

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]-

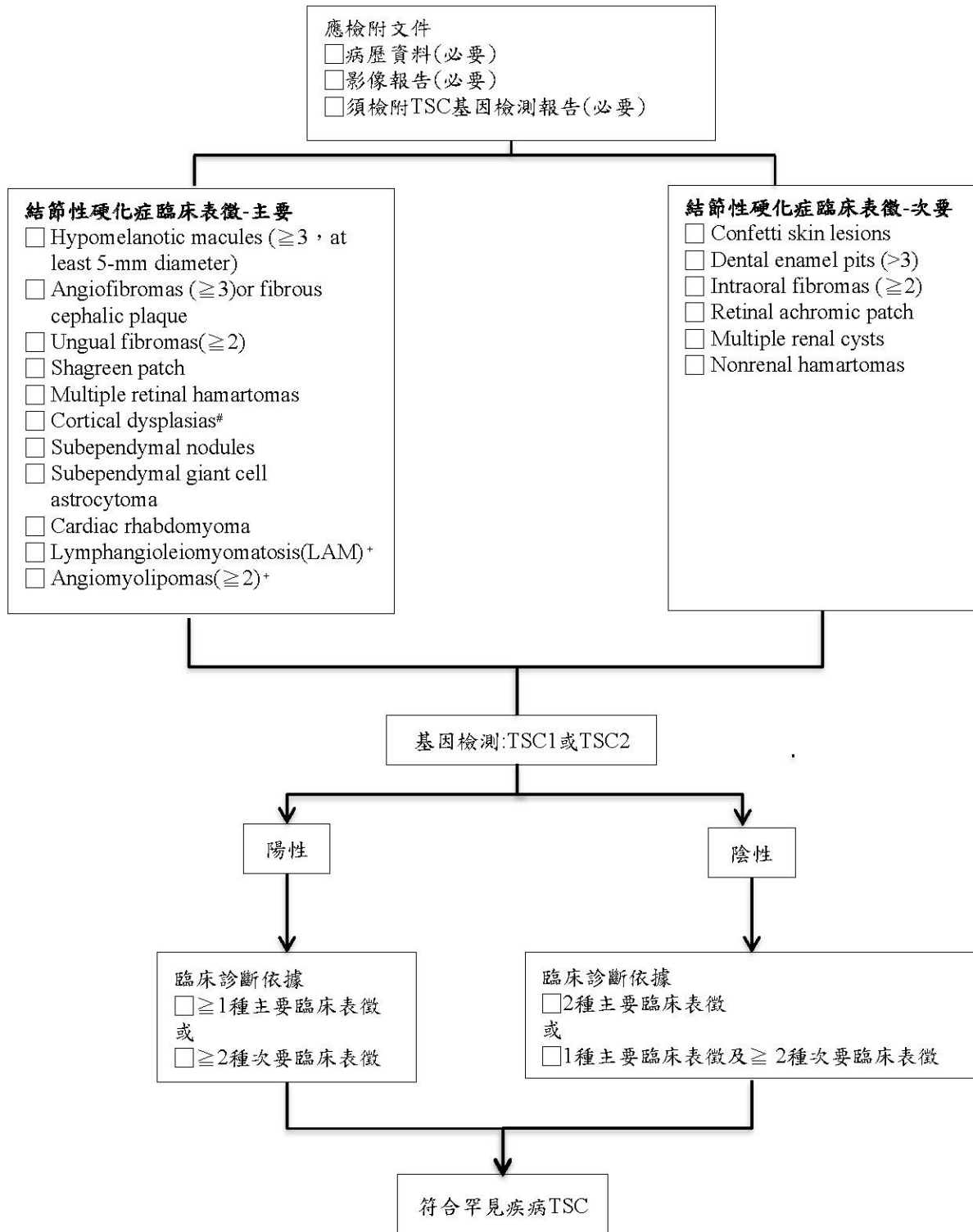
1. 相關臨床症狀及徵兆的病歷紀錄。(必要)
2. 影像報告。(必要)
3. 基因檢測報告(必要)：須檢附 TSC 基因檢測報告。

項目	填寫部分
A. 病歷資料	
1. 主要病史	
2. 臨床表徵-主要	<input type="checkbox"/> Hypomelanotic macules (≥ 3 , at least 5-mm diameter) <input type="checkbox"/> Angiofibromas (≥ 3) or fibrous cephalic plaque <input type="checkbox"/> Ungual fibromas (≥ 2) <input type="checkbox"/> Shagreen patch <input type="checkbox"/> Multiple retinal hamartomas <input type="checkbox"/> Cortical dysplasias <input type="checkbox"/> Subependymal nodules <input type="checkbox"/> Subependymal giant cell astrocytoma <input type="checkbox"/> Cardiac rhabdomyoma <input type="checkbox"/> Lymphangiomyomatosis (LAM) <input type="checkbox"/> Angiomyolipomas (≥ 2)
3. 臨床表徵-次要	<input type="checkbox"/> Confetti skin lesions <input type="checkbox"/> Dental enamel pits (>3) <input type="checkbox"/> Intraoral fibromas (≥ 2) <input type="checkbox"/> Retinal achromic patch <input type="checkbox"/> Multiple renal cysts <input type="checkbox"/> Nonrenal hamartomas
B. TSC1 及/或 TSC2 基因檢測 (請附實驗室報告影本)	

項目	填寫部分
C. 影像報告(可選項目如下)	
1. 腦部影像學報告	<input type="checkbox"/> 未做 <input type="checkbox"/> 已做 (<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常，說明：_____) _____)
2. 心臟超音波報告	<input type="checkbox"/> 未做 <input type="checkbox"/> 已做 (<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常，說明：_____) _____)
3. 腹部超音波報告 (包含腎臟)	<input type="checkbox"/> 未做 <input type="checkbox"/> 已做 (<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常，說明：_____) _____)
4. 肺部高層次電腦斷層報告	<input type="checkbox"/> 未做 <input type="checkbox"/> 已做 (<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常，說明：_____) _____)

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)

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



[#]Includes tubers and cerebral white matter radial migration lines.

⁺A combination of the two major clinical features (LAM and angiomyolipomas) without other features does not meet criteria for a definite diagnosis.

*持續追蹤是指:

- 1)臨床是否出現結節性硬化症相關症狀, 或
- 2)影像學出現病灶, 影像學的追蹤包括腦部核磁造影檢查、心臟超音波檢查、腹部超音波檢查或肺部高層次電腦斷層檢查(適用於成人女性)

參考資料:Northrup H, Krueger DA, et al. (2013) Tuberous sclerosis complex diagnostic criteria update: recommendations of the 2012 international tuberous sclerosis complex consensus conference. *Pediatric Neurology*, 49, 243-254.