

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)
-神經纖維瘤症候群第二型 [Neurofibromatosis type 2, NF2]-

1. 病歷資料：包括臨床病史、身體及神經學檢查及詳細家族史之病歷資料 (必要)
2. 實驗室檢驗報告 (必要)
3. 影像學檢查報告 (必要)
4. 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(必填)	<input type="checkbox"/> 發病年齡_____歲
A2 家族病史(必填)	<input type="checkbox"/> 直系血親家族史 <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有_____
A3 臨床症狀及徵兆 (必要)	<input type="checkbox"/> 聽神經許旺細胞瘤 [Schwannoma] : <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有： <input type="checkbox"/> 單側 <input type="checkbox"/> 雙側 <input type="checkbox"/> 腦膜瘤 [Meningioma] : <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有： <input type="checkbox"/> 單個 <input type="checkbox"/> 多個 <input type="checkbox"/> 位於其他神經之許旺細胞瘤： <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 膠質瘤 [Glioma] : <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 神經纖維瘤 [Neurofibroma] : <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 少年型皮質白內障或是後囊下水晶體混濁： <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有
B. 實驗室檢驗報告 (請附相關檢驗資料) (選擇)	<input type="checkbox"/> 組織病理檢查證實： <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 許旺細胞瘤 [Schwannoma] <input type="checkbox"/> 腦膜瘤 [Meningioma] <input type="checkbox"/> 膠質瘤 [Glioma] <input type="checkbox"/> 神經纖維瘤 [Neurofibroma] <input type="checkbox"/> 細隙燈顯微 [Slit-lamp microscope] 證實： <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有： <input type="checkbox"/> 皮質白內障 <input type="checkbox"/> 後囊下水晶體混濁

項目	填寫部分
C. 影像學檢查報告 (請附相關報告資料) (必要)	磁共振造影或電腦斷層證實： <input type="checkbox"/> 許旺細胞瘤[Schwannoma] <input type="checkbox"/> 腦膜瘤[Meningioma] <input type="checkbox"/> 膠質瘤[Glioma] <input type="checkbox"/> 神經纖維瘤[Neurofibroma]
D. 基因檢測報告 (請附實驗室報告) (必要)	<input type="checkbox"/> NF2 基因檢測結果 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 具致病性單等位基因變異_____ <input type="checkbox"/> 其他基因檢測結果： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 具致病性單等位基因變異_____
E. 確定診斷	<input type="checkbox"/> NF2 或其他基因檢測結果：正常 符合下列其中一項，可診斷為神經纖維瘤症候群第二型： <input type="checkbox"/> 兩側聽神經許旺細胞瘤 <input type="checkbox"/> 直系一等血親家族史(+)及單側聽神經許旺細胞瘤 <input type="checkbox"/> 直系一等血親家族史(+), 加上兩種以上之下列病灶: 其他位置之許旺細胞瘤、腦膜瘤、膠質瘤、神經纖維瘤、少年型白內障 <input type="checkbox"/> NF2 或其他基因檢測結果：具致病性單等位基因變異 符合下列其中一項，可診斷為神經纖維瘤症候群第二型： <input type="checkbox"/> 聽神經許旺細胞瘤 <input type="checkbox"/> 多個腦膜瘤 <input type="checkbox"/> 兩種以上之下列病灶: 其他位置之許旺細胞瘤、膠質瘤、神經纖維瘤、少年型白內障

Reference:

1. Neurofibromatosis. Conference statement. National Institutes of Health Consensus Development Conference. Arch Neurol. 1988; 45: 575-578.
2. Ardern-Holmes S, Fisher G, North K. Neurofibromatosis Type 2. J Child Neurol. 2017; 32: 9-22.
3. Coy S, Rashid R, Stemmer-Rachamimov A, Santagata S. An update on the CNS manifestations of neurofibromatosis type 2. Acta Neuropathol. 2020; 139: 643-665.
4. Evans DG. Neurofibromatosis type 2 (NF2): a clinical and molecular review. Orphanet J Rare Dis. 2009; 4: 16.
5. Mulvihill JJ, Parry DM, Sherman JL, et al. NIH conference. Neurofibromatosis 1 (Recklinghausen disease) and neurofibromatosis 2 (bilateral acoustic neurofibromatosis). An update. Ann Intern Med. 1990; 113: 39-52.
6. Smith MJ, Bowers NL, Bulman M, et al. Revisiting neurofibromatosis type 2 diagnostic criteria to exclude LZTR1-related schwannomatosis. Neurology. 2017; 88: 87-92.

