

衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查標準機制」(送審資料表)

- 遺傳性出血性血管擴張症 [Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia; HHT] -

1. ☐ 病歷資料：包含臨床病史、家族史、身體診察、神經學診察及發展里程碑等病歷資料 (必要)
2. ☐ 實驗室檢查報告 (必要)
3. ☐ 影像學檢查報告：證明多發性動靜脈畸形影像檢查報告(必要)
4. ☐ 特殊檢查報告：包含口腔鼻腔影像檢查報告(必要)
5. ☐ 基因檢測報告 (必要)

| 項目                                   | 填寫部分                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |
|--------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>A. 病歷資料(必要)</b>                   |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
| 1. 臨床病史(必填)                          | <input type="checkbox"/> 發病年齡 [Age at disease onset] _____ 歲_____月                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |
| 2. 家族史(請附上家族中其他病患之詳細病歷記錄或個案病歷資料)(必填) | <input type="checkbox"/> 家族一等親 (first-degree) 中具確診者<br><input type="checkbox"/> 無家族史                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |
| 3. 臨床症狀及徵兆(必要)                       | <input type="checkbox"/> 家族一等親 (first-degree) 中具確診者，出現下列二項(含)以上必要表徵<br><input type="checkbox"/> 黏膜組織，如：口腔黏膜、鼻黏膜、皮膚等部位出現毛細血管擴張及點狀出血瘀點<br><input type="checkbox"/> 反覆自發性鼻出血 (Recurrent spontaneous epistaxis)<br><input type="checkbox"/> 臟器多發性動靜脈畸形 [Solid organ multiple arteriovenous malformations (AVMs)]<br><input type="checkbox"/> 無家族史者，出現下列三項必要表徵<br><input type="checkbox"/> 黏膜組織，如：口腔黏膜、鼻黏膜、皮膚等部位出現毛細血管擴張及點狀出血瘀點<br><input type="checkbox"/> 反覆自發性鼻出血 (Recurrent spontaneous epistaxis)<br><input type="checkbox"/> 臟器多發性動靜脈畸形 [Solid organ multiple arteriovenous malformations (AVMs)] |
| <b>B. 實驗室檢驗報告</b><br>(請附相關檢驗資料)      | <input type="checkbox"/> 血色素檢查 (Hgb) _____<br><input type="checkbox"/> 血球比容值測定(Hct) _____<br><input type="checkbox"/> 其他: _____                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
| <b>C. 影像學檢查報告</b><br>(必要) (請附相關報告資料) | <b>影像學檢查：證明多發性動靜脈畸形影像檢查 (必要)</b><br><input type="checkbox"/> 臟器電腦斷層掃描 (Computed Tomography for solid organs)<br><input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____<br><input type="checkbox"/> 臟器血管攝影 (Angiogram for solid organs)<br><input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____<br><input type="checkbox"/> 心臟超音波 (Echocardiography)<br><input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____                                                                                                                                                               |

| 項目                                | 填寫部分                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |
|-----------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|                                   | <input type="checkbox"/> 肺動脈壓力預估值(Estimated spap) _____<br><input type="checkbox"/> 大腸鏡檢查:合併幼年型大腸息肉/遺傳性出血性血管擴張症<br>(Colonoscopy: Combined Juvenile Polyposis/ Hereditary Hemorrhagic<br>Telangiectasia)<br><input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____<br><input type="checkbox"/> 腦部核磁共振造影 (Brain magnetic resonance imaging)<br><input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____<br><input type="checkbox"/> 脊髓核磁共振造影 (Spinal magnetic resonance imaging)<br><input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ |
| <b>D.特殊檢查報告(必填)</b><br>(請附相關檢驗資料) | <input type="checkbox"/> 口腔鼻腔影像特殊檢查 (必要):<br><input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____<br><input type="checkbox"/> 其他檢查 _____                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |
| <b>E.基因檢測報告(必要)</b><br>(請附實驗室報告)  | 基因檢測結果 (必要):<br><input type="checkbox"/> _____ 基因變異<br><input type="checkbox"/> _____ 遺傳模式                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |
| <b>F.確定診斷</b>                     | <input type="checkbox"/> 明確之致病基因變異，家族一等親 (first-degree) 中具確診者，具二項<br>(含)以上必要之臨床症狀及徵兆，且經實驗室檢查及影像學檢查佐證資料<br>證實，其遺傳模式符合臨床型-基因型吻合 (genotype-phenotype<br>correlation) 之遺傳性出血性血管擴張症<br><br><input type="checkbox"/> 明確之致病基因變異，無家族史，具三項必要之臨床症狀及徵兆，且經<br>實驗室檢查及影像學檢查佐證資料證實，其遺傳模式符合臨床型-基因型<br>吻合 (genotype-phenotype correlation) 之遺傳性出血性血管擴張症                                                                                                                                                                                                                      |

參考文獻：

- [1] McDonald J, Bayrak-Toydemir P, DeMille D, et al. Curaçao diagnostic criteria for hereditary hemorrhagic telangiectasia is highly predictive of a pathogenic variant in ENG or ACVRL1 (HHT1 and HHT2) Genet Med 2020;22:1201-1205.
- [2] Shovlin CL, Guttmacher AE, Buscarini E, et al. Diagnostic criteria for hereditary hemorrhagic telangiectasia (Rendu-Osler-Weber syndrome). Am J Med Genet 2000;91:66-67.
- [3] Faughnan ME, Mager JJ, Hetts SW, et al. Second international guidelines for the diagnosis and management of hereditary hemorrhagic telangiectasia. Ann Intern Med 2020;173:989-1001.

