**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 |

