**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)
- 森森布倫納症候群 [Sensenbrenner syndrome] -**

**1. □ 病歷資料：包含臨床病史、家族史、臨床表徵及身體診察等病歷資料 (必要)**

**2. □ 影像學檢查報告：包含骨骼X光片檢查 (必要)**

**3. □ 基因檢測報告 (必要)**

**4. □ 其他檢查報告(選擇)**

| 項目 | 填寫部分 |
| --- | --- |
| 1. **病歷資料(必要)**
 |  |
| 1. 臨床病史(必要)
 | □ 發病年齡 (Age at disease onset) \_\_\_\_\_\_ 歲 □ 家族史 (Family history) □ 有 □ 無 |
| 1. 臨床症狀及徵兆(必要)
 | **常見特徵** **特定臉部特徵 (Distinctive facial appearance) ，至少符合下列ㄧ項** □前額突出 (Frontal bossing)□ 低耳位 (Low-set/simple ear)□ 高前額 (High forehead)□ 內貲距過寬/內貲贅皮 (Telecanthus/epicanthus) □ 臉頰豐滿 (Full cheeks)□ 下嘴唇外翻 (Everted lower lip)**骨骼異常 (Skeletal anomalies)，至少符合下列一項** □ 短指 (Brachydactyly)□ 胸廓窄 (Narrow thorax)□ 長頭畸形 (Dolichocephaly)□ 近側骨短且呈弓狀 (Shortening and bowing of proximal bones)**其他常見特徵**，**下列四類異常中(牙齒、腎、肝臟及其他)，至少符合二類異常**□ **牙齒異常 (Dental anomalies)**□ 小及寬齒距的牙齒 (Small, wide-spaced teeth)□ 牙齒發育不全 (Hypo/oligodontia)□ **腎疾病 (Renal diseases)**□ 腎囊腫 (Renal cysts)□ 腎單位衰弱症 (Nephronophthisis)□ 腎小管-間質性腎炎 (Tubular interstitial nephritis) □ 慢性腎疾病 (Chronic kidney disease) □ 末期腎臟病 (End-stage renal disease)□ **肝臟疾病(Liver disease)**□ 肝腫大(Hepatomegaly)□ 肝囊腫(Liver cysts)□ 膽汁鬱積症(Cholestatic disease)□ 肝纖維化(Liver fibrosis)□ 膽管板異常(Ductal plate malformation)□ **其他異常 (Other anomalies)** □ 指甲異常 (Abnormal nails)□ 發展遲緩 (Developmental delay)□ 先天性心臟病 (Congenital heart defect)□ 皮膚鬆弛 (Skin laxity)□ 反覆肺部感染 (Recurrent lung infections)□ 雙側腹股溝疝氣 (Bilateral inguinal hernias)□ 視網膜失養症 (Retinal dystrophy)□ 囊性水瘤 (Cystic hygroma) |
| 1. **影像學檢查報告 (必要)**

(請附相關影像資料) | □ 顱骨放射科影像或顱骨三維重建電腦斷層影像(Skull radiograph or CT with three-dimensional reconstruction)□ 完整骨骼檢查 (Complete skeletal survey) |
| 1. **其他檢查報告(選擇)**

(請附相關影像資料) | □ 眼科檢查及眼底檢查 (Eye examination with fundoscopy)□ 牙科檢查 (Dental examination)□ 心臟超音波 (Echocardiogram)□ 腹部超音波 (著重於肝臟) (Abdominal ultrasound with attention to liver) |
| 1. **基因檢測報告(必要)**

(請附實驗室報告) | **需符合下列一項** □ 兩個*IFT43*等位基因皆出現致病基因變異(體染色體隱性遺傳)* 兩個*IFT122*等位基因皆出現致病基因變異(體染色體隱性遺傳)
* 兩個*WDR19*等位基因皆出現致病基因變異(體染色體隱性遺傳)

□ 兩個*WDR35*等位基因皆出現致病基因變異(體染色體隱性遺傳) |
| 1. **確定診斷為森森布倫納症候群**
 | * 具臨床症狀及徵兆，影像學檢查異常及明確之致病基因變異
 |

