17項「罕見疾病個案通報審查基準」摘要彙總表

| 項 | 疾病名稱 | 審查條件 | 基因檢附需求 | 附件 |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| 1 | 多發性硬化症(Multiple Sclerosis, MS) | 符合McDonald診斷準據，且符合DIT及DIS的要件者。 | **不需要**，多發性硬化症目前無確診基因，故無須檢附基因檢測報告。 | 需檢附臨床相關的2次發病之病歷紀錄及中樞神經系統之影像報告。 |
| 2 | 結節硬化症(Tuberous Sclerosis Complex, TSC) | (1)TSC基因檢測陽性，並符合≥1種主要臨床表徵或≥2種次要臨床表徵；或(2)TSC基因檢測陰性，並符合2種主要臨床表徵或1種主要臨床表徵及≥2種次要臨床表徵。 | **需要**，須檢附TSC基因檢測報告。 | 需檢附相關臨床症狀及徵兆的病歷紀錄、影像報告及基因檢測報告。 |
| 3 | 脊髓性肌肉萎縮症(Spinal Muscular Atrophy, SMA) | (1)「新生兒篩檢（含產前診斷）確診即時通報」個案身體及神經學檢查至少出現1項肌肉相關異常及SMN1基因缺失；或(2)非「新生兒篩檢（含產前診斷）確診即時通報」個案個案身體及神經學檢查符合至少4項必要條件及SMN1基因缺失。 | **需要**，須檢附SMN1基因檢測報告。 | 需檢附病歷資料及5q相關基因檢測報告。 |
| 4 | 肌萎縮性側索硬化症(Amyotrophic Lateral Sclerosis, ALS) | 符合ALS符合臨床表徵並符合所有必要之神經電生理及影像表徵。 | 屬**家族性**需檢附基因檢測報告。 | 需檢附病歷資料(含臨床症狀及徵兆之病歷紀錄與本院或他院多次看診紀錄)、神經電生理檢查資料、影像報告，家族性須附基因檢測報告。 |
| 5 | 症候群及非症候群粒線體疾病（Mitochondrial Disease) | (1)符合症候群粒線體疾病(Syndromic MD)，且相關致病基因檢測具突變者。或(2)符合症候群粒線體臨床表現及組織切片等檢查符合細胞粒線體診斷準據(Bernier criteria 2002 Neurology )之2項主要準據或1項主要及2項次要準據者。或(3)符合非症候群粒線體疾病(non-syndromic MD)符合相關之臨床表徵，且相關致病基因檢測具突變者。或(4)非症候群粒線體疾病之臨床表現及組織切片等檢查符合粒線體診斷準據(Bernier criteria 2002 Neurology )之2項主要準據或1項主要及2項次要準據者。 | **需要**，需檢附粒線體疾病相關之基因檢測報告。 | 符合(1)(2)者，需檢附**症候群**粒線體疾病之臨床症狀及徵兆的病歷紀錄及檢查報告(包括基因檢測報告)。符合(3)(4)者，需檢附**非症候群**粒線體疾病之臨床症狀及徵兆的病歷紀錄及檢查報告(包括基因檢測報告)。 |
| 6 | 特發性或遺傳性肺動脈高壓(Idiopathic or Heritable pulmonary arterial hypertension, IPAH or HPAH) | 臨床上具肺動脈高壓之症狀及徵兆，且心臟超音波及心導管檢查符合肺動脈高壓，並排除次發性肺動脈高壓之原因。 | 如為遺傳性疾病，須檢附詳細家族史與相關基因檢測報告。 | 需檢附(1)臨床症狀及徵兆之病歷紀錄(含病史、個人史及用藥史等)、(2)心臟超音波及心導管檢查報告，並具肺動脈壓數據、(3)排除次發性肺動脈高壓相關原因之檢驗報告及佐證資料、(4)與本疾病相關之正式入院及出院病歷摘要、(5)如為遺傳性應檢附詳細家族史與相關基因檢測報告、(6)其他檢查、影像資料或說明。 |
| 7 | 雷特氏症候群(Rett Syndrome, RTT) | MeCP2變異陽性並(1)符合必要臨床表徵、2項排除性臨床表徵及4項主要臨床表徵，或 (2)符合必要臨床表徵、2項排除性臨床表徵、≥2項主要臨床表徵及≥5項支持性臨床表徵。 | **需要**，需檢附MeCP2基因檢測報告。 | 需檢附病歷紀錄（主要臨床表徵、病程發展過程、發展里程碑、排除性臨床表徵、支持性臨床表徵等）及基因檢測報告。 |
| 8 | Emery–Dreifuss肌失養症(Emery–Dreifuss Muscular Dystrophy, EDMD) | 符合三項主要臨床表徵，或二項主要臨床表徵以上及二項次要輔助表徵以上，且再合併相關基因檢測有一項為陽性者。 | **需要**，需檢附下列相關基因檢測報告：體顯性：LMNA, SYNE1, SYNE2, TMEM43。體隱性：LMNA。性聯隱性：EMD, FHL1。 | 需檢附具相關臨床症狀及表徵的病歷紀錄、身體診査及檢驗報告，與基因檢測報告。 |