**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)  
-遺傳性出血性血管擴張症 [Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia; HHT]-**

**應檢附文件**

- ☐ 病歷資料：包含臨床病史、家族史、身體診察、神經學診察及發展里程碑等病歷資料(必要)
- ☐ 實驗室檢查報告(必要)
- ☐ 影像學檢查報告：證明多發性動靜脈畸形影像檢查報告(必要)
- ☐ 特殊檢查報告：包含口腔鼻腔影像檢查報告(必要)
- ☐ 基因檢測報告(必要)

**臨床病史(必填)**

☐ 發病年齡 (Age at disease onset) \_\_\_\_\_ 歲 \_\_\_\_\_ 月

**家族史(必填)**

☐ 家族一等親 (first-degree) 中具確診者

**家族史(必填)**

☐ 無家族史

**臨床症狀及徵兆：出現下列二項(含)以上必要表徵**

- ☐ 黏膜組織，如：口腔黏膜、鼻黏膜、皮膚等部位出現毛細血管擴張及點狀出血瘀點
- ☐ 反覆自發性鼻出血 (Recurrent spontaneous epistaxis)
- ☐ 臟器多發性動靜脈畸形 [Solid organ multiple arteriovenous malformations (AVMs)]

**臨床症狀及徵兆：出現下列三項必要表徵**

- ☐ 黏膜組織，如：口腔黏膜、鼻黏膜、皮膚等部位出現毛細血管擴張及點狀出血瘀點
- ☐ 反覆自發性鼻出血 (Recurrent spontaneous epistaxis)
- ☐ 臟器多發性動靜脈畸形 [Solid organ multiple arteriovenous malformations (AVMs)]

**實驗室檢驗**

☐ 血色素檢查 (Hgb) \_\_\_\_\_ ☐ 血球比容值測定(Hct) \_\_\_\_\_ ☐ 其他：\_\_\_\_\_

**影像學檢查：證明多發性動靜脈畸形影像檢查(必要)**

- ☐ 臟器電腦斷層掃描 (Computed Tomography for solid organs) ☐ 正常 ☐ 異常 \_\_\_\_\_
- ☐ 臟器血管攝影 (Angiogram for solid organs) ☐ 正常 ☐ 異常 \_\_\_\_\_
- ☐ 心臟超音波 (Echocardiography) ☐ 正常 ☐ 異常 \_\_\_\_\_
- ☐ 肺動脈壓力預估值 (Estimated spap) \_\_\_\_\_
- ☐ 大腸鏡檢查：合併幼年型大腸息肉/遺傳性出血性血管擴張症 (Colonoscopy: Combined Juvenile Polyposis/ Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia) ☐ 正常 ☐ 異常 \_\_\_\_\_
- ☐ 腦部核磁共振造影 (Brain magnetic resonance imaging) ☐ 正常 ☐ 異常 \_\_\_\_\_
- ☐ 脊髓核磁共振造影 (Spinal magnetic resonance imaging) ☐ 正常 ☐ 異常 \_\_\_\_\_

**其他特殊檢查(必填)**

- ☐ 口腔鼻腔影像特殊檢查 (必要)：☐ 正常 ☐ 異常 \_\_\_\_\_
- ☐ 其他檢查 \_\_\_\_\_

**基因檢測報告(必要)**

● 基因檢測結果：☐ \_\_\_\_\_ 基因變異 ☐ \_\_\_\_\_ 遺傳模式

**確定診斷**

- ☐ 明確之致病基因變異，家族一等親 (first-degree) 中具確診者，具二項(含)以上必要之臨床症狀及徵兆，且經實驗室檢查及影像學檢查佐證資料證實，其遺傳模式符合臨床型-基因型吻合 (genotype-phenotype correlation) 之遺傳性出血性血管擴張症
- ☐ 明確之致病基因變異，無家族史，具三項必要之臨床症狀及徵兆，且經實驗室檢查及影像學檢查佐證資料證實，其遺傳模式符合臨床型-基因型吻合 (genotype-phenotype correlation) 之遺傳性出血性血管擴張症

符合罕見疾病之遺傳性出血性血管擴張症

**參考文獻**

McDonald J, Bayrak-Toydemir P, DeMille D, et al. Genet Med 2020;22:1201-1205; Shovlin CL, Guttmacher AE, Buscarini E, et al. Am J Med Genet 2000;91:66-67; Faughnan ME, Mager JJ, Hetts SW, et al. Ann Intern Med 2020;173:989-1001