

WES 人類全外顯子定序檢測，臨床徵狀登錄表

受檢者姓名：_____

送檢單位：_____

填表日期：_____

請勾選臨床徵狀 Clinical symptoms

1. Eyes, Ocular Region 眼、眼區

- | | | |
|--|---|---|
| ☐ Abn. ¹ of eye movement 眼球移動異常 | ☐ Glaucoma 青光眼 | ☐ Reduced visual acuity 視力下降 |
| ☐ Abn. ¹ of saccadic eye mov. 眼球異常跳動 | ☐ Horizontal gaze palsy 水平凝視麻痺 | ☐ Rod-cone dystrophy 視桿視錐萎縮 |
| ☐ Abn. ¹ of retinal 視網膜異常 | ☐ Hypotelorism 眼距過窄 | ☐ Strabismus 斜視 |
| ☐ Aniridia 無虹膜 | ☐ Hypertelorism 眼距過寬 | ☐ Visual impairment 視力障礙 |
| ☐ Anophthalmia 無眼球 | ☐ Microphthalmos 小眼球 | ☐ Visual loss 失明 |
| ☐ Cataract 白內障 | ☐ Nystagmus 眼球震顫 | ☐ Vitreous humor opacity 玻璃體混濁 |
| ☐ Cherry red spot of the macula 櫻桃紅的斑點 | ☐ Ophthalmoplegia 眼肌麻痺 | ☐ Xanthelasma 黃斑瘤 |
| ☐ Corneal opacity 角膜混濁 | ☐ Optic nerve atrophy 視神經萎縮 | |
| ☐ Epicanthal folds 內眦贅皮 | ☐ Ptosis 眼瞼下垂 | |
| ☐ Others (請描述) | | |

2. Ear, Hearing 耳、聽力

- | | | |
|---|--|--|
| ☐ Abnormality of the ear 耳異常 | ☐ Earless 無耳 | ☐ Otitis media 中耳炎 |
| ☐ Aural atresia 耳道閉鎖 | ☐ Hearing impairment 聽力障礙 | ☐ Malformed auricles 耳廓畸形 |
| ☐ Ear hypoplasia 耳發育不全 | ☐ Low-set ears 低位耳 | ☐ Microtia 小耳 |
| ☐ Others (請描述) | | |

3. Nose 鼻

- | | | |
|---|---|--|
| ☐ Anosmia 嗅覺缺失 | ☐ Broad nasal root 寬鼻根 | ☐ Low nasal bridge 鼻樑低平 |
| ☐ Brachyrhinia 鼻樑短 | ☐ Bulbous nose 蒜頭鼻 | ☐ Long philtrum 長人中 |
| ☐ Broad nasal bridge 寬鼻樑 | ☐ Hypoplasia of nares 鼻孔發育不全 | |
| ☐ Others (請描述) | | |

4. Respiratory, Mouth, Teeth 呼吸道、口、牙齒

- | | | |
|--|--|--|
| ☐ Asthma 哮喘 | ☐ Pulmonary hypoplasia 肺臟發育不全 | ☐ Dental abscess 牙膿腫 |
| ☐ Dysphagia 吞嚥困難 | ☐ Recurrent upper resp. tract inf. 上呼吸道感染 | ☐ Dental hypoplasia 牙本質發育不全 |
| ☐ Dyspnea 呼吸困難 | ☐ Respiratory insufficiency 呼吸功能不全 | ☐ Gingival overgrowth 牙齦過度生長 |
| ☐ Laryngomalacia 喉軟化症 | ☐ Cleft lip 唇裂 | ☐ Late eruption of teeth 出牙延遲 |
| ☐ Obstructive sleep apnea 睡眠呼吸中止症 | ☐ Cleft palate 腭裂 | ☐ Macroglossia 巨舌症 |
| ☐ Pulmonary hemorrhage 肺出血 | ☐ Carious teeth 齲齒 | ☐ Microdontia 小牙症 |
| ☐ Others (請描述) | | |

