**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。