**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)
-水泡型先天性魚鱗癬樣紅皮症（表皮鬆解性角化過度症）[Bullous congenital ichthyosiform erythroderma/Epidermolytic hyperkeratosis/Epiderlolytic ichthyosis]-**

1. □病歷資料，包含臨床病史、家族病史、臨床症狀及徵兆、病灶照片(必要)
2. □特殊檢查報告(必要)
3. □基因檢測報告(必要)

| 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:cm 檢附照片(必要) | **至少出現下列三項：**1. □皮膚水疱及糜爛 [Skin blistering and erosion]
2. □紅皮 [Erythroderma]
3. □皮膚過度角化 [Hyperkeratosis]
4. □皮膚脫屑 [Desquamation]
5. □掌蹠角化症 [Palmoplantar keratoderma]
 |
| 1. **特殊檢查報告**

(請附相關檢驗資料) | □皮膚切片檢查異常(必要)□電子顯微鏡檢查異常(必要)：Clumped keratin intermediate filaments at the suprabasal layer |
| 1. **基因檢測報告(必要)** (請檢附實驗室報告)
 | □ *KRT1、* □ *KRT2*或□ *KRT10*基因具符合遺傳模式之致病性基因變異 |
| 1. **確定診斷 (必要)**
 | □ 符合臨床症狀及徵兆至少(含)三項、病理切片異常、電子顯微鏡檢查符合水泡型先天性魚鱗癬樣紅皮症(表皮鬆解性角化過度症)，及符合遺傳模式之致病性基因變異 |

參考文獻：

[1] Takeichi T, Akiyama M. Inherited ichthyosis: Non-syndromic forms. J Dermatol. 2016;43(3):242-251. https://doi.org/10.1111/1346-8138.13243.

[2] Gutiérrez-Cerrajero C, Sprecher E, Paller AS, et al. Ichthyosis. Nat Rev Dis Primers. 2023;9(1):2. https://doi.org/10.1038/s41572-022-00412-3.

[3] Keith AC, Leonard MM. The Ichthyoses. In: Sewon Kang, Masayuki Amagai, Anna L. Bruckner, Alexander H. Enk, David J. Margolis, Amy J. McMichael, Jeffrey S. Orringer, editors. Fitzpatrick's Dermatology, New York: McGraw-Hill Education; 2019, p. 775-815.

**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)
-水泡型先天性魚鱗癬樣紅皮症（表皮鬆解性角化過度症）[Bullous congenital ichthyosiform erythroderma/Epidermolytic hyperkeratosis/Epiderlolytic ichthyosis]-**

