**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.