

衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查標準機制」

(送審標準表)

－ 瑞特氏症 [Rett Syndrome] －

項目	填寫部分
A. 病歷資料	
1. 主要病史	
2. 臨床表徵－必要	☐ 原有功能及技巧退步之退化期，接著出現部分技巧改善之恢復期或穩定期* [A period of regression followed by recovery or stabilization]
3. 臨床表徵－主要	☐ 部分或完全喪失後天有目的的手部技巧 [Partial or complete loss of acquired purposeful hand skills] ☐ 部分或完全喪失後天口語表達 [Partial or complete loss of acquired spoken language] ☐ 步態異常：障礙或缺乏此能力 [Gait abnormalities: Impaired (dyspraxic) or absence of ability] ☐ 一成不變的手部動作，如扭絞雙手、拍手、以手就口、洗手及搓手等自動症 [Stereotypic hand movements such as hand wringing/squeezing, clapping/tapping, mouthing and washing/rubbing automatisms]
4. 臨床表徵－排除	☐ 頭部外傷、代謝性中樞疾病或嚴重感染造成之神經問題 [Brain injury secondary to trauma (peri- or postnatally), neurometabolic disease, or severe infection that causes neurological problems] ☐ 六個月大前出現明顯精神運動發展遲緩 [Grossly abnormal psychomotor development in first 6 months of life]
5. 臨床表徵－支持	☐ 清醒時呼吸障礙 [Breathing disturbances when awake] ☐ 清醒時磨牙 [Bruxism when awake] ☐ 睡眠型態異常 [Impaired sleep pattern] ☐ 張力異常 [Abnormal muscle tone] ☐ 週邊血管收縮異常 [Peripheral vasomotor disturbances] ☐ 脊椎側彎/駝背 [Scoliosis/kyphosis] ☐ 生長遲滯 [Growth retardation] ☐ 手腳冰冷且小 [Small cold hands and feet] ☐ 不切時宜地笑或尖叫 [Inappropriate laughing/screaming spells] ☐ 痛覺反應降低 [Diminished response to pain] ☐ 強烈的眼神溝通 [Intense eye communication - “eye pointing”]

項目	填寫部分
B. 基因檢測 （請附實驗室報告影本）	
C. 影像報告 （可選）	
D. 備註 （病人為非典型之表現，不完全符合以上之診斷標準，但仍診斷為此疾病之理由）	

衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查標準機制」(審查資料表)
-瑞特氏症[Rett Syndrome;RTT]-

應檢附文件

- ☐ 病歷資料(必要)
- ☐ 基因檢測(必要)
- ☐ 影像報告(選擇)

必要臨床表徵

- ☐ 原有功能及技巧退步之退化期，接著出現部分技巧改善之恢復期或穩定期 *
[A period of regression followed by recovery or stabilization]

排除性臨床表徵，共2項

- ☐ 頭部外傷、代謝性中樞疾病或嚴重感染造成之神經問題
[Brain injury secondary to trauma (peri- or postnatally), neurometabolic disease, or severe infection that causes neurological problems]
- ☐ 六個月大前出現明顯精神運動發展遲緩
[Grossly abnormal psychomotor development in first 6 months of life]

主要臨床表徵，共4項

- ☐ 部分或完全喪失後天有目的的手部技巧
[Partial or complete loss of acquired purposeful hand skills]
- ☐ 部分或完全喪失後天口語表達
[Partial or complete loss of acquired spoken language]
- ☐ 步態異常：障礙或缺乏此能力
[Gait abnormalities: Impaired (dyspraxic) or absence of ability]
- ☐ 一成不變的手部動作，如扭絞雙手、拍手、以手就口、洗手及搓手等自動症
[Stereotypic hand movements such as hand wringing/squeezing, clapping/tapping, mouthing and washing/rubbing automatisms]

- * MeCP2基因變異在病患可能未出現退化的臨床表徵時就被證實，因此
- 1) 三歲以下(含)，某些臨床表徵符合瑞特氏症，但無明顯證據顯示退化且未喪失任何功能及技巧者，則給予“可能[Possible]瑞特氏症之診斷”。
 - 2) 這類病人需每6至12個月追蹤是否出現退化的臨床表徵。
 - 3) 如果出現退化臨床表徵，則可修正為“確定[Definite]瑞特氏症之診斷”。
 - 4) 五歲(含)時，仍無明顯證據顯示退化，則瑞特氏症的診斷就需存疑。
- ** 支持性臨床表徵是指病人出現或曾經出現支持性臨床表徵。
- 1) 支持性臨床表徵，依年齡而有所不同且臨床表徵在某些年紀會變得明顯，因此診斷非典型瑞特氏症在年紀大的病人比年紀小的病人來得容易。
 - 2) 小於五歲(含)，出現退化臨床表徵及≥2項主要臨床表徵，但未符合11項中5項支持性臨床表徵，則給予“可能[Possible]非典型瑞特氏症之診斷”，這類病人需依年紀修正診斷。

支持性臨床表徵，共11項**

- ☐ 清醒時呼吸障礙
[Breathing disturbances when awake]
- ☐ 清醒時磨牙
[Bruxism when awake]
- ☐ 睡眠型態異常
[Impaired sleep pattern]
- ☐ 張力異常
[Abnormal muscle tone]
- ☐ 週邊血管收縮異常
[Peripheral vasomotor disturbances]
- ☐ 脊椎側彎/駝背
[Scoliosis/kyphosis]
- ☐ 生長遲滯
[Growth retardation]
- ☐ 手脚冰冷且小
[Small cold hands and feet]
- ☐ 不切時宜地笑或尖叫
[Inappropriate laughing/screaming spells]
- ☐ 痛覺反應降低
[Diminished response to pain]
- ☐ 強烈的眼神溝通
[Intense eye communication-“eye pointing”]

典型瑞特氏症需完全符合下列三項臨床表徵

- ☐ 必要臨床表徵
- ☐ 2項排除性臨床表徵
- ☐ 4項主要臨床表徵

非典型瑞特氏症需完全符合下列四項臨床表徵

- ☐ 必要臨床表徵
- ☐ 2項排除性臨床表徵
- ☐ ≥2項主要臨床表徵
- ☐ ≥5項支持性臨床表徵

☐ 所有典型及非典型瑞特氏症均需完成完整之MeCP2基因變異檢驗，以利疾病臨床嚴重度及相關臨床問題之釐清

☐ MeCP2變異陽性

- ☐ 符合典型瑞特氏症臨床表徵
- ☐ 符合非典型瑞特氏症臨床表徵

確定[Definite]診斷
☐ 典型瑞特氏症
☐ 非典型瑞特氏症

☐ MeCP2變異陽性

- ☐ 未符合典型瑞特氏症臨床表徵
- ☐ 未符合非典型瑞特氏症臨床表徵

可能[Possible]診斷
☐ 典型瑞特氏症
☐ 非典型瑞特氏症

排除診斷

持續追蹤個案*

☐ MeCP2變異陰性

- ☐ 符合典型瑞特氏症臨床表徵

確定[Definite]診斷
☐ 典型瑞特氏症

☐ MeCP2變異陰性

- ☐ CDKL5或FOXG1變異陽性
- ☐ 符合非典型瑞特氏症臨床表徵

確定[Definite]診斷
☐ 非典型瑞特氏症