

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)
-色素失調症[Incontinentia Pigmenti, IP]-

1. 疾病的臨床症狀的病歷紀錄。(主要表徵或次要表徵(註)，家族史)(必要)
2. 主要表徵的臨床照片。(必要)
3. 基因診斷報告(必要)
4. 符合必要次要特徵的病歷紀錄和檢查報告(必要)
5. 病理切片報告(選擇)

| 項目 | 填寫部分 |
|---------------------------------------|--|
| A. 病歷資料(必要) | |
| A1 臨床病史(必要) | <input type="checkbox"/> 發病年齡 (Age at disease onset) _____ 歲 |
| A2 家族病史(請附上家族中其他病患之詳細病歷記錄或個案病歷資料)(必要) | <input type="checkbox"/> 家族史 (Family history) <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無 |
| A3 臨床症狀及徵兆(必要) | <p>至少出現下列主要表徵 1 項：</p> <p>主要表徵(Major Criteria)</p> <p>Typical IP skin stages distributed along Blaschko's lines</p> <p><input type="checkbox"/> Vesiculo-bullous stage</p> <p><input type="checkbox"/> Verrucous stage</p> <p><input type="checkbox"/> Hyperpigmented stage</p> <p><input type="checkbox"/> Atrophic/Hypopigmented stage</p> <p>次要診斷(Minor Criteria)</p> <p>至少出現下列四項必要次要表徵一項</p> <p><input type="checkbox"/> Ocular anomalies 1 (必要)</p> <p><input type="checkbox"/> CNS anomalies 2 (必要)</p> <p><input type="checkbox"/> Dental Anomalies (必要)</p> <p><input type="checkbox"/> Immunological abnormalities(必要)</p> <p><input type="checkbox"/> Abnormal Hair (Sparse hair, wooly hair)</p> <p><input type="checkbox"/> Abnormal nails</p> <p><input type="checkbox"/> Palate anomalies</p> <p><input type="checkbox"/> Nipple and breast anomalies</p> <p><input type="checkbox"/> Multiple Male miscarriages</p> <p><input type="checkbox"/> Typical skin pathohistological findings</p> |

| 項目 | 填寫部分 |
|---|--|
| B. 特殊檢查報告 (必要) (請附相關檢驗資料) | 眼科就診紀錄及檢查報告(必要)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ 神經科就診紀錄及檢查報告(必要)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ 口腔醫學就診病歷或影像檢查報告(必要)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ 皮膚病理切片報告(選擇)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ |
| C. 實驗室檢查報告 (必要) | 血液常規檢查報告： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ 免疫血清檢查(C3,C4,ANA,免疫球蛋白)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ |
| D. 基因檢測報告(必要) (請附實驗室報告) | <i>IKBKG</i> 基因檢測結果： <input type="checkbox"/> 異常_____ |

備註：

- 1.眼睛病變(排除其他病因):視網膜病變，剝離。
- 2.中樞神經病變(排除其他病因)，癲癇症候群或智障(IQ<70) 發展遲緩，中風。
- 3.口腔問題：缺牙或無牙
- 4.免疫系統：細胞免疫缺陷或是體液免疫缺陷

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)
-色素失調症[Incontinentia Pigmenti, IP]-

應檢附文件

疾病的臨床症狀的病歷紀錄(主要表徵或次要表徵, 家族史)(必要)

主要表徵的臨床照片(必要)

基因診斷報告(必要)

符合必要次要特徵的病歷紀錄和檢查報告(必要)

病理切片報告(選擇)

臨床病史 (必要)

發病年齡 (Age at disease onset) _____ 歲

家族史 (Family history) 有 無

| | |
|---|---|
| <p>臨床症狀及徵兆 至少出現下列主要表徵 1 項 Typical IP skin stages distributed along Blaschko's lines</p> <p><input type="checkbox"/> Vesiculo-bullous stage</p> <p><input type="checkbox"/> Verrucous stage</p> <p><input type="checkbox"/> Hyperpigmented stage</p> <p><input type="checkbox"/> Atrophic/Hypopigmented stage</p> | <p>次要診斷(Minor Criteria) 至少出現下列四項必要次要表徵一項</p> <p><input type="checkbox"/> Ocular anomalies 1 (必要)</p> <p><input type="checkbox"/> CNS anomalies 2 (必要)</p> <p><input type="checkbox"/> Dental Anomalies (必要)</p> <p><input type="checkbox"/> Immunological abnormalities(必要)</p> <p><input type="checkbox"/> Abnormal Hair (Sparse hair, wooly hair)</p> <p><input type="checkbox"/> Abnormal nails</p> <p><input type="checkbox"/> Palate anomalies</p> <p><input type="checkbox"/> Nipple and breast anomalies</p> <p><input type="checkbox"/> Multiple Male miscarriages</p> <p><input type="checkbox"/> Typical skin pathohistological findings</p> |
|---|---|

檢附次要表徵相對應會診之病歷紀錄及檢查報告或病理切片

眼科就診病歷及檢查報告(必要)

神經學就診病歷及神經學檢查或影像檢查報告(必要)

口腔醫學就診病歷或影像檢查報告(必要)

實驗室血液檢查報告(須包含血液常規及免疫血清檢查(C3,C4,ANA,免疫球蛋白)(必要)

皮膚病理切片報告(選擇)

基因檢測報告 (必要)

● *IKBKG* 基因檢測結果: 異常 _____

符合罕見疾病嚴重型色素失調症[Incontinentia pigmenti, IP]

備註:

1. 眼睛病變(排除其他病因):視網膜病變, 剝離。
2. 中樞神經病變(排除其他病因), 癲癇症候群或智障(IQ<70) 發展遲緩, 中風。
3. 口腔問題: 缺牙或無牙
4. 免疫系統: 細胞免疫缺陷或是體液免疫缺陷

參考文獻 -

1. Minić S1, Trpinac D, Obradović M. Incontinentia pigmenti diagnostic criteria update. Clin Genet. 2014 Jun;85(6):536-42. doi: 10.1111/cge.12223. Epub 2013 Jul 21.
2. Greene-Roethke C. Incontinentia Pigmenti: A Summary Review of This Rare Ectodermal Dysplasia With Neurologic Manifestations, Including Treatment Protocols. J Pediatr Health Care. 2017 Nov - Dec;31(6):e45-e52. doi: 10.1016/j.pedhc.2017.07.003. Epub 2017 Sep 1.