**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)****-瓦登伯格氏症候群[Waardenburg syndrome] -**

1. □ **病歷資料：包括臨床症狀及徵兆之病歷資料及家族史(必要)**
2. □ **聽力檢查報告(必要)**
3. □ **眼睛檢查報告(必要)**
4. □ **基因檢測報告(必要)**
5. □ **外觀、皮膚或是眼睛照片(必要)**

| 項目 | 填寫部分 |
| --- | --- |
| 1. **病歷資料** |  |
| 1. **臨床病史(必要)** |  |
| 1. 家族病史(遺傳模式) (請附上家族譜或其他病患之病歷資料)（必要） | □有  □體顯性遺傳  □體隱性遺傳  □其他，例如散發性[Sporadic]  □無 |
| 1. **臨床表徵(請附照片) (必要)** | 主要表徵(必填，有家族史至少一項，無家族史需至少二項，第二型無第四項)：  1.□虹膜異色[Heterochromia]  2.□感覺神經性聽障[Sensorineural deafness]  3.□白色前額劉海[White forelock]  4.□眼內皆側移(內增生)(內側移)[Lateral displacement of inner canthi of eyes]  次要表徵(必填，至少一項)：  1.□寬鼻樑[Broad nasal root]  2.□皮膚上有白斑/白斑塊[White macules/patches on the skin]  3.□連眉[Synophrys]  4.□30歲前提早長白髮[Premature greying of the scalp hairs before 30]  5.□鼻翼發育不全[Hypoplasia of nasal alae]  其他合併表徵(選擇性)  1.□上肢異常[Upper limbs anomaly]  2.□神經症狀[Neurological symptoms]  3.□心智低下[Mental retardation]  4.□Hirschsprung氏巨結腸症[Hirschsprung disease] |
| 1. **實驗室檢驗報告** |  |
| 1. **聽力檢查報告(必要)** | □ 正常 □異常\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| 1. **眼睛檢查報告(必要)** | □ 正常 □異常\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| **Ｄ.基因檢測報告(必要)**  (請附實驗室報告) | □ *PAX3*   * *SOX10* * *EDN3* * *EDNRB*   □ *MITF*  □ *SNAI2*  □ 其他\_\_\_\_\_ |
| **E. 確診** | □第一型  □第二型  □第三型  □第四型 |

