

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)

-外胚層增生不良症[Ectodermal dysplasia]-

病歷資料 (包含臨床病史、家族病史、臨床症狀及徵兆)(必要)

相關檢查報告 (必要)

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(必要)	<input type="checkbox"/> 發病年齡 (Age at disease onset) _____ 歲
A2 家族病史(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>至少符合下列 2 項以上外胚層異常表現，其中第 1、2 項至少 1 項為必要：</p> <p><input type="checkbox"/> 1.皮膚與外分泌腺體異常</p> <p><input type="checkbox"/> 過度角化 (Hyperkeratosis)</p> <p><input type="checkbox"/> 細薄乾燥的皮膚 (Thin and dry skin)</p> <p><input type="checkbox"/> 眼周色素沉澱 (Periorbital pigmentation)</p> <p><input type="checkbox"/> 皮膚脫屑、濕疹 (Peeling of the skin and eczema)</p> <p><input type="checkbox"/> 少汗或無汗 (Hypohidrosis or anhidrosis)</p> <p><input type="checkbox"/> 淚腺閉鎖 (Lacrimal duct atresia)</p> <p><input type="checkbox"/> 其他：_____</p> <p><input type="checkbox"/> 2.牙齒異常</p> <p><input type="checkbox"/> 缺牙或無牙 (Hypodontia or anodontia)</p> <p><input type="checkbox"/> 畸形齒 (Dysplastic teeth)</p> <p><input type="checkbox"/> 琺瑯質發育不全 (Enamel hypoplasia)</p> <p><input type="checkbox"/> 其他：_____</p> <p><input type="checkbox"/> 3.指甲異常</p> <p><input type="checkbox"/> 指甲發育不良 (Hypoplastic nail)</p> <p><input type="checkbox"/> 甲床分離 (Onycholysis)</p> <p><input type="checkbox"/> 其他：_____</p> <p><input type="checkbox"/> 4.毛髮異常</p> <p><input type="checkbox"/> 少毛 (Hypotrichosis)</p> <p><input type="checkbox"/> 圓禿 (Alopecia)</p> <p><input type="checkbox"/> 淺色易脆的毛髮 (Faint and brittle hair)</p> <p><input type="checkbox"/> 其他：_____</p> <p><input type="checkbox"/> 5.顱顏與肢體異常</p> <p><input type="checkbox"/> 上頷骨發育不良 (Maxillary hypoplasia)</p> <p><input type="checkbox"/> 唇顎裂 (Cleft lip and/or palate)</p> <p><input type="checkbox"/> 眼裂狹小 (Blepharophimosis)</p> <p><input type="checkbox"/> 眼瞼粘連 (Ankyloblepharon)</p> <p><input type="checkbox"/> 缺指、併指、彎指、短指等 (Ectrodactyly, Syndactyly, Camptodactyly, Brachydactyly)</p> <p><input type="checkbox"/> 其他：_____</p>

項目	填寫部分
B.實驗室檢驗報告 (必要) (請附相關檢驗資料)	患者之臨床照片紀錄： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ 皮膚科門診紀錄或皮膚、毛髮、指甲、汗腺之檢查報告： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ 牙科門診紀錄或相關檢查報告： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ 其他異常：_____
C.基因檢測報告 (必要) (請附實驗室報告)	<i>EDA/NFKappaB pathway</i> 相關致病基因異常： <input type="checkbox"/> <i>EDA</i> 基因、 <input type="checkbox"/> <i>EDAR</i> 基因、 <input type="checkbox"/> <i>EDARADD</i> 基因 <i>WNT pathway</i> 相關致病基因異常： <input type="checkbox"/> <i>PORCN</i> 基因、 <input type="checkbox"/> <i>WNT10A</i> 基因 <i>TP63 pathway</i> 相關致病基因異常： <input type="checkbox"/> <i>TP63</i> 基因 其他致病基因異常： <input type="checkbox"/> <i>CDH3</i> 基因、 <input type="checkbox"/> <i>KRT85</i> 基因、 <input type="checkbox"/> <i>PKP1</i> 基因、 <input type="checkbox"/> <i>KRT81</i> 基因、 <input type="checkbox"/> <i>KRT86</i> 基因、 <input type="checkbox"/> <i>KRT83</i> 基因、 <input type="checkbox"/> <i>NECTIN1</i> 基因 <input type="checkbox"/> 其他外胚層增生不良症相關之致病基因 (請附上佐證文獻 並說明)：_____ 遺傳模式： <input type="checkbox"/> AD <input type="checkbox"/> AR <input type="checkbox"/> X-linked Dominant <input type="checkbox"/> X-linked Recessive

