，皮膚柔軟鬆弛、關節鬆弛，或年歲稍長時，關節逐漸僵硬，甚至出現攣縮
6. ☐ 腎功能障礙或腎臟結構異常

實驗室檢驗

- 血鈣(選擇性)：☐ 正常 ☐ 異常 _____
甲狀腺功能(選擇性)：☐ 正常 ☐ 異常 _____
尿液常規檢查(選擇性)：☐ 正常 ☐ 異常 _____

影像學檢查

- 心臟影像檢查(超音波或核磁共振)(必要)：☐ 正常 ☐ 異常 _____
心導管檢查(選擇性)：☐ 正常 ☐ 異常 _____
心臟影像或腎血管相關檢查(選擇性)：☐ 正常 ☐ 異常 _____

其他特殊檢查

- 眼科檢查(含虹膜及視力檢查)(選擇性)：☐ 正常 ☐ 異常 _____
發展量表、心智或智力測驗，兩者擇一(必要)：☐ 正常 ☐ 異常 _____
聽力檢查(選擇性)：☐ 正常 ☐ 異常 _____

基因檢測報告(必要)

- ☐ 多重連接探針擴增檢測技術(MLPA)
☐ 染色體微陣列分析檢測(Chromosomal microarray analysis, CMA)
☐ 螢光原位雜交法(FISH)在第7對染色體長臂微小片段缺失(7q11.23 microdeletion)
☐ 其他基因檢測法：_____
檢測結果：☐ 異常 _____

確定診斷要件：符合必要臨床症狀及徵兆3項異常及具符合遺傳模式之致病性基因變異

確定診斷罕見疾病之威廉斯氏症候群(Williams syndrome)

參考文獻：

- [1] Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM et al., editors. Morris CA. Williams Syndrome. 1999 Apr 9 [Updated 2023 Apr 13]. In: GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2024. Bookshelf URL: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/>
- [2] Colleen A Morris, Stephen R Braddock; COUNCIL ON GENETICS, Health Care Supervision for Children With Williams Syndrome, Pediatrics. 2020 Feb;145(2):e20193761. doi: 10.1542/peds.2019-3761.