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)
-神經纖維瘤症候群第二型 [Neurofibromatosis type 2, NF2]-

應檢附文件 <input type="checkbox"/> 病歷資料：包括臨床病史、身體及神經學檢查及詳細家族史之病歷資料 (必要) <input type="checkbox"/> 影像學檢查報告 (必要) <input type="checkbox"/> 基因檢測報告 (必要) <input type="checkbox"/> 實驗室檢驗報告(選擇)	
↓	
臨床病史 (必要) <input type="checkbox"/> 發病年齡：_____ 歲 <input type="checkbox"/> 直系血親家族史： <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有 _____	
↓	
臨床症狀及徵兆 (必要) <input type="checkbox"/> 聽神經許旺細胞瘤 [Schwannoma]： <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有： <input type="checkbox"/> 單側 <input type="checkbox"/> 雙側 <input type="checkbox"/> 腦膜瘤 [Meningioma]： <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有： <input type="checkbox"/> 單個 <input type="checkbox"/> 多個 <input type="checkbox"/> 位於其他神經之許旺細胞瘤： <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 膠質瘤 [Glioma]： <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 神經纖維瘤 [Neurofibroma]： <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 少年型皮質白內障或是後囊下水晶體混濁： <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有	
↓	
實驗室檢驗(選擇) <input type="checkbox"/> 組織病理檢查證實： <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 許旺細胞瘤 [Schwannoma] <input type="checkbox"/> 腦膜瘤 [Meningioma] <input type="checkbox"/> 膠質瘤 [Glioma] <input type="checkbox"/> 神經纖維瘤 [Neurofibroma] <input type="checkbox"/> 細隙燈顯微鏡 [Slit-lamp microscope] 證實： <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 皮質白內障 <input type="checkbox"/> 後囊下水晶體混濁	
↓	
影像學檢查 (必要) 磁共振影或電腦斷層證實： <input type="checkbox"/> 許旺細胞瘤 [Schwannoma] <input type="checkbox"/> 腦膜瘤 [Meningioma] <input type="checkbox"/> 膠質瘤 [Glioma] <input type="checkbox"/> 神經纖維瘤 [Neurofibroma]	
↓	
基因檢測報告 (必要) <input type="checkbox"/> NF2 基因檢測結果： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 具致病性單等位基因變異 _____ <input type="checkbox"/> 其他基因檢測結果： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 具致病性單等位基因變異 _____	
↓	
<input type="checkbox"/> NF2 或其他基因檢測結果：正常	<input type="checkbox"/> NF2 或其他基因檢測結果：具致病性單等位基因變異
符合下列其中一項，可診斷為神經纖維瘤症候群第二型： <input type="checkbox"/> 兩側聽神經許旺細胞瘤。 <input type="checkbox"/> 直系一等血親家族史(+)及單側聽神經許旺細胞瘤。 <input type="checkbox"/> 直系一等血親家族史(+), 加上兩種以上之下列病灶： 其他位置之許旺細胞瘤、腦膜瘤、膠質瘤、神經纖維瘤、少年型白內障。	符合下列其中一項，可診斷為神經纖維瘤症候群第二型： <input type="checkbox"/> 聽神經許旺細胞瘤 <input type="checkbox"/> 多個腦膜瘤 <input type="checkbox"/> 兩種以上之下列腫瘤：許旺細胞瘤、腦膜瘤、膠質瘤、神經纖維瘤
符合罕見疾病之神經纖維瘤症候群第二型	

參考文獻：

1. Neurofibromatosis. Conference statement. National Institutes of Health Consensus Development Conference. Arch Neurol. 1988; 45: 575-578.
2. Arden-Holmes S, Fisher G, North K. Neurofibromatosis Type 2. J Child Neurol. 2017; 32: 9-22.
3. Coy S, Rashid R, Stemmer-Rachamimov A, Santagata S. An update on the CNS manifestations of neurofibromatosis type 2. Acta Neuropathol. 2020; 139: 643-665.
4. Evans DG. Neurofibromatosis type 2 (NF2): a clinical and molecular review. Orphanet J Rare Dis. 2009; 4: 16.
5. Mulvihill JJ, Parry DM, Sherman JL, et al. NIH conference. Neurofibromatosis 1 (Recklinghausen disease) and neurofibromatosis 2 (bilateral acoustic neurofibromatosis). An update. Ann Intern Med. 1990; 113: 39-52.

6. Smith MJ, Bowers NL, Bulman M, et al. Revisiting neurofibromatosis type 2 diagnostic criteria to exclude LZTR1-related schwannomatosis. *Neurology*. 2017; 88: 87-92.