**衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查標準機制」(送審資料表)  
- 遺傳性出血性血管擴張症 [Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia; HHT] -**

1. **□ 病歷資料：包含臨床病史、家族史、身體診察、神經學診察及發展里程碑等病歷資料 (必要)**
2. **□ 實驗室檢查報告 (必要)**
3. **□ 影像學檢查報告：證明多發性動靜脈畸形影像檢查報告(必要)**
4. **□ 特殊檢查報告：包含口腔鼻腔影像檢查報告(必要)**
5. **□ 基因檢測報告 (必要)**

| 項目 | 填寫部分 |
| --- | --- |
| 1. **病歷資料(必要)** |  |
| 1. 臨床病史(必填) | □ 發病年齡 [Age at disease onset] \_\_\_\_\_\_\_ 歲\_\_\_\_\_\_月 |
| 2. 家族史(請附上家族中其他病患之詳細病歷記錄或個案病歷資料) (必填) | □ 家族一等親 (first-degree) 中具確診者  □ 無家族史 |
| 3. 臨床症狀及徵兆(必要) | □ 家族一等親 (first-degree) 中具確診者，出現下列二項(含)以上必要表徵  □ 黏膜組織，如：口腔黏膜、鼻黏膜、皮膚等部位出現毛細血管擴張及點狀出血瘀點  □ 反覆自發性鼻出血 (Recurrent spontaneous epistaxis)  □ 臟器多發性動靜脈畸形 [Solid organ multiple arteriovenous malformations (AVMs)]  □ 無家族史者，出現下列三項必要表徵  □ 黏膜組織，如：口腔黏膜、鼻黏膜、皮膚等部位出現毛細血管擴張及點狀出血瘀點  □ 反覆自發性鼻出血 (Recurrent spontaneous epistaxis)  □ 臟器多發性動靜脈畸形 [Solid organ multiple arteriovenous malformations (AVMs)] |
| 1. **實驗室檢驗報告**   (請附相關檢驗資料) | □ 血色素檢查 (Hgb) ＿＿＿＿＿＿＿  □ 血球比容值測定(Hct) ＿＿＿＿＿＿＿  □ 其他: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| 1. **影像學檢查報告**   **(必要)** (請附相關報告資料) | **影像學檢查：證明多發性動靜脈畸形影像檢查 (必要)**  □ 臟器電腦斷層掃描 (Computed Tomography for solid organs)  □正常 □異常 ＿＿＿＿＿  □ 臟器血管攝影 (Angiogram for solid organs)  □正常 □異常 ＿＿＿＿＿  □ 心臟超音波 (Echocardiography)  □正常 □異常 ＿＿＿  □ 肺動脈壓力預估值(Estimated spap) ＿＿＿＿  □ 大腸鏡檢查:合併幼年型大腸息肉/遺傳性出血性血管擴張症 (Colonoscopy: Combined Juvenile Polyposis/Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia)  □正常 □異常 ＿＿＿  □ 腦部核磁共振造影 (Brain magnetic resonance imaging)  □正常 □異常 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  □ 脊髓核磁共振造影 (Spinal magnetic resonance imaging)  □正常 □異常 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| 1. **特殊檢查報告(必填**) (請附相關檢驗資料) | □ 口腔鼻腔影像特殊檢查 (必要)：  □正常 □異常＿＿＿＿＿  □ 其他檢查\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| 1. **基因檢測報告(必要)** (請附實驗室報告) | 基因檢測結果（必要）：  □ ＿＿＿＿＿＿＿＿ 基因變異  □ ＿＿＿＿＿＿＿＿ 遺傳模式 |
| 1. **確定診斷** | □ 明確之致病基因變異，家族一等親 (first-degree) 中具確診者，具二項(含)以上必要之臨床症狀及徵兆，且經實驗室檢查及影像學檢查佐證資料證實，其遺傳模式符合臨床型-基因型吻合 (genotype-phenotype correlation) 之遺傳性出血性血管擴張症  □ 明確之致病基因變異，無家族史，具三項必要之臨床症狀及徵兆，且經實驗室檢查及影像學檢查佐證資料證實，其遺傳模式符合臨床型-基因型吻合 (genotype-phenotype correlation) 之遺傳性出血性血管擴張症 |

參考文獻：

[1] McDonald J, Bayrak-Toydemir P, DeMille D, et al. Curaçao diagnostic criteria for hereditary hemorrhagic telangiectasia is highly predictive of a pathogenic variant in ENG or ACVRL1 (HHT1 and HHT2) Genet Med 2020;22:1201-1205.

[2] Shovlin CL, Guttmacher AE, Buscarini E, et al. Diagnostic criteria for hereditary hemorrhagic telangiectasia (Rendu‐Osler‐Weber syndrome). Am J Med Genet 2000;91:66-67.

[3] Faughnan ME, Mager JJ, Hetts SW, et al. Second international guidelines for the diagnosis and management of hereditary hemorrhagic telangiectasia. Ann Intern Med 2020;173:989-1001.

**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)  
-遺傳性出血性血管擴張症 [Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia; HHT]-**

