**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)**

**-結節性硬化症[Tuberous sclerosis complex, TSC]-**

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(必要)：須檢附TSC基因檢測報告。

| 項目 | 填寫部分 |
| --- | --- |
| **A.病歷資料** |  |
| 1. 主要病史 |  |
| 1. 臨床表徵-主要 | □Hypomelanotic macules (≧3, at least 5-mm diameter)  □Angiofibromas (≧3) or fibrous cephalic plaque  □Ungual fibromas (≧2)  □Shagreen patch  □Multiple retinal hamartomas  □Cortical dysplasias  □Subependymal nodules  □Subependymal giant cell astrocytoma  □Cardiac rhabdomyoma  □Lymphangioleiomyomatosis (LAM)  □Angiomyolipomas(≧2) |
| 1. 臨床表徵-次要 | □Confetti skin lesions  □Dental enamel pits (>3)  □Intraoral fibromas (≧2)  □Retinal achromic patch  □Multiple renal cysts  □Nonrenal hamartomas |
| **B. TSC1及/或TSC2基因檢測** (請附實驗室報告影本) |  |
| **C.影像報告**(可選項目如下) |  |
| 1. 腦部影像學報告 | □未做  □已做 ( □正常 □異常，說明：  ) |
| 1. 心臟超音波報告 | □未做  □已做 ( □正常 □異常，說明：  ) |
| 1. 腹部超音波報告 (包含腎臟) | □未做  □已做 ( □正常 □異常，說明：  ) |
| 1. 肺部高層次電腦斷層報告 | □未做  □已做 ( □正常 □異常，說明：  ) |

