**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)  
-Angelman氏症候群[Angelman syndrome]-**

1. **□ 病歷資料：包括臨床症狀之病歷資料 (必要)**
2. **□ 基因檢測報告(必要)**
3. **□ 其他檢查報告：腦波圖報告等足以佐證之資料**

| 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(必要)** | □ 家族史 (Family history) □ 有 □ 無 |
| **A3臨床症狀及徵兆 (必要)** | **主要表徵(下列至少二項)**  □嚴重發展遲緩  □語言遲緩或不能  □運動或平衡失調，步態失調或四肢震顫  □不尋常行為(快樂木偶): 經常大笑或微笑，明顯快樂舉止，易興  奮人格，手部來回擺動(Hand-flapping)，過度活動行為  **次要表徵(下列至少二項)**  □頭圍過小，不成比例的頭圍生長  □癲癇發作  □外觀異常:平坦的枕骨部，枕骨溝明顯，凸頷，寬嘴，牙齒間距寬，  舌頭經常伸出  □嬰兒期餵食時困難，吸吮或吞嚥困難  □斜眼  □軀幹低張力  □經常流口水，過度咀嚼行為或口部動作  □膚色過淺，髮色淡  □寬底式步態(wide-based gait)  □下肢深部肌腱反射過強  □對熱的敏感性增加  □睡眠需求低  □喜歡玩水、玩紙或塑膠等會發出聲音的物品  □脊椎側彎 |
| 1. **腦電波圖檢查 (必要)**   **(請附相關報告)** | 腦電波圖：□正常 □異常＿＿＿＿＿  □高振幅慢棘慢波(Slow-spike waves) |
| 1. **影像學檢查報告 (選擇性)** | 腦部核磁共振：□正常 □異常＿＿＿＿＿ |
| 1. **基因檢測報告 (必要)**   **(請附實驗室報告)** | □ UBE3A基因檢測結果：□正常 □異常:  □ 15q11-q13缺失型  □ Paternal UPD 15  □ Imprinting defect  □ UBE3A mutation |

參考文獻：

1. Angelman syndrome 2005: updated consensus for diagnostic criteria. Williams CA, Beaudet AL, Clayton-Smith J, Knoll JH, Kyllerman M, Laan LA, Magenis RE, Moncla A, Schinzel AA, Summers JA, Wagstaff J.Am J Med Genet A. 2006 Mar 1;140(5):413-8. doi: 10.1002/ajmg.a.31074.

2. Practice guidelines for the molecular analysis of Prader-Willi and Angelman syndromes. Ramsden SC, Clayton-Smith J, Birch R, Buiting K.BMC Med Genet. 2010 May 11;11:70.

3. Update of the EMQN/ACGS best practice guidelines for molecular analysis of Prader-Willi and Angelman syndromes. Beygo J, Buiting K, Ramsden SC, Ellis R, Clayton-Smith J, Kanber D.Eur J Hum Genet. 2019 Sep;27(9):1326-1340. doi: 10.1038/s41431-019-0435-0. Epub 2019 Jun 24.PMID: 31235867

4. Angelman Syndrome.Dagli AI, Mathews J, Williams CA.1998 Sep 15 [updated 2021 Apr 22]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Mirzaa G, Amemiya A, editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2021.

