**衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查標準機制」(送審資料表)
- Beckwith Wiedemann氏症候群 [Beckwith Wiedemann syndrome, BWS] -**

應檢附文件

1. □ 病歷資料，包含臨床病史、身體診察等 (必填)
2. □ 基因檢測報告 (必要)
3. □ 檢驗報告 (選擇)
4. □ 影像報告 (選擇)
5. □ 病理報告 (選擇)

| 項目 | 填寫部分 |
| --- | --- |
| 1. **病歷資料 (必填)**
 | □ 家族史 [Family history] □ 有 □ 無 |
| 臨床表徵 (必填) | **主要表徵**，**共三項*** 多灶性/雙側威爾姆氏腫瘤/腎母細胞瘤[Multifocal and/or bilateral Wilms tumor or nephroblastomatosis]
* 高胰島素症(持續一周以上且需要升階治療) [Hyperinsulinism lasting >1 week]
* 病理發現：腎上腺皮質肥大[Cytomegaly]，胎盤間葉發育不良 [Placenta mesenchymal dysplasia]，或胰腺瘤 [Pancreatic adenomatosis]

**次要表徵，共三項*** 暫時性低血糖 (持續一周以內) [Transient hypoglycemia lasting <1 week]
* 典型 BWS 相關腫瘤 (神經母細胞瘤、橫紋肌肉瘤、單側威爾姆氏腫瘤、肝母細胞瘤、腎上腺皮質癌、嗜鉻細胞瘤) [Neuroblastoma, Rhabdomyosarcoma, unilateral Wilms tumor, Hepatoblastoma, Adrenocortical carcinoma or Pheochromocytoma]
* 腎臟或肝臟腫大[Nephromegaly and/or Hepatomegaly]
 |  |
| 1. **檢驗報告 (選填)**
 |  |
| 1. **影像報告 (選填)**

(請附相關影像資料) |  |
| 1. **病理報告 (選填)**
 |  |
| 1. **基因檢測報告 (必填)**

(請附實驗室報告) | * 母源染色體 IC2 失去甲基化 [Loss of methylation]
* 母源染色體 IC1 增加甲基化 [Gain of methylation]
* 母源 *CDKN1C* 突變
* 11p15.5 父源單親源二倍體 [Paternal UPD]
* 11號染色體異常 (拷貝數異常、轉位等)
 |
| 1. **確定診斷**
 | * 明確之致病基因變異，且至少符合一項主要臨床表徵或至少符合兩項臨床次要表徵
 |

參考文獻：

1. Brioude, F., Kalish, J., Mussa, A. et al. Clinical and molecular diagnosis, screening and management of Beckwith–Wiedemann syndrome: an international consensus statement. Nat Rev Endocrinol 14, 229–249 (2018). https://doi.org/10.1038/nrendo.2017.166
2. Shuman C, Beckwith JB, Weksberg R. Beckwith-Wiedemann Syndrome. 2000 Mar 3 [Updated 2016 Aug 11]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2021. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1394/>
3. Epigenotype, genotype, and phenotype analysis of patients in Taiwan with Beckwith–Wiedemann syndrome . Mol Genet Metab . 2016 Sep;119(1-2):8-13
4. 依罕見疾病通報標準，僅適用於典型且嚴重之患者

**衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查標準機制」(審查基準表)**

**– Beckwith Wiedemann氏症候群 [Beckwith Wiedemann syndrome, BWS] –**

|  |
| --- |
| **應檢附文件**□ 病歷資料，包含臨床病史、身體診察 (必填)□ 基因檢測報告 (必要) □ 檢驗報告 (選擇)□ 影像報告 (選擇) □ 病理報告 (選擇) |

|  |
| --- |
| **病歷資料 (必填)** □ 家族史 [Family history] □ 有 □ 無 |

|  |  |
| --- | --- |
| **臨床表徵 (必填)****主要表徵**， 共三項**□** 多灶性/雙側威爾姆氏腫瘤/腎母細胞瘤 [Multifocal and/or bilateral Wilms tumor or nephroblastomatosis]**□** 高胰島素症 (持續一周以上且需要升階治 療)、 [Hyperinsulinism lasting >1 week]**□** 病理發現：腎上腺皮質肥大[Cytomegaly] ， 胎盤間葉發育不良 [Placenta mesenchymal dysplasia]，或胰腺瘤 [Pancreatic adenomatosis] | **次要表徵，** 共三項□ 暫時性低血糖 (持續一周以內) [Transient hypoglycemia lasting <1 week]□ 典型 BWS 相關腫瘤 (神經母細胞瘤、橫紋 肌肉瘤、單側威爾姆氏腫瘤、肝母細胞瘤、 腎上腺皮質癌、嗜鉻細胞瘤) [Neuroblastoma, Rhabdomyosarcoma, unilateral Wilms tumor, Hepatoblastoma, Adrenocortical carcinoma or Pheochromocytoma]□ 腎臟或肝臟腫大[Nephromegaly and/or Hepatomegaly] |

|  |
| --- |
| **□ 檢附符合上述主要或次要表徵相關之檢驗報告、影像報告、病理報告等佐證資料** |

|  |
| --- |
| **基因檢測報告 (必要)** □ 母源染色體 IC2 失去甲基化 [Loss of methylation]□ 母源染色體 IC1 增加甲基化 [Gain of methylation]□ 母源 *CDKN1C* 突變 □ 11p15.5 父源單親源二倍體 [Paternal UPD]□ 11號染色體異常 (拷貝數異常、轉位等) |

|  |
| --- |
| **確定診斷**□ 明確之致病基因變異，且至少符合一項主要臨床表徵或至少符合兩項臨床次要表徵 |

|  |
| --- |
| □ 符合罕見疾病之Beckwith Wiedemann氏症候群 |

1.Brioude, F., Kalish, J., Mussa, A. et al. Clinical and molecular diagnosis, screening and management of Beckwith–Wiedemann syndrome: an international consensus statement. Nat Rev Endocrinol 14, 229–249 (2018). https://doi.org/10.1038/nrendo.2017.166

2.Shuman C, Beckwith JB, Weksberg R. Beckwith-Wiedemann Syndrome. 2000 Mar 3 [Updated 2016 Aug 11]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2021. Available from: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1394/

3.符合罕見疾病通報原則，僅認列適用於典型且嚴重之患者。