**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)
-Prader-Willi氏症候群**[**Prader-Willi syndrome**]**-**

1. □ 病歷資料（必填）：包括臨床主要 [major] 、次要[minor]條件
2. □ 基因檢測報告（必填）

| 項目 | 填寫部分 |
| --- | --- |
| 1. **病歷資料（必填）**
 |  |
| A1臨床病史 |

|  |
| --- |
| □家族史[Family history]  □有 □無 |

 |
|  A2臨床主要條件 （必填，共7項） | 1.□ 嬰幼兒期中樞型低張力2.□ 嬰兒期餵食困難、不易增加體重3.□ 滿一歲至六歲期間，體重快速增加超過兩個百分位曲線，而導 致中廣型肥胖4.□ 性腺功能低下（□外生殖器發育不良 □青春期性徵發育不足）5.□ 發展遲緩、智能或學習障礙6.□ 過度進食／覓食／對食物有強迫念頭7.□ 符合至少三項以上的顱顏異常特徵，包括：  □ 嬰兒期頭型前後徑過長 □ 臉或前額頭窄 □ 杏仁眼 □ 小嘴、薄上唇 □ 嘴角下垂 |
|  A3臨床次要條件 （必填，共11項） | 1.□ 胎動減少、嬰兒期活動力差和哭聲微弱2.□ 睡眠障礙或睡眠呼吸暫停3.□ 身材矮小（無生長激素使用下）4.□ 皮膚或毛髮色素不足5.□ 小手或小腳6.□ 手掌狹小且尺骨邊緣較直7.□ 近視或內斜視8.□ 唾液黏稠而易聚積在嘴角9.□ 構音異常10.□ 常出現摳抓皮膚的行為11.□ 行為問題 |
|  A4符合臨床診斷條件（必要） | * **現齡小於三歲**：主要表徵至少4項及次要表徵至少1項
* **現齡三歲或三歲以上**：

 □主要表徵至少5項及次要表徵至少3項、 □主要表徵至少6項及次要表徵至少2項、 □主要表徵至少7項及次要表徵至少1項 |
| 1. **實驗室檢驗報告(必要)**

（請附實驗室報告） | □經甲基化檢查[Methylation test]證實缺乏攜帶父源甲基化基因，如MS-PCR、MS-MLPA等項目 |
| 1. **基因檢測報告(必要，至少一項)：**
 | * 父源15q11-13缺失[Paternal deletion of 15q11-13]：如FISH、aCGH、MLPA、CNV analysis
* 母源單親二體症15 [Maternal uniparental disomy 15]：如Microsatellite analysis
* 基因銘記中心缺陷[Imprinting center defect]：如Sequencing or MLPA of imprinting center
 |

參考文獻：

1. Holm VA, Cassidy SB, Butler MG, et al. Prader-Willi syndrome: consensus diagnostic criteria.

Pediatrics. 1993;91:398–402

1. Gunay-Aygun M, Schwartz S, Heeger S, et al. The changing purpose of Prader-Willi syndrome clinical

diagnostic criteria and proposed revised criteria. 2001;108:e92

1. Update of the EMQN/ACGS best practice guidelines for molecular analysis of Prader-Willi and Angelman syndromes. European Journal of Human Genetics (2019) 27:1326–1340

