**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)  
-** **Von Hippel–Lindau 症候群 [Von Hippel–Lindau disease] -**

1. □相關臨床症狀及徵兆的病歷紀錄 (必要)
2. □影像報告(必要)
3. □基因檢測報告：須檢附 *VHL* 基因檢測報告(必要)
4. □生化檢驗報告(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(必要) | 1.□ 腎腫瘤及腎細胞癌(Renal Cell Carcinoma. RCC)(主要)  2.□ 視網膜血管母細胞瘤(Retinal Hemangioblastomas)(主要)  3.□ 中樞神經血管母細胞瘤(Central Nervous System Hemangioblastomas)(主要)  4.□ 嗜鉻細胞瘤(Pheochromocytoma)(主要)  5.□ 胰臟囊腫(Pancreatic Cyst)或神經內分泌腫瘤(Neuroendocrine Tumor)  6.□ 男性副睪囊腫  7.□ 女性乳頭狀囊腺瘤  8.□ 內淋巴囊腫瘤(Endolymphatic Sac Tumors)  9.□ 其他  **臨床分類**  □ 第1型(無嗜鉻細胞瘤)：  具上列第1+2+3項主要臨床症狀及徵兆。  □ 第2型 (有嗜鉻細胞瘤)  □ 第2A型：具上列第2+3+4項主要臨床症狀及徵兆。  □ 第2B型：具上列第1+2+3+4項主要臨床症狀及徵兆。  □ 第2C型：具上列第4項必要臨床症狀及徵兆。 |
| 1. **實驗室檢驗報告** (必要)(請附相關檢驗資料) | 生化檢驗含腎功能：□正常 □異常＿＿＿＿＿  血漿或尿液中的 Catecholamine 及其代謝物：□正常 □異常 ＿＿＿＿＿ |
| 1. **影像學檢查報告**   (請附相關報告資料) | 腹部電腦斷層(CT)或核磁共振攝影(Magnetic resonance imaging, MRI)(必要)：  □正常 □異常＿＿＿＿＿  腦部或脊髓核磁共振攝影(Magnetic resonance imaging, MRI) (必要)：  □正常 □異常＿＿＿＿＿  腦部或脊髓血管攝影 (選擇性)：  □正常 □異常＿＿＿＿＿  腹部與腎臟超音波檢查(選擇性)：  □正常 □異常＿＿＿＿＿ |
| 1. **特殊檢查報告**   (請附相關檢驗資料) | 眼底鏡檢查 (必要)：□正常 □異常＿＿＿＿＿  聽力檢查 (選擇性)：□正常 □異常＿＿＿＿＿ |
| 1. **基因檢測報告(必要)**   (請附實驗室報告) | □*VHL* 基因檢測結果：□正常 □異常＿＿＿＿＿＿＿＿＿ |

參考文獻：

* 1. Maher ER, Neumann HP, Richard S. von Hippel-Lindau disease: a clinical and scientificscientific scientificscientific review. Eur J Hum Genet. 2011;19:617–23. PubMed PMID: 21386872.
  2. van Leeuwaarde RS, Ahmad S, Links TP, et al. Von Hippel-Lindau Syndrome. 2000 May 17 [Updated 2018 Sep 6]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2022. Available from: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1463/
  3. <http://www.emedicine.com/ped/topic2417.htm>

**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)  
-** **Von Hippel–Lindau 症候群[Von Hippel–Lindau disease ]-**

|  |
| --- |
| **應檢附文件**  □相關臨床症狀及徵兆之病歷紀錄(必要)  □影像報告(必要)  □基因檢測報告：須檢附*VHL*基因檢測報告(必要)  □生化檢驗報告(必要) |

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

|  |  |
| --- | --- |
| **臨床症狀及徵兆** | |
| 1.□腎腫瘤及腎細胞癌 (主要)  2.□視網膜血管母細胞瘤(主要)  3.□中樞神經血管母細胞瘤(主要)  4.□嗜鉻細胞瘤(主要)  5.□胰臟囊腫或神經內分泌腫瘤 | 6.□男性副睪囊腫  7.□女性乳頭狀囊腺瘤  8.□內淋巴囊腫瘤  9.□其他 |

|  |
| --- |
| **臨床分類：**  □第1型(無嗜鉻細胞瘤)：具上列第1+2+3項主要臨床症狀及徵兆  □第2型(有嗜鉻細胞瘤)  □第2A型：具上列第2+3+4項主要臨床症狀及徵兆  □第2B型：具上列第1+2+3+4項主要臨床症狀及徵兆  □第2C型：具上列第4項主要臨床症狀及徵兆 |

|  |
| --- |
| **實驗室檢驗(必要)**  生化檢驗含腎功能：□正常 □異常＿＿＿＿＿  血漿或尿液中的 Catecholamine 及其代謝物：□正常 □異常 ＿＿＿＿＿ |

|  |
| --- |
| **影像學檢查**  腹部電腦斷層(CT)或核磁共振攝影(必要)：□正常 □異常＿＿＿＿＿  腦部或脊髓核磁共振攝影(magnetic resonance imaging, MRI) (必要)：□正常 □異常＿＿＿＿＿  腦部或脊髓血管攝影 (選擇性)：□正常 □異常＿＿＿＿＿  腹部與腎臟超音波檢查(選擇性)：□正常 □異常＿＿＿＿＿ |

|  |
| --- |
| **其他特殊檢查(選擇)**  眼底鏡檢查 (必要)：□正常 □異常＿＿＿＿＿  聽力檢查 (選擇性)：□正常 □異常＿＿＿＿＿ |

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

|  |
| --- |
| 符合Von Hippel–Lindau症候群各臨床分類之主要症狀及徵兆，且具*VHL*致病基因變異 |

|  |
| --- |
| 確定診斷為Von Hippel–Lindau 症候群 |

參考文獻

1. Maher ER, Neumann HP, Richard S. von Hippel-Lindau disease: a clinical and scientificscientific scientificscientific review. Eur J Hum Genet. 2011;19:617–23. PubMed PMID: 21386872.
2. van Leeuwaarde RS, Ahmad S, Links TP, et al. Von Hippel-Lindau Syndrome. 2000 May 17 [Updated 2018 Sep 6]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2022. Available from: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1463/
3. http://www.emedicine.com/ped/topic2417.htm