

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)
-同合子家族性高膽固醇血症 [Homozygous familial hypercholesterolemia, HoFH]-

- 相關臨床症狀及徵兆的病歷紀錄。(必要，請檢附報告影本)
- 臨床符合條件。(必要)
- 基因檢測報告。(必要)

1. 相關臨床症狀及徵兆的病歷紀錄。

家族病史：

- 一等親 (父、母) 有早發性冠心病、中風、週邊動脈阻塞或其他心血管疾病，
發病年齡：_____歲。
- 一等親 (父、母) 有脂肪瘤(Xanthoma)，部位：父_____、母_____；
有角膜環(Corneal arcus)，父、母。
- 一等親 (父、母) 有高膽固醇血症，
LDL-C 最高檢測值：(母) _____mg/dL、(父) _____mg/dL

臨床病史：

- 患者 LDL-C 未治療前，最高檢測值 _____mg/dL；
雖經藥物 _____治療 _____個月，LDL-C 仍達 _____mg/dL。
- 患者有早發性心血管疾病、中風、週邊動脈阻塞或其他心血管疾病，
最早發病年齡 _____歲，若有，請檢附影像報告。

身體診查：

- 肌腱黃色瘤(Tendon Xanthoma)，出現部位 _____，
出現年齡 _____歲。
- 角膜環(Corneal arcus)
- 其他 _____。

2. 臨床符合條件 (至少須符合 3 項)

符合下列必要條件：

- 10 歲前出現皮膚或肌腱黃色瘤
- 未經藥物治療之 LDL-C > 500mg/dL 且經降高血脂藥物治療後 > 330mg/dL
- 父母確診高膽固醇血症(未經藥物治療之 TC > 250mg/dL)
- 20 歲以前發生冠心病

3. 基因檢測報告。

基因檢測突變

- LDL-R True Homozygous 成對的染色體上帶有相同變異。
- ApoB-100 Compound Heterozygous 成對的染色體上帶有不同變異。
- PCSK9 Double Heterozygous 不成對的染色體上帶有不同變異。
- 其他

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)
-同合子家族性高膽固醇血症 [Homozygous familial hypercholesterolemia, HoFH]-

應檢附文件

- 臨床症狀及徵兆之病歷紀錄，須包含病史、個人史、家族史及用藥史等(必要)
- 膽固醇、三甘油脂、LDL-C 等檢驗報告(必要)
- 心臟相關檢驗(必要)
- 其他檢驗報告等(選項)



臨床診斷標準 (至少須符合 3 項)

符合下列必要條件：

- 10 歲前出現皮膚或肌腱黃色瘤
- 未經藥物治療之 LDL-C > 500mg/dL 且經降高血脂藥物治療後 > 330mg/dL
- 父母確診高膽固醇血症(未經藥物治療之 TC > 250mg/dL)
- 20 歲以前發生冠心病



基因檢測(必要)

基因診斷標準：

基因檢測功能性基因突變

- LDL-R
- ApoB-100
- PCSK9
- 其他



確診為同合子家族性高膽固醇血症(HoFH)