5. Craniofacial, Neck 頭部、面部、頸部

- | | | |
|--|---|---|
| ☐ Fontanel closure 囟門閉合 | ☐ Midface retrusion 中臉凹陷 | ☐ "Falt" facies 面部扁平 |
|--|---|---|

- | | | |
|--|--|---|
| ☐ Frontal bossing 大前額 | ☐ Synophrys 併眉(一字眉) | ☐ “Mask-like” facies 面具臉 |
| ☐ Large fontanel 大囟門 | ☐ Trigenocephaly 三角形頭 | ☐ “Round” facies 面部渾圓 |
| ☐ Macrocephaly 巨頭症 | ☐ Abnormality of the glabella 眉間區異常 | ☐ “Triangular” facies 三角形臉 |
| ☐ Microcephaly 小頭症 | ☐ “Broad” facies 面部寬 | ☐ Short neck 短脖子 |
| ☐ Micrognathia 小下巴 | ☐ “Coarse” facies 粗糙面容 | ☐ Webbed neck 蹼狀頸 |
| ☐ Others (請描述) | | |

6. Skin, Nails, Hair 皮膚、指甲、毛髮

- | | | |
|--|--|--|
| ☐ Abn. ¹ of skin pigmentation 皮膚色素異常 | ☐ Ichthyosis 魚鱗病 | ☐ Skin defects 皮膚損傷 |
| ☐ Acanthosis nigricans 棘皮病 | ☐ Loose skin 皮膚鬆弛 | ☐ Thin skin 皮膚變薄 |
| ☐ Altered sweating 發汗異常 | ☐ Palmoplantar keratoderma 掌蹠角化症 | ☐ Thick skin 皮膚增厚 |
| ☐ Angiokeratoma 血管擴張性疣 | ☐ Papilllose 多疣狀 | ☐ Onychotrophy 指甲萎縮 |
| ☐ Anhidrosis 無汗症 | ☐ Photosensitive dermatitis 光敏性皮炎 | ☐ Alopecia 禿頭 |
| ☐ Cafe-au-lait spot 咖啡色斑 | ☐ Skin rash/dermatitis/eczema | ☐ Hirsutism 多毛症 |
| ☐ Cutis marmorata 大理石紋皮膚 | 皮膚疹/皮炎/濕疹 | |
| ☐ Others (請描述) | | |

7. Skeletal, Joints, Muscle, Limbs 骨骼、關節、肌肉、上下肢

- | | | |
|--|---|---|
| ☐ Craniosynostosis 顱縫早閉 | ☐ Joint hypermobility 關節活動過度 | ☐ Clubfoot 馬蹄內翻足(杵狀足) |
| ☐ Dolichocephaly 長頭 | ☐ Joint dislocation 關節脫位 | ☐ Elbow dysplasia 肘發育不良 |
| ☐ Dysostosis multiplex 多發性成骨異常 | ☐ Gowers sign 高爾現象 | ☐ Genu valgum 膝外翻 |
| ☐ Kyphosis 脊柱側凸 | ☐ Muscle atrophy 肌肉萎縮 | ☐ Metacarpal hypoplasia 掌骨發育不全 |
| ☐ Osteomalacia 骨軟化症 | ☐ Muscle weakness 肌肉無力 | ☐ Micromelia 小肢畸形 |
| ☐ Pectus carinatum 雞胸 | ☐ Muscular dystrophy 肌肉失養症 | ☐ O-shaped legs O型腿 |
| ☐ Scoliosis 脊柱側彎 | ☐ Myopathy 肌肉病變 | ☐ Polydactyly 多指異常 |
| ☐ Skeletal dysplasia 骨骼發育不良 | ☐ Myotonia 肌強直 | ☐ Small hands 小手 |
| ☐ Spondylolysis 椎弓解離 | ☐ Adactyly 無指 | ☐ Syndactyly 併指 |
| ☐ Thickened ribs 肋骨加厚 | ☐ Arachnodactyly 蜘蛛樣指 | ☐ X-shaped legs X型腿 |
| ☐ Arthrogryposis 關節攣縮 | ☐ Bone fracture 骨折 | |
| ☐ Limited joint mobility 關節活動受限 | ☐ Brachydactyly 短指症 | |
| ☐ Others (請描述) | | |

