**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)
-外胚層增生不良症[Ectodermal dysplasia]-**

□ 病歷資料 (包含臨床病史、家族病史、臨床症狀及徵兆) (必要)

□ 相關檢查報告 (必要)

□ 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(必要) | □ 發病年齡 (Age at disease onset) \_\_\_\_\_\_\_ 歲 |
| A2家族病史(必要) | □ 家族史 (Family history) □ 有 □ 無  |
| A3臨床症狀及徵兆(必要) | **至少符合下列2項以上外胚層異常表現，其中第1、2項至少1項為必要：****□ 1.皮膚與外分泌腺體異常**□ 過度角化 (Hyperkeratosis)□ 細薄乾燥的皮膚 (Thin and dry skin)□ 眼周色素沉澱 (Periorbital pigmentation)□ 皮膚脫屑、濕疹 (Peeling of the skin and eczema)□ 少汗或無汗 (Hypohidrosis or anhidrosis)□ 淚腺閉鎖 (Lacrimal duct atresia)□ 其他：\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_**□ 2.牙齒異常**□ 缺牙或無牙 (Hypodontia or anodontia)□ 畸形齒 (Dysplastic teeth)□ 琺瑯質發育不全 (Enamel hypoplasia)□ 其他：\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_**□ 3.指甲異常**□ 指甲發育不良 (Hypoplastic nail)□ 甲床分離 (Onycholysis)□ 其他：\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_**□ 4.毛髮異常**□ 少毛 (Hypotrichosis)□ 圓禿 (Alopecia)□ 淺色易脆的毛髮 (Faint and brittle hair)□ 其他：\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_**□ 5.顱顏與肢體異常**□ 上頷骨發育不良 (Maxillary hypoplasia)□ 唇顎裂 (Cleft lip and/or palate)□ 眼裂狹小 (Blepharophimosis)□ 眼瞼粘連 (Ankyloblepharon)□ 缺指、併指、彎指、短指等 (Ectrodactyly, Syndactyly, Camptodactyly, Brachydactyly)□ 其他：\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| **B.實驗室檢驗報告(必要)**(請附相關檢驗資料) | 患者之臨床照片紀錄：□ 正常 □ 異常\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_皮膚科門診紀錄或皮膚、毛髮、指甲、汗腺之檢查報告：□ 正常 □ 異常\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_牙科門診紀錄或相關檢查報告：□ 正常 □ 異常\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_其他異常：\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| **C.基因檢測報告(必要)** (請附實驗室報告) | ***EDA/NFKappaB pathway*相關致病基因異常：**□ *EDA*基因、□ *EDAR*基因、□ *EDARADD*基因***WNT pathway*相關致病基因異常：**□ *PORCN*基因、□ *WNT10A*基因***TP63 pathway*相關致病基因異常：**□ *TP63*基因**其他致病基因異常：**□ *CDH3*基因、□ *KRT85*基因、□ *PKP1*基因、□ *KRT81*基因、□ *KRT86*基因、□ *KRT83*基因、□ *NECTIN1*基因□ 其他外胚層增生不良症相關之致病基因 (請附上佐證文獻並說明)：\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_**遺傳模式：**□ AD □ AR □ X-linked Dominant □ X-linked Recessive |

 **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)
-外胚層增生不良症 [Ectodermal dysplasia]-**

|  |
| --- |
| **應檢附文件**□ 病歷資料 (包含臨床病史、家族病史、臨床症狀及徵兆) (必要)□ 相關檢查報告 (必要)□ 基因檢測報告 (必要) |

|  |
| --- |
| **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(必要)** **至少符合下列2項以上外胚層異常表現，其中第1、2項至少1項為必要：** |
| **□ 1. 皮膚與外分泌腺體異常**　□ 過度角化 (Hyperkeratosis)　□ 細薄乾燥的皮膚 (Thin and dry skin)　□ 眼周色素沉澱 (Periorbital pigmentation)　□ 皮膚脫屑、濕疹 (Peeling of the skin and eczema)　□ 少汗或無汗 (Hypohidrosis or anhidrosis)　□ 淚腺閉鎖 (Lacrimal duct atresia) □ 其他：\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_**□ 2. 牙齒異常**　□ 缺牙或無牙 (Hypodontia or anodontia)　□ 畸形齒 (Dysplastic teeth)　□ 琺瑯質發育不全 (Enamel hypoplasia) □ 其他：\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_**□ 3. 指甲**　□ 指甲發育不良 (Hypoplastic nail)　□ 甲床分離 (Onycholysis) □ 其他：\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ | **□ 4. 毛髮異常**　□ 少毛 (Hypotrichosis)　□ 圓禿 (Alopecia)　□ 淺色易脆的毛髮 (Faint and brittle hair)　□ 其他：\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_**□ 5. 顱顏與肢體異常**□ 上頷骨發育不良 (Maxillary hypoplasia)□ 唇顎裂 (Cleft lip and/or palate)□ 眼裂狹小 (Blepharophimosis)□ 眼瞼粘連 (Ankyloblepharon)□ 缺指、併指、彎指、短指等 (Ectrodactyly, Syndactyly, Camptodactyly, Brachydactyly)□ 其他：\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |

|  |
| --- |
| **相關檢查報告(必要)**患者之臨床照片紀錄： □ 正常 □ 異常 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_皮膚科門診紀錄或皮膚、毛髮、指甲、汗腺之檢查報告： □ 正常 □ 異常\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_牙科門診紀錄或相關檢查報告： □ 正常 □ 異常\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_其他異常：\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |

|  |
| --- |
| **基因檢測報告(必要)***EDA/NFKappaB pathway*相關致病基因異常：□ *EDA*基因、□ *EDAR*基因、□ *EDARADD*基因*WNT pathway*相關致病基因異常：□ *PORCN*基因、□ *WNT10A*基因*TP63 pathway*相關致病基因異常：□ *TP63*基因其他致病基因異常：□ *CDH3*基因、□ *KRT85*基因、□ *PKP1*基因、 □ *KRT81*基因、 □ *KRT86*基因、□ *KRT83*基因、□ *NECTIN1*基因、 □ 其他外胚層增生不良症相關之致病基因 (請附上佐證文獻並說明)：＿＿＿＿＿＿遺傳模式：□ AD □ AR □ X-linked Dominant □ X-linked Recessive |

|  |
| --- |
| 符合必要臨床症狀及徵兆 2 項以上，相關檢查報告異常，及具致病基因變異 |

|  |
| --- |
| 符合罕見疾病之外胚層增生不良症 |

參考文獻：

(1) Wright JT, Fete M, Schneider H, et al. Ectodermal dysplasias: Classification and organization by phenotype, genotype and molecular pathway. Am J Med Genet Part A. 2019;179A:442–447. https://doi.org/10.1002/ajmg.a.61045.

(2) Itin PH. Etiology and pathogenesis of ectodermal dysplasias. Am J Med Genet A. 2014 Oct;164A (10):2472-7. . https://doi.org/10.1002/ajmg.a.36550.