**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)**

-同合子家族性高膽固醇血症 [Homozygous familial hypercholesterolemia, HoFH]-

1. ⬜ 相關臨床症狀及徵兆的病歷紀錄。(必要，請檢附報告影本)
2. ⬜ 臨床符合條件。(必要)
3. ⬜ 基因檢測報告。(必要)

|  |
| --- |
| 1. **相關臨床症狀及徵兆的病歷紀錄。**
 |
| **家族病史：*** ⬜一等親 (⬜父、⬜母) 有早發性冠心病、中風、週邊動脈阻塞或其他心血管疾病， 發病年齡:\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_歲。
* ⬜一等親 (⬜父、⬜母) 有脂肪瘤(Xanthoma)，部位：父\_\_\_\_\_\_\_\_、母\_\_\_\_\_\_\_\_\_； 有角膜環(Corneal arcus)， ⬜父、⬜母。
* ⬜一等親 (⬜父、⬜母) 有高膽固醇脂血症， LDL-C最高檢測值 ： (母) mg/dL、(父) mg/dL

**臨床病史：*** 患者LDL-C未治療前，最高檢測值 ＿＿＿＿＿＿mg/dL；

雖經藥物\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_治療\_\_\_\_\_\_\_\_\_個月，LDL-C仍達\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_mg/dL。* ⬜患者有早發性心血管疾病、中風、週邊動脈阻塞或其他心血管疾病，

最早發病年齡 \_\_\_\_\_\_\_\_歲，若有，請檢附影像報告。**身體診查：**⬜ 肌腱黃色瘤(Tendon Xanthoma)，出現部位\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_， 出現年齡 歲。⬜ 角膜環(Corneal arcus) ⬜ 其他 。 |
| 1. **臨床符合條件**（至少須符合3項）
 |
| 符合下列必要條件：* 10歲前出現皮膚或肌腱黃色瘤
* 未經藥物治療之LDL-C > 500mg/dL且經降高血脂藥物治療後>330mg/dL
* 父母確診高膽固醇血症(未經藥物治療之TC > 250mg/dL)
* 20歲以前發生冠心病
 |
| 1. **基因檢測報告。**
 |
| 基因檢測突變* LDL-R ⬜ True Homozygous 成對的染色體上帶有相同變異。
* ApoB-100 ⬜ Compound Heterozygous 成對的染色體上帶有不同變異。
* PCSK9 ⬜ Double Heterozygous 不成對的染色體上帶有不同變異。
* 其他
 |

**衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查基準機制」(審查基準表)**

-同合子家族性高膽固醇血症 [Homozygous familial hypercholesterolemia, HoFH]-

**應檢附文件**

□ 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(必要)

□ 膽固醇、三甘油脂、LDL-C等檢驗報告(必要)

□ 心臟相關檢驗(必要)

□ 其他檢驗報告等(選項)

**臨床診斷標準（至少須符合3項）**

符合下列必要條件：

* 10歲前出現皮膚或肌腱黃色瘤
* 未經藥物治療之LDL-C > 500mg/dL且經降高血脂藥物治療後>330mg/dL
* 父母確診高膽固醇血症(未經藥物治療之TC > 250mg/dL)
* 20歲以前發生冠心病

**基因檢測(必要)**

基因診斷標準：

基因檢測功能性基因突變

* LDL-R
* ApoB-100
* PCSK9
* 其他

確診為同合子家族性高膽固醇血症(HoFH)