**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)
-神經纖維瘤症候群第二型 [Neurofibromatosis type 2, NF2]-**

1. □病歷資料：包括臨床病史、身體及神經學檢查及詳細家族史之病歷資料 (必要)

2. □實驗室檢驗報告 (必要)

3. □影像學檢查報告 (必要)

4. □基因檢測報告 (必要)

| 項目 | 填寫部分 |
| --- | --- |
| **A. 病歷資料(必要)**  |  |
| A1 臨床病史**(必填)** | □發病年齡 歲 |
| A2 家族病史**(必填)** | □直系血親家族史□無□有  |
| A3 臨床症狀及徵兆**(必要)** | □聽神經許旺細胞瘤[Schwannoma]：□無□有：□單側 □雙側□腦膜瘤 [Meningioma] ：□無□有：□單個 □多個□位於其他神經之許旺細胞瘤：□無□有□膠質瘤[Glioma]： □無□有□神經纖維瘤[Neurofibroma]：□無□有□少年型皮質白內障或是後囊下水晶體混濁：□無□有 |
| **B. 實驗室檢驗報告** (請附相關檢驗資料) **(選擇)** | □組織病理檢查證實：□無 □有□許旺細胞瘤[Schwannoma]□腦膜瘤[Meningioma]□膠質瘤[Glioma]□神經纖維瘤[Neurofibroma]□細隙燈顯微[Slit-lamp microscope]證實：□無□有：□皮質白內障 □後囊下水晶體混濁 |
| **C. 影像學檢查報告** (請附相關報告資料) **(必要)** | 磁振造影或電腦斷層證實：□許旺細胞瘤[Schwannoma]□腦膜瘤[Meningioma]□膠質瘤[Glioma]□神經纖維瘤[Neurofibroma] |
| **D. 基因檢測報告** (請附實驗室報告) **(必要)** | □NF2基因檢測結果□正常 □具致病性單等位基因變異＿＿＿＿＿＿＿＿□其他基因檢測結果：□正常 □具致病性單等位基因變異＿＿＿＿＿＿＿＿ |
| **E. 確定診斷** | □**NF2或其他基因檢測結果：正常**符合下列其中一項，可診斷為神經纖維瘤症候群第二型:□兩側聽神經許旺細胞瘤□直系一等血親家族史(+)及單側聽神經許旺細胞瘤□直系一等血親家族史(+)，加上兩種以上之下列病灶: 其他位置之許旺細胞瘤、腦膜瘤、膠質瘤、神經纖維瘤、少年型白內障**□NF2或其他基因檢測結果：具致病性單等位基因變異**符合下列其中一項，可診斷為神經纖維瘤症候群第二型:□聽神經許旺細胞瘤□多個腦膜瘤□兩種以上之下列病灶: 其他位置之許旺細胞瘤、膠質瘤、神經纖維瘤、少年型白內障 |

Reference:

1. Neurofibromatosis. Conference statement. National Institutes of Health Consensus Development Conference. Arch Neurol. 1988; 45: 575-578.
2. Ardern-Holmes S, Fisher G, North K. Neurofibromatosis Type 2. J Child Neurol. 2017; 32: 9-22.
3. Coy S, Rashid R, Stemmer-Rachamimov A, Santagata S. An update on the CNS manifestations of neurofibromatosis type 2. Acta Neuropathol. 2020; 139: 643-665.
4. Evans DG. Neurofibromatosis type 2 (NF2): a clinical and molecular review. Orphanet J Rare Dis. 2009; 4: 16.
5. Mulvihill JJ, Parry DM, Sherman JL, et al.NIH conference. Neurofibromatosis 1 (Recklinghausen disease) and neurofibromatosis 2 (bilateral acoustic neurofibromatosis). An update. Ann Intern Med. 1990; 113: 39-52.
6. Smith MJ, Bowers NL, Bulman M, et al. Revisiting neurofibromatosis type 2 diagnostic criteria to exclude LZTR1-related schwannomatosis. Neurology. 2017; 88: 87-92.