8. Abdomen 腹部

- | | | |
|---|--|---|
| ☐ Abdominal pain 腹痛 | ☐ Congenital megacolon 先天性巨腸症 | ☐ Intrahepatic biliary dysgenesis 膽道發育不全 |
| ☐ Abdominal wall defect 腹壁缺陷 | ☐ Constipation 便秘 | ☐ Jaundice 黃疸 |
| ☐ Anal defect 肛門缺陷 | ☐ Esophageal atresia 食道閉鎖 | ☐ Nausea 噁心 |
| ☐ Acute hepatitis 急性肝炎 | ☐ Diarrhea 腹瀉 | ☐ Omphalocele 臍膨出 |
| ☐ Ascites 腹水 | ☐ Gastroesophageal reflux 胃食道逆流 | ☐ Pancreatitis 胰臟炎 |
| ☐ Cholecystitis 膽囊炎 | ☐ Hepatic cysts 肝囊腫 | ☐ Portal hypertension 肝門靜脈高壓 |
| ☐ Cholelithiasis 膽結石 | ☐ Hepatic dysfuction 肝功能異常 | ☐ Splenomegaly 脾腫大 |
| ☐ Cholestasis 膽汁淤積 | ☐ Hepatic steatosis 肝臟脂肪變性(脂肪肝) | ☐ Tracheoesophageal fistula 氣管食道瘻管 |

☐ Chronic hepatitis 慢性肝炎

☐ Cirrhosis 肝硬化

☐ Others (請描述)

☐ Hepatomegaly 肝腫大

☐ Inguinal hernia 腹股溝疝氣

☐ Umbilical hernia 臍疝

☐ Vomiting 嘔吐

9. Kidney 腎臟

☐ Adrenal hyperplasia 先天性腎上腺皮質增生

☐ Fanconi syndrome 范康尼氏症候群

☐ Hematuria 血尿

☐ Hemolytic-uremic syndrome 溶血性尿毒症

☐ Hydronephrosis 腎積水

☐ Others (請描述)

☐ Nephrolithiasis 腎結石

☐ Nephrotic syndrome 腎病症候群

☐ polycystic kidney dysplasia 多囊性腎病變

☐ Proteinuria 蛋白尿

☐ Renal agenesis 腎發育不全

☐ Renal insufficiency 腎功能衰竭

☐ Tea-colored urine 茶色尿

☐ Tubular nephropathy 腎小管病變

10. Cardiovascular 心血管

☐ Abn.¹ of the heart valves 心臟瓣膜異常

☐ Angina 心絞痛

☐ Arrhythmia 心律不整

☐ Dilated cardiomyopathy 擴張性心肌病變

☐ Atrial fibrillation 心房顫動

☐ Atrial septal defect 心房中隔缺損

☐ Atrioventricular block 房室傳導阻滯

☐ Others (請描述)

☐ Bradycardia 心搏過緩

☐ Cardiac valve calcification 窄心臟瓣膜鈣化

☐ Cardiomyopathy 心肌病變

☐ Coarctation of aorta 主動脈窄縮

☐ Coronary atherosclerosis 冠狀動脈粥樣硬化

☐ Hypertension 高血壓

☐ Hypertrophic cardiomyopathy 肥厚心肌病變

☐ Left ventricular hypertrophy 左心室肥大

☐ Myocardial infarction 心肌梗塞

☐ Palpitation 心悸

☐ Tachycardia 心搏過速

☐ Ventricular septal defect 心室中隔缺損

11. Central Nervous System 神經系統

☐ Agenesis Corpus callosum 胼胝體發育不全

☐ Aggressive behavior 攻擊行為

☐ Anencephaly 無腦

☐ Areflexia 反射消失

☐ Arnold-Chiari malformation 小腦下疝畸形症

☐ Ataxia 共濟失調

☐ Autism 自閉症

☐ Behavioral abnormality 行為異常

☐ Brain atrophy 腦萎縮

☐ Cerebellar atrophy 小腦萎縮

☐ Cerebellar hypoplasia 小腦發育不全

☐ Chorea 舞蹈症

☐ Cognitive impairment 認知障礙

☐ Delayed language 語言延遲

☐ Dementia 癡呆

☐ Others (請描述)

