

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)  
-遺傳性表皮分解性水皰症[Hereditary epidermolysis bullosa]-

1.  病歷資料(必要):
  - A. 臨床病史、臨床症狀及徵兆
  - B. 家族病史、臨床分類(必要)
2.  特殊檢查報告或基因報告(必要):
  - A. 電子顯微鏡檢查(必要)
  - B. 免疫螢光染色(必要)
  - C. 基因檢測報告(必要)

項目	填寫部分
<b>A. 病歷資料(必要)</b>	
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><b>(至少符合必要條件 2 項或必要條件 1 項+3 項次要條件):</b></p> <input type="checkbox"/> 皮膚水皰、糜爛或潰瘍 [Skin blistering, erosions or ulcers] (佔體表面積 $\geq 2\%$ ) <input type="checkbox"/> 黏膜水皰、糜爛或潰瘍 [Mucosal blistering, erosions or ulcers] (面積 $\geq 5\text{cm}^2$ ) <input type="checkbox"/> 黏膜狹窄(呼吸/消化/泌尿道) [Mucosal stenosis: respiratory, gastrointestinal, urinary tract] <input type="checkbox"/> 肌肉失養 [Muscular dystrophy] <input type="checkbox"/> 心肌病變 [Cardiomyopathy] <input type="checkbox"/> 角膜破皮、癢痕化 [Corneal erosion, scarring] <input type="checkbox"/> 張口不全 [Microstomia] <input type="checkbox"/> 關節纖維化 [Joint contracture] <input type="checkbox"/> 癢疹 [Prurigo] (佔體表面積 $\geq 5\%$ )
A4 臨床症狀及徵兆(次要)	<input type="checkbox"/> 皮膚水皰、糜爛或潰瘍 [Skin blistering, erosions or ulcers] (佔體表面積 $< 2\%$ ) <input type="checkbox"/> 黏膜水皰、糜爛或潰瘍 [Mucosal blistering, erosions or ulcers] (佔體表面積 $< 5\text{cm}^2$ ) <input type="checkbox"/> 琺瑯質發育不全 [Dental enamel defect] <input type="checkbox"/> 指/趾甲失養 [Nail dystrophy] 或 併指/趾 [Pseudosyndactyly] <input type="checkbox"/> 禿髮 [Alopecia] <input type="checkbox"/> 癢疹 [Prurigo] (佔體表面積 $< 5\%$ )

項目	填寫部分
	<input type="checkbox"/> 貧血 [Anemia] <input type="checkbox"/> 光敏感 [Photosensitivity] <input type="checkbox"/> 骨質缺乏/疏松 [Osteopenia/osteoporosis] <input type="checkbox"/> 掌蹠角化 [Palmoplantar keratoderma] <input type="checkbox"/> 其他_____
A5 臨床分類(必要)	<input type="checkbox"/> 單純型 [Epidermolysis bullosa simplex] <input type="checkbox"/> 接合型 [Junctional epidermolysis bullosa] <input type="checkbox"/> 失養型 [Dystrophic epidermolysis bullosa] <input type="checkbox"/> 金德勒氏型 [Kindler epidermolysis bullosa]
<b>B. 特殊檢查報告(必要)</b> (請附相關檢驗資料)	電子顯微鏡檢查： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ 免疫螢光染色： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____
<b>C. 基因檢測報告(必要)</b> (請附實驗室報告)	<input type="checkbox"/> 基因檢測結果 <sup>註</sup> ： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____

註：遺傳性表皮分解性水泡症相關基因包含：*KRT5, KRT14, PLEC, KLHL24, DST, EXPH5 (SLAC2B), CD151 (TSPNAN24), LAMA3, LAMB3, LAMC2, COL17A1, ITGA6, ITGB4, ITGA3, COL7A1, FERMT1 (KIND1), TGM5, DSP, JUP, PKP1, PLOD3*

參考文獻：

1. Has C, Bauer JW, Bodemer C, et al. Consensus reclassification of inherited epidermolysis bullosa and other disorders with skin fragility. *Br J Dermatol.* 2020;183(4):614-627.
2. Bardhan A, Bruckner-Tuderman L, Chapple ILC, et al. Epidermolysis bullosa. *Nat Rev Dis Primers.* 2020;6(1):78

**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)  
-遺傳性表皮分解性水皰症 [Hereditary epidermolysis bullosa]-**

**應檢附文件**

- 病歷資料(必要)  
 A.臨床病史、臨床症狀及徵兆(必要)(至少出現 2 項主要條件或 1 項主要條件+3 項次要條件)  
 B.家族病史、臨床分類(必要)  
 特殊檢查報告及基因報告(必要):  
 A.電子顯微鏡檢查    B.免疫螢光染色    C.基因檢測報告

**臨床病史 (必要)**

- 發病年齡 [Age at disease onset] \_\_\_\_\_ 歲  
 家族史 [Family history]     有     無

**臨床症狀及徵兆：(至少出現 2 項主要條件或 1 項主要條件+3 項次要條件)**

**主要條件**

1.  皮膚水皰、糜爛或潰瘍(佔體表面積 $\geq 2\%$ )
2.  黏膜水皰、糜爛或潰瘍(面積 $\geq 5\text{cm}^2$ )
3.  黏膜狹窄(呼吸/消化/泌尿道)
4.  肌肉失養
5.  心肌病變
6.  角膜破皮、瘢痕化
7.  張口不全
8.  關節纖維化
9.  癢疹 (佔體表面積 $\geq 5\%$ )

**次要條件**

1.  皮膚水皰、糜爛或潰瘍(佔體表面積 $< 2\%$ )
2.  黏膜水皰、糜爛或潰瘍(面積 $< 5\text{cm}^2$ )
3.  琺瑯質發育不全
4.  指/趾甲失養或併指/趾
5.  禿髮
6.  癢疹 (佔體表面積 $< 5\%$ )
7.  貧血
8.  光敏感
9.  骨質缺乏/疏松
10.  掌蹠角化
11.  其他

**特殊檢查**

- 電子顯微鏡檢查 (必要):  正常     異常 \_\_\_\_\_  
 免疫螢光染色 (必要):  正常     異常 \_\_\_\_\_

**基因檢測報告<sup>註</sup> (必要)**

- 基因檢測結果:  正常     異常 \_\_\_\_\_

遺傳性表皮分解性水皰症之確定診斷，須符合下列條件之一：

1.  具致病性基因突變及符合二項(含)以上之必要臨床症狀及徵兆
2.  具致病性基因突變及符合一項(含)以上之必要臨床症狀及徵兆及三項(含)以上次要臨床症狀及徵兆

註：遺傳性表皮分解性水泡症相關基因包含：KRT5, KRT14, PLEC, KLHL24, DST, EXPH5 (SLAC2B), CD151 (TSPNAN24), LAMA3, LAMB3, LAMC2, COL17A1, ITGA6, ITGB4, ITGA3, COL7A1, FERMT1 (KIND1), TGM5, DSP, JUP, PKP1, PLOD3

參考文獻：

1. Has C, Bauer JW, Bodemer C, et al. Consensus reclassification of inherited epidermolysis bullosa and other disorders with skin fragility. Br J Dermatol. 2020;183(4):614-627.
2. Bardhan A, Bruckner-Tuderman L, Chapple ILC, et al. Epidermolysis bullosa. Nat Rev Dis Primers. 2020;6(1):78