

**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)**  
**- Von Hippel - Lindau 症候群 [Von Hippel-Lindau disease] -**

1.  相關臨床症狀及徵兆的病歷紀錄 (必要)
2.  影像報告(必要)
3.  基因檢測報告：須檢附 *VHL* 基因檢測報告(必要)
4.  生化檢驗報告(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)	1. <input type="checkbox"/> 腎腫瘤及腎細胞癌(Renal Cell Carcinoma. RCC)(主要) 2. <input type="checkbox"/> 視網膜血管母細胞瘤(Retinal Hemangioblastomas)(主要) 3. <input type="checkbox"/> 中樞神經血管母細胞瘤(Central Nervous System Hemangioblastomas)(主要) 4. <input type="checkbox"/> 嗜鉻細胞瘤(Pheochromocytoma)(主要) 5. <input type="checkbox"/> 胰臟囊腫(Pancreatic Cyst)或神經內分泌腫瘤(Neuroendocrine Tumor) 6. <input type="checkbox"/> 男性副睪囊腫 7. <input type="checkbox"/> 女性乳頭狀囊腺瘤 8. <input type="checkbox"/> 內淋巴囊腫瘤(Endolymphatic Sac Tumors) 9. <input type="checkbox"/> 其他_____
	<b>臨床分類</b> <input type="checkbox"/> 第 1 型(無嗜鉻細胞瘤)： 具上列第 1+2+3 項主要臨床症狀及徵兆。 <input type="checkbox"/> 第 2 型 (有嗜鉻細胞瘤) <input type="checkbox"/> 第 2A 型：具上列第 2+3+4 項主要臨床症狀及徵兆。 <input type="checkbox"/> 第 2B 型：具上列第 1+2+3+4 項主要臨床症狀及徵兆。 <input type="checkbox"/> 第 2C 型：具上列第 4 項必要臨床症狀及徵兆。
<b>B. 實驗室檢驗報告 (必要) (請附相關檢驗資料)</b>	生化檢驗含腎功能： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ 血漿或尿液中的 Catecholamine 及其代謝物： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____

項目	填寫部分
<b>C. 影像學檢查報告</b> (請附相關報告資料)	腹部電腦斷層(CT)或核磁共振攝影(Magnetic resonance imaging, MRI)(必要): <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ 腦部或脊髓核磁共振攝影(Magnetic resonance imaging, MRI) (必要): <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ 腦部或脊髓血管攝影 (選擇性): <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ 腹部與腎臟超音波檢查(選擇性): <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____
<b>D. 特殊檢查報告</b> (請附相關檢驗資料)	眼底鏡檢查 (必要): <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ 聽力檢查 (選擇性): <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____
<b>E. 基因檢測報告</b> (必要) (請附實驗室報告)	<input type="checkbox"/> VHL 基因檢測結果: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____

參考文獻:

1. Maher ER, Neumann HP, Richard S. von Hippel-Lindau disease: a clinical and scientific review. *Eur J Hum Genet.* 2011;19:617-23. PubMed PMID: 21386872.
2. van Leeuwen RS, Ahmad S, Links TP, et al. Von Hippel-Lindau Syndrome. 2000 May 17 [Updated 2018 Sep 6]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2022. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1463/>
3. <http://www.emedicine.com/ped/topic2417.htm>

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)  
- Von Hippel - Lindau 症候群[Von Hippel - Lindau disease]-

應檢附文件

- 相關臨床症狀及徵兆之病歷紀錄(必要)
- 影像報告(必要)
- 基因檢測報告：須檢附 *VHL* 基因檢測報告(必要)
- 生化檢驗報告(必要)

臨床病史(必填)

- 發病年齡 (Age at disease onset) \_\_\_\_\_ 歲
- 家族史 (Family history)  有  無
- 其他

臨床症狀及徵兆

- 1.  腎腫瘤及腎細胞癌 (主要)
- 2.  視網膜血管母細胞瘤(主要)
- 3.  中樞神經血管母細胞瘤(主要)
- 4.  嗜鉻細胞瘤(主要)
- 5.  胰臟囊腫或神經內分泌腫瘤
- 6.  男性副睪囊腫
- 7.  女性乳頭狀囊腺瘤
- 8.  內淋巴囊腫瘤
- 9.  其他 \_\_\_\_\_

臨床分類：

- 第 1 型(無嗜鉻細胞瘤)：具上列第 1+2+3 項主要臨床症狀及徵兆
- 第 2 型(有嗜鉻細胞瘤)
  - 第 2A 型：具上列第 2+3+4 項主要臨床症狀及徵兆
  - 第 2B 型：具上列第 1+2+3+4 項主要臨床症狀及徵兆
  - 第 2C 型：具上列第 4 項主要臨床症狀及徵兆

實驗室檢驗(必要)

- 生化檢驗含腎功能： 正常  異常 \_\_\_\_\_
- 血漿或尿液中的 Catecholamine 及其代謝物： 正常  異常 \_\_\_\_\_

影像學檢查

- 腹部電腦斷層(CT)或核磁共振攝影(必要)： 正常  異常 \_\_\_\_\_
- 腦部或脊髓核磁共振攝影(magnetic resonance imaging, MRI) (必要)： 正常  異常 \_\_\_\_\_
- 腦部或脊髓血管攝影 (選擇性)： 正常  異常 \_\_\_\_\_
- 腹部與腎臟超音波檢查(選擇性)： 正常  異常 \_\_\_\_\_

其他特殊檢查(選擇)

- 眼底鏡檢查 (必要)： 正常  異常 \_\_\_\_\_
- 聽力檢查 (選擇性)： 正常  異常 \_\_\_\_\_

基因檢測報告 (必要)

- VHL* 基因檢測結果： 正常  異常 \_\_\_\_\_

符合 Von Hippel - Lindau 症候群各臨床分類之主要症狀及徵兆，且具 *VHL* 致病基因變異

確定診斷為 Von Hippel - Lindau 症候群

參考文獻

1. Maher ER, Neumann HP, Richard S. von Hippel-Lindau disease: a clinical and scientific review. *Eur J Hum Genet.* 2011;19:617-23. PubMed PMID: 21386872.
2. van Leeuwen RS, Ahmad S, Links TP, et al. Von Hippel-Lindau Syndrome. 2000 May 17 [Updated 2018 Sep 6]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2022. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1463/>
3. <http://www.emedicine.com/ped/topic2417.htm>