☐ Developmental regression 發展退步

☐ Dysarthria 構音障礙

☐ Dyskinesia 運動失能症

☐ Dystonia 肌張力不全

☐ EEG abnormality 腦電圖異常

☐ Encephalopathy 腦病變

☐ Gait disturbance 步態障礙

☐ Global developmental delay 整體發展遲緩

☐ Hydrocephalus 腦積水

☐ Hyperactivity 過動症

☐ Hyperreflexia 反射亢進

☐ Hypertonia 肌張力亢進

☐ Hypotonia 肌張力低下

☐ Intellectual disability 智能障礙

☐ Lethargy 嗜睡

☐ Leukodystrophy 異染性腦白質退化症

☐ Lissencephaly 平腦症

☐ Macrocephaly 大頭畸形

☐ Mental deterioration 心智/智力退化

☐ Microcephaly 小頭畸形

☐ Motor delay 發展遲緩

☐ Myoclonic seizures 肌陣攣發作

☐ Neurodegeneration 神經退化障礙

☐ Neurofibromatosis 神經纖維瘤症

☐ Parkinsonism 帕金森氏症

☐ Seizures 癲癇

☐ Spastic paraparesis 痙攣性下身麻痺

☐ Stroke 中風

☐ Tremor 震顫

12. Growth, Development 生長發育

- | | | |
|---|--|---|
| ☐ Decreased body weight 體重減輕 | ☐ Growth delay 生長延遲 | ☐ Premature birth 早產 |
| ☐ Failure to thrive 生長遲緩 | ☐ Obesity 肥胖 | ☐ Short stature 身材矮小 |
| ☐ Feeding difficulties 餵養困難 | ☐ Overgrowth 過度生長 | ☐ Tall stature 高個子 |
| ☐ Others (請描述) | | |

13. Hematology 血液學

- | | | |
|---|--|---|
| ☐ Anemia 貧血 | ☐ Hypophosphatemia 低磷酸鹽血症 | ☐ Metabolic acidosis 代謝性酸中毒 |
| ☐ Hyperammonemia 高氨血症 | ☐ Hypothyroidism 甲狀腺機能低下症 | ☐ Myoglobinuria 肌紅蛋白尿 |
| ☐ Hyperglycemia 高血糖症 | ☐ Thrombocytopenia 血小板減少症 | ☐ Neutropenia 中性粒細胞減少症 |
| ☐ Hypertriglyceridemia 高甘油三酯血症 | ☐ Immunodeficiency 免疫缺陷 | ☐ Pancytopenia 全血細胞減少症 |
| ☐ Hypocalcaemia 低鈣血症 | ☐ Impaired T cell function T 細胞功能受損 | ☐ Recurrent infections 反覆感染 |
| ☐ Hypoglycemia 低血糖 | ☐ Lactic acidosis 乳酸性酸中毒 | ☐ Respiratory alkalosis 呼吸性鹼中毒 |
| ☐ Hypokalemia 低鉀血症 | ☐ Leukocytosis 白血球增多 | ☐ Thymic hypoplasia 胸腺發育不良 |
| ☐ Others (請描述) | | |

14.Various

- | | | |
|--|--|--|
| ☐ Abn. ¹ external genitalia 外生殖器異常 | ☐ Cryptorchidism 隱睪症 | ☐ Hypospadias 尿道下裂 |
| ☐ Angioedema 血管性水腫 | ☐ Diabetes mellitus 糖尿病 | ☐ Ovarian carcinoma 卵巢癌 |
| ☐ Breast carcinoma 乳腺癌 | ☐ Fever 發熱 | ☐ Pneumothorax 氣胸 |
| ☐ Colon cancer 結腸癌 | ☐ Hydrops fetalis 胎兒水腫 | ☐ Polyhydramnios 羊水過多 |
| ☐ Others (請描述) | | |

Abn.¹ = Abnormal/Abnormality

其他臨床徵狀說明：

家族史：

指定關注疾病或基因：
