**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 |
| 1. **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.□ 腭結構異常 □ Cleft lip□ Cleft palate □ Velopharyngeal insufficiency3.□ 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 disease5.□ 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)：＿＿＿＿＿\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| 1. **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＿＿＿＿＿ |
| 1. **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＿＿＿＿＿ |
| 1. **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＿＿＿＿＿ |
| 1. **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 : \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

1. □腭結構異常

□ Cleft lip

□ Cleft palate

 □ Velopharyngeal insufficiency

1. □先天性心臟結構異常

□ Ventricular septal defect

□ Tetralogy of Fallot

□ Interrupted aortic arch

□ 其他 : \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

1. □免疫系統異常

 □ Immunodeficiency

 □ Recurrent infection

 □ Autoimmmune disease

1. □ 副甲狀腺功能低下引起低血鈣
2. □ 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]

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)

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)

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)

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

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)

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.