

財團法人罕見疾病基金會

罕見疾病研究計劃成果報告 (94-2-15)

研究計劃名稱：台灣地區小胖威利症候群之篩檢

(Screening of Prader-Willi Syndrome in Taiwan)

執行單位：成大醫院分子遺檢實驗室

計劃主持人：郭保麟醫師

結果：成大醫院遺傳中心已經與十五家以上的醫學中心建立雙向聯繫及轉介系統，這些醫學中心包含台大醫院、慈濟醫院、馬偕醫院、臺北榮民總醫院、林口長庚醫院、新光醫院、臺北醫學大學、中國醫藥大學、台中榮民總醫院、中山醫學院，彰化基督教醫院、高雄榮民總醫院、高雄長庚醫院、奇美醫院、高雄醫學大學。同時另外八家發展遲緩兒鑑定中心，也與成大之間存在雙向聯繫及轉介系統：台北市立婦幼醫院、林口長庚醫院、慈濟醫院、台中榮民總醫院、彰化基督教醫院、嘉義基督教醫院、高醫、屏東基督教醫院。在 1999~2004 之間，以 methylation PCR 篩檢疑似小胖威利症候群總計有 469 例，其中 127 例經確認為小胖威利症候群。小胖威利症候群接受螢光原位雜交染色體（FISH analysis）檢查總計 75 例，其中 31 例為缺失型（參閱附件）。以 methylation PCR 診斷為小胖威利症候群，但是螢光原位雜交染色體檢查沒有缺失者有 7 例再經 microsatellite

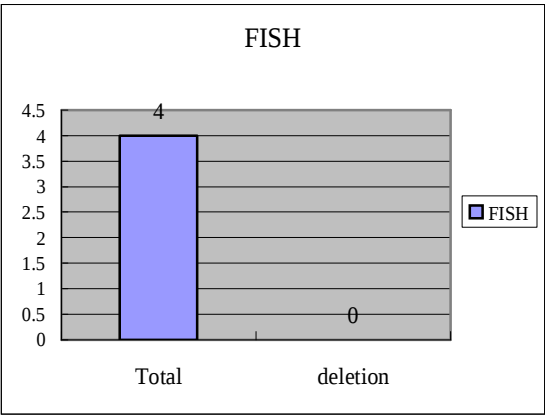
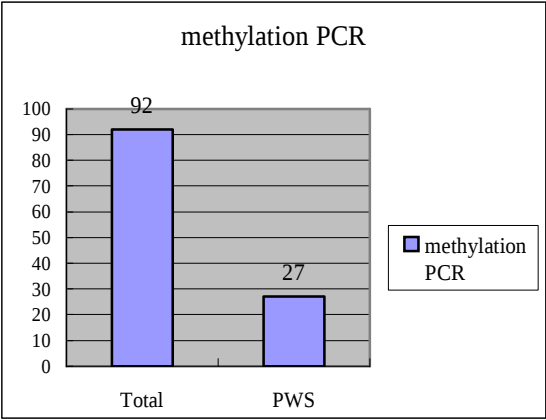
analysis 檢查，其中 5 例為 uniparental disomy 15，2 例為 imprinting mutation。值得注意的 127 例經確認為小胖威利症候群的病例之中，有 21 例是在新生兒期（出生之後三個月內）診斷出來的，意味著不但小胖威利症候群確的認為病例數在增加，診斷的時間也往前移。從各種數據看來，成大醫院遺傳中心實際上已經是台灣地區的檢驗中心，在我們將在現有基礎上，加強新生兒期（出生之後三個月內）診斷的比例。

附件

(Preliminary data)

