

**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)**  
**- 皮特-霍普金斯症候群[Pitt Hopkins syndrome]-**

1.  病歷資料 (必要)
2.  發展評估報告 (必要)
3.  影像學檢查報告 (必要)
4.  基因報告 (必要)
5.  其他檢查報告 (選擇)

項目	填寫部分
<b>臨床病史(必要)</b>	<input type="checkbox"/> 發展遲緩之評估報告
<b>臨床症狀及徵兆(必要)</b>	臨床症狀及徵兆 <input type="checkbox"/> 語言遲緩 (必要) <input type="checkbox"/> 動作遲緩 (必要) <input type="checkbox"/> 認知遲緩 (必要) <input type="checkbox"/> 外觀異常 (必要，下列至少兩項) <input type="checkbox"/> 嘴大 <input type="checkbox"/> 弓形嘴唇 <input type="checkbox"/> 下嘴唇外翻 <input type="checkbox"/> 眼眶深凹 <input type="checkbox"/> 中或下面部外凸 <input type="checkbox"/> 鼻樑或鼻根明顯 <input type="checkbox"/> 其他_____
<b>腦部影像學檢查報告(必要)</b>	<input type="checkbox"/> 腦部胼胝體發育不良 <input type="checkbox"/> 腦部腦室微擴大 <input type="checkbox"/> 腦皮質輕度萎縮 <input type="checkbox"/> 正常
<b>其他檢查</b>	<input type="checkbox"/> _____
<b>基因報告</b>	<input type="checkbox"/> TCF4 基因突變 <input type="checkbox"/> Others_____
<b>診斷</b>	<input type="checkbox"/> Pitt Hopkins 症候群

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)  
-皮特-霍普金斯症候群[Pitt Hopkins syndrome]-

應檢附文件

- 病歷資料(必要)
- 發展評估報告(必要)
- 影像學檢查(必要)
- 基因報告(必要)



- 具發展遲緩之病史(必要)



臨床症狀及徵兆

- 語言遲緩(必要)
- 動作遲緩(必要)
- 認知遲緩(必要)
- 外觀異常(必要, 下列至少兩項)
  - 嘴大
  - 弓形嘴唇
  - 下嘴唇外翻
  - 眼眶深凹
  - 中或下面部外凸
  - 鼻樑或鼻根明顯
  - 其他 \_\_\_\_\_
- 陣發性深呼吸+/-伴有呼吸暫停或昏厥
- 頭或手搖動之刻機動作
- 欣快的表情
- 頭圍小
- 步態不穩
- 其他 \_\_\_\_\_



影像學檢查：

- 腦部核磁造影只顯示胼胝體發育不良或腦是輕微擴大或腦輕度萎縮或正常(必要)
- 其他(選擇) \_\_\_\_\_



- TCF4 基因突變
- Others \_\_\_\_\_



確診 PHS