**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）**

**-神經纖維瘤症候群第二型 [Neurofibromatosis type 2, NF2]-**

|  |
| --- |
| **應檢附文件**□病歷資料：包括臨床病史、身體及神經學檢查及詳細家族史之病歷資料 (必要) □影像學檢查報告 (必要)□基因檢測報告 (必要) □實驗室檢驗報告(選擇) |

|  |
| --- |
| **臨床病史 (必要)**□發病年齡：\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_歲□直系血親家族史：□無 □有\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |

|  |
| --- |
| **臨床症狀及徵兆 (必要)**□聽神經許旺細胞瘤 [Schwannoma]：□無 □有： □ 單側 □雙側□腦膜瘤[Meningioma]： □無 □有： □ 單個 □多個□位於其他神經之許旺細胞瘤： □無 □有□膠質瘤[Glioma]： □無 □有□神經纖維瘤[Neurofibroma]： □無 □有□少年型皮質白內障或是後囊下水晶體混濁：□無 □有 |

|  |
| --- |
| **實驗室檢驗(選擇)** |
| □組織病理檢查證實：□無 □有 □許旺細胞瘤 [Schwannoma] □腦膜瘤 [Meningioma] □膠質瘤 [Glioma] □神經纖維瘤 [Neurofibroma] | □細隙燈顯微鏡[Slit-lamp microscope]證實：□無 □有 □皮質白內障 □後囊下水晶體混濁 |

|  |
| --- |
| **影像學檢查 (必要)**磁振造影或電腦斷層證實：□許旺細胞瘤 [Schwannoma]□腦膜瘤 [Meningioma]□膠質瘤 [Glioma]□神經纖維瘤 [Neurofibroma] |

|  |
| --- |
| **基因檢測報告 (必要)**□NF2基因檢測結果：□ 正常 □具致病性單等位基因變異＿＿＿＿＿＿＿＿□其他基因檢測結果：□正常 □具致病性單等位基因變異＿＿＿＿＿＿＿＿ |



|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| □NF2或其他基因檢測結果：正常 |  | □NF2或其他基因檢測結果：具致病性單等位基因變異 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| 符合下列其中一項，可診斷為神經纖維瘤症候群第二型:□兩側聽神經許旺細胞瘤。□直系一等血親家族史(+)及單側聽神經許旺細胞瘤。□直系一等血親家族史(+)，加上兩種以上之下列病灶: 其他位置之許旺細胞瘤、腦膜瘤、膠質瘤、神經纖維瘤、少年型白內障。 |  | 符合下列其中一項，可診斷為神經纖維瘤症候群第二型:□聽神經許旺細胞瘤□多個腦膜瘤□兩種以上之下列腫瘤: 許旺細胞瘤、腦膜瘤、膠質瘤、神經 纖維瘤 |



|  |
| --- |
| 符合罕見疾病之神經纖維瘤症候群第二型 |

參考文獻：

1. Neurofibromatosis. Conference statement. National Institutes of Health Consensus Development Conference. Arch Neurol. 1988; 45: 575-578.
2. Ardern-Holmes S, Fisher G, North K. Neurofibromatosis Type 2. J Child Neurol. 2017; 32: 9-22.
3. Coy S, Rashid R, Stemmer-Rachamimov A, Santagata S. An update on the CNS manifestations of neurofibromatosis type 2. Acta Neuropathol. 2020; 139: 643-665.
4. Evans DG. Neurofibromatosis type 2 (NF2): a clinical and molecular review. Orphanet J Rare Dis. 2009; 4: 16.
5. Mulvihill JJ, Parry DM, Sherman JL, et al. NIH conference. Neurofibromatosis 1 (Recklinghausen disease) and neurofibromatosis 2 (bilateral acoustic neurofibromatosis). An update. Ann Intern Med. 1990; 113: 39-52.
6. Smith MJ, Bowers NL, Bulman M, et al. Revisiting neurofibromatosis type 2 diagnostic criteria to exclude LZTR1-related schwannomatosis. Neurology. 2017; 88: 87-92.