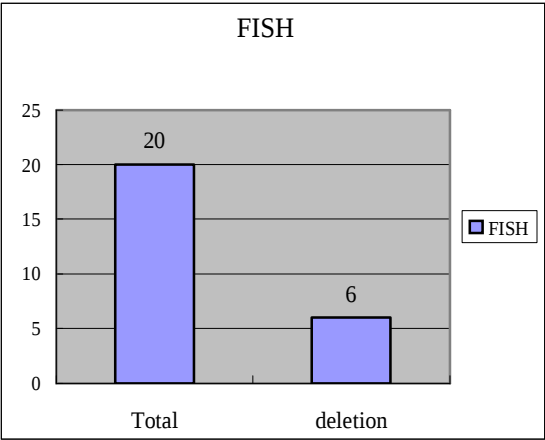
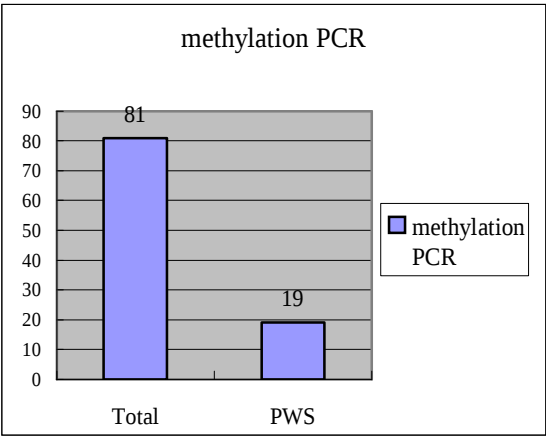
1999~2000 年小胖威利症候群檢體統計及檢驗結果

1999~2000 年	methylation PCR		FISH
Total	92	Total	4
PWS	27	deletion	0



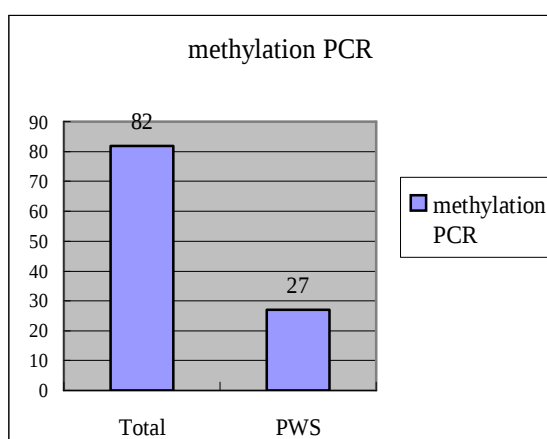
2001 年小胖威利症候群檢體統計及檢驗結果

2001 年	methylation PCR		FISH
Total	81	Total	20
PWS	19	deletion	6



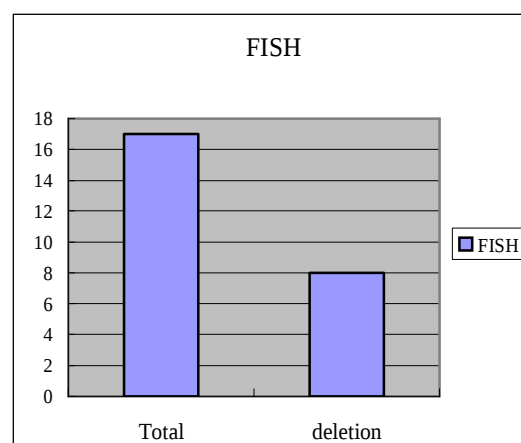
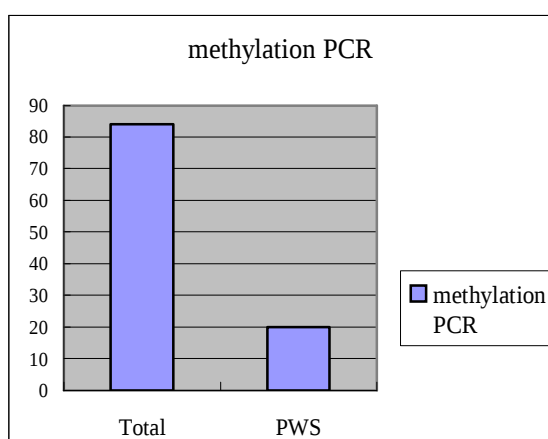
2002 年小胖威利症候群檢體統計及檢驗結果