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)

-外胚層增生不良症 [Ectodermal dysplasia]-

應檢附文件

- 病歷資料 (包含臨床病史、家族病史、臨床症狀及徵兆) (必要)
 相關檢查報告 (必要)
 基因檢測報告 (必要)

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(必要)

至少符合下列 2 項以上外胚層異常表現，其中第 1、2 項至少 1 項為必要：

1. 皮膚與外分泌腺體異常
- 過度角化 (Hyperkeratosis)
 - 細薄乾燥的皮膚 (Thin and dry skin)
 - 眼周色素沉澱 (Periorbital pigmentation)
 - 皮膚脫屑、濕疹 (Peeling of the skin and eczema)
 - 少汗或無汗 (Hypohidrosis or anhidrosis)
 - 淚腺閉鎖 (Lacrimal duct atresia)
 - 其他：_____
2. 牙齒異常
- 缺牙或無牙 (Hypodontia or anodontia)
 - 畸形齒 (Dysplastic teeth)
 - 琺瑯質發育不全 (Enamel hypoplasia)
 - 其他：_____
3. 指甲
- 指甲發育不良 (Hypoplastic nail)
 - 甲床分離 (Onycholysis)
 - 其他：_____
4. 毛髮異常
- 少毛 (Hypotrichosis)
 - 圓禿 (Alopecia)
 - 淺色易脆的毛髮 (Faint and brittle hair)
 - 其他：_____
5. 顏面與肢體異常
- 上頷骨發育不良 (Maxillary hypoplasia)
 - 唇顎裂 (Cleft lip and/or palate)
 - 眼裂狹小 (Blepharophimosis)
 - 眼瞼粘連 (Ankyloblepharon)
 - 缺指、併指、彎指、短指等 (Ectrodactyly, Syndactyly, Camptodactyly, Brachydactyly)
 - 其他：_____

相關檢查報告(必要)

- 患者之臨床照片紀錄： 正常 異常 _____
皮膚科門診紀錄或皮膚、毛髮、指甲、汗腺之檢查報告： 正常 異常 _____
牙科門診紀錄或相關檢查報告： 正常 異常 _____
其他異常：_____

基因檢測報告(必要)

EDA/NFKappaB pathway 相關致病基因異常： *EDA* 基因、 *EDAR* 基因、 *EDARADD* 基因

WNT pathway 相關致病基因異常： *PORCN* 基因、 *WNT10A* 基因

TP63 pathway 相關致病基因異常： *TP63* 基因

其他致病基因異常： *CDH3* 基因、 *KRT85* 基因、 *PKP1* 基因、 *KRT81* 基因、

KRT86 基因、 *KRT83* 基因、 *NECTIN1* 基因、

其他外胚層增生不良症相關之致病基因 (請附上佐證文獻並說明)：_____

遺傳模式： AD AR X-linked Dominant X-linked Recessive

符合必要臨床症狀及徵兆 2 項以上，相關檢查報告異常，及具致病基因變異

符合罕見疾病之外胚層增生不良症

參考文獻：

(1) Wright JT, Fete M, Schneider H, et al. Ectodermal dysplasias: Classification and organization by phenotype, genotype and molecular pathway. *Am J Med Genet Part A*. 2019;179A:442-447. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.61045>.

(2) Itin PH. Etiology and pathogenesis of ectodermal dysplasias. *Am J Med Genet A*. 2014 Oct;164A(10):2472-7. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.36550>.