**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)
-威廉斯氏症候群[Williams syndrome]-**

1. **1.** □病歷紀錄(必要)
2. □基因檢測報告(必要)
3. □心臟影像檢查報告(必要)

| 項目 | 填寫部分 |
| --- | --- |
| 1. **病歷資料(必要)**
 |  |
| A1臨床病史(必要) | □ 發病年齡 [Age at disease onset] \_\_\_\_\_\_\_ 歲 |
| A2家族病史(請附上家族中其他病患之詳細病歷紀錄或個案病歷資料) (必要) | □ 家族史 [Family history] □ 有 □ 無  |
| A3臨床症狀及徵兆(必要) | **至少出現下列3項：**1. □心臟血管狹窄：如主動脈瓣上狹窄或嬰幼兒期周邊肺動脈狹窄)
2. □臉部主要特徵：
	* 1. □臉部主要特徵：前額寬闊、兩側顳部間距離較窄、短小而略為朝天的鼻子，較長的人中，大耳朵，臉頰豐滿等
		2. □眼部相關主要特徵：眼眶周圍豐滿或眼皮浮腫、内眥贅皮、斜視和眼睛虹膜出現光芒樣變化或星狀樣影像
		3. □口部或下巴相關主要特徵：闊嘴，厚唇，小下巴、齒縫較寬與牙齒咬合不正
3. □發展遲緩
4. □內分泌功能異常或甲狀腺功能低下
5. □肌肉關節或結締組織異常：幼兒時期呈現低肌張力，皮膚柔軟鬆弛、關節鬆弛，或年歲稍長時，關節逐漸僵硬，甚至出現攣縮
6. □腎功能障礙或腎臟結構異常
 |
| 1. **實驗室檢驗報告**

(請附相關檢驗資料) | 血鈣(選擇性)：□正常 □異常＿＿＿＿＿甲狀腺功能(選擇性)：□正常 □異常＿＿＿＿＿尿液常規檢查(選擇性)：□正常 □異常＿＿＿＿＿ |
| 1. **影像學檢查報告**

(請附相關報告資料) | 心臟影像檢查(超音波或核磁共振) (必要)：□正常 □異常＿＿＿＿心導管檢查(選擇性)：□正常 □異常＿＿＿＿＿心臟影像或腎血管相關檢查(選擇性)：□正常 □異常＿＿＿＿＿ |
| 1. **特殊檢查報告**

(請附相關檢驗資料) | 眼科檢查(含虹膜及視力檢查)(選擇性)：□正常 □異常＿＿＿＿＿發展量表、心智或智力測驗，兩者擇一(必要)：□正常 □異常＿＿＿＿聽力檢查(選擇性)：□正常 □異常＿＿＿＿＿ |
| 1. **基因檢測報告(必要)**

(請附實驗室報告) | □多重連接探針擴增檢測技術(MLPA)□染色體微陣列分析檢測(Chromosomal microarray analysis, CMA)□螢光原位雜交法(FISH)在第7對染色體長臂微小片段缺失(7q11.23 microdeletion)□其他基因檢測法：\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_檢測結果：□異常＿＿＿＿＿＿＿＿＿ |

參考文獻：

**Reference to a journal publication** (參考文獻為雜誌發表文章)

[1] Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM et al., editors. Morris CA. Williams Syndrome. 1999 Apr 9 [Updated 2023 Apr 13]. In: GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2024. Bookshelf URL: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/

[2] Colleen A Morris, Stephen R Braddock; COUNCIL ON GENETICS, Health Care Supervision for Children With Williams Syndrome, Pediatrics. 2020 Feb;145(2):e20193761. doi: 10.1542/peds.2019-3761.

[3] Beth A. Kozel, Boaz Barak, Chong Ae Kim, et al., Williams syndrome. Nat Rev Dis Primers. 2021 Jun 17; 7(1): 42. doi: 10.1038/s41572-021-00276-z

**衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查基準機制」(審查基準表)
-威廉斯氏症候群[Williams syndrome]-**