2002 年	methylation PCR		FISH
Total	82	Total	26
PWS	27	deletion	13



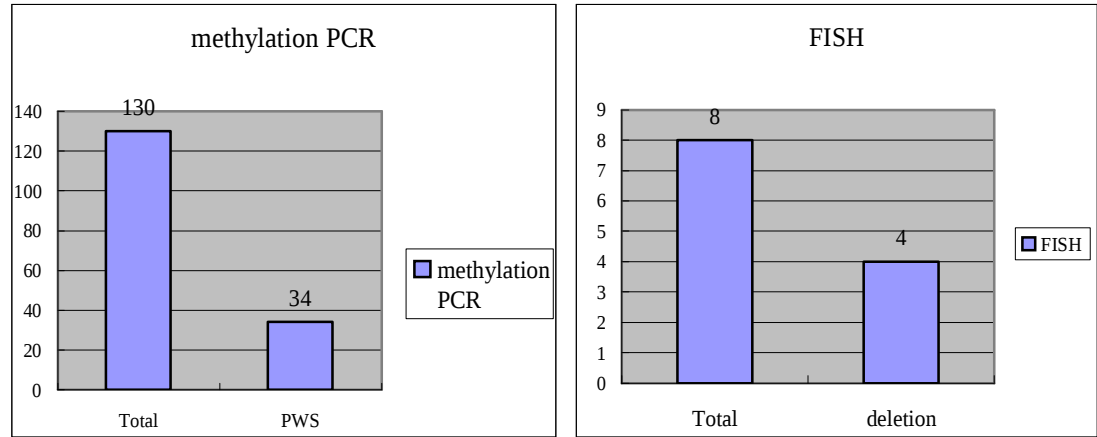
2003 年小胖威利症候群檢體統計及檢驗結果

2003 年	methylation PCR		FISH
Total	84	Total	17
PWS	20	deletion	8



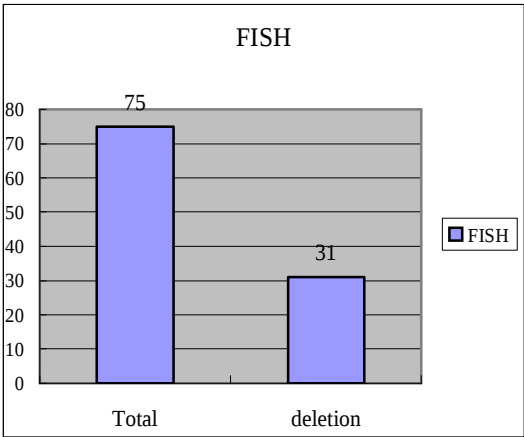
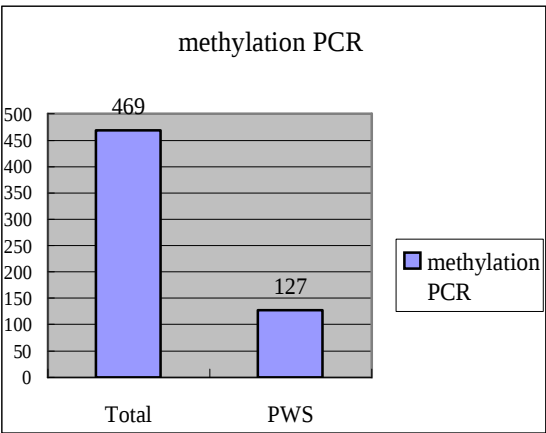
2004 年小胖威利症候群檢體統計及檢驗結果

2004 年	methylation PCR		FISH
Total	130	Total	8
PWS	34	deletion	4



1999~2004 年小胖威利症候群檢體總統計及檢驗結果

1999~2004 年	methylation PCR		FISH
Total	469	Total	75
PWS	127	deletion	31



Results of microsatellite analysis

	Total	uniparental disomy(UPD)	imprinting mutation
microsatellite analysis	7	5	2

