**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)
-色素失調症[Incontinentia Pigmenti, IP]-**

1. □ 疾病的臨床症狀的病歷紀錄。(主要表徵或次要表徵(註)，家族史) (必要)
2. □ 主要表徵的臨床照片。(必要)
3. □ 基因診斷報告(必要)
4. □ 符合必要次要特徵的病歷紀錄和檢查報告(必要)
5. □ 病理切片報告(選擇)

| 項目 | 填寫部分 |
| --- | --- |
| 1. **病歷資料(必要)**
 |  |
| A1臨床病史(必要) | □ 發病年齡 (Age at disease onset) \_\_\_\_\_\_\_ 歲 |
| A2家族病史(請附上家族中其他病患之詳細病歷記錄或個案病歷資料) (必要) | □ 家族史 (Family history) □ 有 □ 無  |
| A3臨床症狀及徵兆(必要) | **至少出現下列主要表徵1項：****主要表徵(Major Criteria)**Typical IP skin stages distributed along Blaschko’s lines□Vesiculo-bullous stage□Verrrucous stage□Hyperpigmented stage□Atrophic/Hypopigmented stage次要診斷(Minor Criteria)至少出現下列**四項必要次要**表徵一項**□Ocular anomalies 1 (必要)****□CNS anomalies 2 (必要)****□Dental Anomalies (必要)** **□Immunological abnormalities(必要)**□Abnormal Hair (Sparse hair, wooly hair)□Abnormal nails□Palate anomalies□Nipple and breast anomalies□Multiple Male miscarriages□Typical skin pathohistological findings |
| 1. **特殊檢查報告**

**(必要)** (請附相關檢驗資料) | 眼科就診紀錄及檢查報告(必要)：□正常 □異常＿＿＿＿＿神經科就診紀錄及檢查報告(必要)：□正常 □異常＿＿＿＿＿口腔醫學就診病歷或影像檢查報告(必要)：□正常 □異常 皮膚病理切片報告(選擇)：□正常 □異常＿＿＿＿＿ |
| 1. **實驗室檢查報告**

**(必要)**  | 血液常規檢查報告: □正常 □異常＿＿＿＿＿免疫血清檢查(C3,C4,ANA,免疫球蛋白) : □正常 □異常＿＿＿ |
| 1. **基因檢測報告(必要)**

(請附實驗室報告) | *IKBKG*基因檢測結果：□異常  |

備註：

1.眼睛病變(排除其他病因):視網膜病變，剝離。

2.中樞神經病變(排除其他病因) ，癲癇症候群或智障(IQ<70) 發展遲緩，中風。

3.口腔問題：缺牙或無牙

4.免疫系統：細胞免疫缺陷或是體液免疫缺陷

**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）**

**-色素失調症[Incontinentia Pigmenti, IP]-**

|  |
| --- |
| **應檢附文件**□疾病的臨床症狀的病歷紀錄(主要表徵或次要表徵，家族史)(必要)□主要表徵的臨床照片(必要) □基因診斷報告(必要)□符合必要次要特徵的病歷紀錄和檢查報告(必要)□病理切片報告(選擇) |

|  |
| --- |
| **臨床病史 (必要)**□ 發病年齡 (Age at disease onset) \_\_\_\_\_\_ 歲□ 家族史 (Family history) □ 有 □ 無 |

|  |  |
| --- | --- |
| 臨床症狀及徵兆至少出現下列主要表徵1項Typical IP skin stages distributed along Blaschko’s lines□Vesiculo-bullous stage□Verrrucous stage□Hyperpigmented stage□Atrophic/Hypopigmented stage | 次要診斷(Minor Criteria)至少出現下列四項必要次要表徵一項□Ocular anomalies 1 (必要)□CNS anomalies 2 (必要)□Dental Anomalies (必要) □Immunological abnormalities(必要)□Abnormal Hair (Sparse hair, wooly hair)□Abnormal nails□Palate anomalies□Nipple and breast anomalies□Multiple Male miscarriages□Typical skin pathohistological findings |

|  |
| --- |
| 檢附次要表徵相對應會診之病歷紀錄及檢查報告或病理切片□眼科就診病歷及檢查報告(必要)□神經學就診病歷及神經學檢查或影像檢查報告(必要)□口腔醫學就診病歷或影像檢查報告(必要)□實驗室血液檢查報告(須包含血液常規及免疫血清檢查(C3,C4,ANA,免疫球蛋白) (必要)□皮膚病理切片報告(選擇) |

|  |
| --- |
| **基因檢測報告 (必要)*** *IKBKG*基因檢測結果： □ 異常 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿
 |

|  |
| --- |
| 符合罕見疾病嚴重型色素失調症[Incontinentia pigmenti, IP] |

備註：

1.眼睛病變(排除其他病因):視網膜病變，剝離。

2.中樞神經病變(排除其他病因) ，癲癇症候群或智障(IQ<70) 發展遲緩，中風。

3.口腔問題：缺牙或無牙

4.免疫系統：細胞免疫缺陷或是體液免疫缺陷

參考文獻 -

1.Minić S1, Trpinac D, Obradović M. Incontinentia pigmenti diagnostic criteria update.Clin Genet. 2014 Jun;85(6):536-42. doi: 10.1111/cge.12223. Epub 2013 Jul 21.

2.Greene-Roethke C. Incontinentia Pigmenti: A Summary Review of This Rare Ectodermal Dysplasia With Neurologic Manifestations, Including Treatment Protocols. J Pediatr Health Care. 2017 Nov - Dec;31(6):e45-e52. doi: 10.1016/j.pedhc.2017.07.003. Epub 2017 Sep 1.