| 9 | 遺傳性血管性水腫(Hereditary Angioedema, HAE) | 符合世界過敏協會治療準則(WAO Guideline for the Management of Hereditary Angioedema) | **不需要**，遺傳性血管性水腫主要藉由臨床症狀與檢驗確認。但是鼓勵病人進行基因檢查。 | 需檢附臨床症狀及徵兆的病歷紀錄與臨床檢驗數據。 |
| 10 | Dravet症候群 (Dravet Syndrome, DS) | 符合6項一歲前必要臨床表徵、6項一歲後(含)必要臨床表徵、排除5項異常腦波、符合1項腦部核磁共振照影報告且SCN1A基因變異陽性。 | **需要**，需檢附SCN1A基因檢測報告 | 需檢附病歷資料、SCN1A基因檢測、腦波檢查報告、腦部影像學檢查 |
| 11 | 腦白質消失症(Vanishing White Matter Disease) | CSF常規檢驗及血液乳酸分析結果應為正常，腦部核磁共振影像報告或重點影像足以佐證，並基因報告顯示有異型或同型合子的基因變化。 | **需要**，需檢附下列相關基因檢測報告：EIF2B1、EIF2B2、EIF2B3、EIF2B4、EIF2B5 | 需檢附臨床資料及實驗室數據（含CSF常規檢驗及血液乳酸）、腦部核磁共振影像報告或重點影像、基因檢測報告 |
| 12 | GNE遠端肌病變(GNE myopathy) | 符合「四項主要表徵」或「三項主要表徵+兩項次要輔助表徵」或「兩項主要表徵+三項次要輔助表徵」，GNE基因檢測為同型合子或複雜異型合子突變。 | **需要**，需檢附GNE 基因檢測報告 | 需檢附臨床症狀及徵兆的病歷資料、基因檢測報告、身體診察及檢驗報告（如：影像報告、血液生化檢驗報告、神經電生理檢查資料或肌肉切片檢查報告等） |
| 13 | 史托摩根症候群(Stormorken syndrome) | 符合「四項主要表徵」或「三項主要表徵+兩項次要輔助表徵」，STIM1基因檢測為異型合子突變。 | **需要**，需檢附STIM1 基因檢測報告 | 需檢附臨床症狀及徵兆的病歷資料、基因檢測報告、身體診察及檢驗報告（如：影像報告、血液生化檢驗報告或肌肉切片檢查報告等） |
| 14 | 克斯提洛氏彈性蛋白缺陷症(Costello syndrome) | 病史及臨床表徵符合，排除可造成類似表現次發性原因，影像學檢查結果支持及基因檢測確認 | **需要**，需檢附HRAS 基因檢測報告 | 需檢附臨床症狀及徵兆之病歷紀錄（含過去病史、出生史及家族史等）、異常表現超音波（如：心臟超音波）、基因檢測之正式報告或影本、排除可造成類似表現次發性原因（如：周產期感染、窒息、缺氧性腦病變） |
| 15 | 脊髓小腦退化性動作協調障礙(spinocerebellar ataxia, SCA) | 符合下列任一：(A)明確之家族病史及基因檢測確認之臨床型及基因型吻合個案；(B)無明確之家族病史，但有明確之分子診斷，經醫師檢視病患並提供詳細之個案病歷資料，作為臨床型及基因型審查之依據；(C)明確之顯性遺傳家族病史，但尚無發現明確分子診斷異常，經醫師檢視家族內其他病患並提供詳細之病歷記錄或個案病歷資料。 | **需要**，需檢附基因檢測報告（相關致病基因請參閱OMIM®資料庫，如：*ATXN3*之CAG repeat…等） | 需檢附病歷資料（包括臨床症狀及徵兆之病歷資料並有多次看診紀錄及詳細家族史）、基因檢測報告及腦部影像檢查報告 |
| 16 | 陣發性夜間血紅素尿症(Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria, PNH) | 5項徵兆至少符合1項並須排除PNH以外之次發性原因、符合4項臨床表現，且周邊血液流式細胞儀檢驗，granulocyte及monocyte之PNH clone size均必須≧10%。 | **選擇性**，檢附PIG-A或其他相關基因檢測報告 | 需檢附（第1至7為必要）：1. 臨床症狀及徵兆之病歷紀錄，需包含病史、用藥史等
2. 骨髓切片病理報告與抹片報告
3. 骨髓細胞之染色體報告
4. 詳細之血液數據、生化數據、Coombs’ tests足以證明非免疫性之血管內溶血
5. Vitamin B12、folic acid、iron profile之數據
6. 周邊血液流式細胞儀檢驗，證明RBC、granulocyte與monocyte之PNH clone size (請附圖)
7. 半年內之輸血紀錄
8. 有關血栓之影像及血液檢驗
9. 心臟超音波或是心導管檢查
10. 有關腎功能不全之血液檢驗及影像或腎臟切片之病理報告
11. 基因檢測
 |
| 17 | 同合子家族性高膽固醇血症(Homozygous Familial Hypercholesterolemia, HoFH) | 4項臨床診斷標準中至少須符合3項。基因檢測亦為必要條件之一，惟考量可能有四分之一機率檢測不出來，並不以基因檢測結果為唯一判斷依據。 | **需要**，需檢附LDL-R、ApoB-100、PCSK9或其他基因檢測報告 | 需檢附臨床症狀及徵兆之病歷紀錄（須包含病史、個人史、家族史及用藥史等）、膽固醇／三甘油脂／LDL-C等檢驗報告、心臟相關檢驗及其他檢驗報告等 |