

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)

-水泡型先天性魚鱗癬樣紅皮症（表皮鬆解性角化過度症）[Bullous congenital ichthyosiform erythroderma/Epidermolytic hyperkeratosis/Epidermolytic ichthyosis]-

1. ☐ 病歷資料，包含臨床病史、家族病史、臨床症狀及徵兆、病灶照片(必要)
2. ☐ 特殊檢查報告(必要)
3. ☐ 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)	☐ 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)	☐ 家族史 [Family history] ☐ 有 ☐ 無
A3 臨床症狀及徵兆:cm 檢附照片(必要)	至少出現下列三項： 1. ☐ 皮膚水疱及糜爛 [Skin blistering and erosion] 2. ☐ 紅皮 [Erythroderma] 3. ☐ 皮膚過度角化 [Hyperkeratosis] 4. ☐ 皮膚脫屑 [Desquamation] 5. ☐ 掌蹠角化症 [Palmoplantar keratoderma]
B. 特殊檢查報告 (請附相關檢驗資料)	☐ 皮膚切片檢查異常(必要) ☐ 電子顯微鏡檢查異常(必要)：Clumped keratin intermediate filaments at the suprabasal layer
C. 基因檢測報告(必要) (請檢附實驗室報告)	☐ <i>KRT1</i> 、 ☐ <i>KRT2</i> 或 ☐ <i>KRT10</i> 基因具符合遺傳模式之致病性基因變異
D. 確定診斷 (必要)	☐ 符合臨床症狀及徵兆至少(含)三項、病理切片異常、電子顯微鏡檢查符合水泡型先天性魚鱗癬樣紅皮症(表皮鬆解性角化過度症)，及符合遺傳模式之致病性基因變異

參考文獻：

- [1] Takeichi T, Akiyama M. Inherited ichthyosis: Non-syndromic forms. J Dermatol. 2016;43(3):242-251. <https://doi.org/10.1111/1346-8138.13243>.
- [2] Gutiérrez-Cerrajero C, Sprecher E, Paller AS, et al. Ichthyosis. Nat Rev Dis Primers. 2023;9(1):2. <https://doi.org/10.1038/s41572-022-00412-3>.

[3] Keith AC, Leonard MM. The Ichthyoses. In: Sewon Kang, Masayuki Amagai, Anna L. Bruckner, Alexander H. Enk, David J. Margolis, Amy J. McMichael, Jeffrey S. Orringer, editors. Fitzpatrick's Dermatology, New York: McGraw-Hill Education; 2019, p. 775-815.

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)
-水泡型先天性魚鱗癬樣紅皮症(表皮鬆解性角化過度症)[Bullous congenital
ichthyosiform erythroderma/Epidermolytic hyperkeratosis/Epidermolytic ichthyosis]-

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、病灶照片(必要)
- ☐ 特殊檢查報告(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
- ☐ 家族史 [Family history] ☐ 有 ☐ 無

臨床症狀及徵兆: 需檢附照片

(至少出現下列三項)

1. ☐ 皮膚水泡及糜爛 [Skin blistering and erosion]
2. ☐ 紅皮 [Erythroderma]
3. ☐ 皮膚過度角化 [Hyperkeratosis]
4. ☐ 皮膚脫屑 [Desquamation]
5. ☐ 掌蹠角化症 [Palmoplantar keratoderma]

其他特殊檢查(如:神經電生理檢查、病理切片...等)

- ☐ 皮膚切片檢查異常(必要)
- ☐ 電子顯微鏡檢查異常(必要): Clumped keratin intermediate filaments at the suprabasal layer

基因檢測報告(必要)

- ☐ *KRT1*、☐ *KRT2*或☐ *KRT10*基因具符合遺傳模式之致病性基因變異

確定診斷

- ☐ 符合臨床症狀及徵兆至少(含)三項、病理切片異常、電子顯微鏡檢查符合水泡型先天性魚鱗癬樣紅皮症(表皮鬆解性角化過度症)，及符合遺傳模式之致病性基因變異

符合罕見疾病之水泡型先天性魚鱗癬樣紅皮症(表皮鬆解性角化過度症)

參考文獻:

- [1] Takeichi T, Akiyama M. Inherited ichthyosis: Non-syndromic forms. *J Dermatol*. 2016;43(3):242-251. <https://doi.org/10.1111/1346-8138.13243>.
- [2] Gutiérrez-Cerajero C, Sprecher E, Paller AS, et al. Ichthyosis. *Nat Rev Dis Primers*. 2023;9(1):2. <https://doi.org/10.1038/s41572-022-00412-3>.
- [3] Keith AC, Leonard MM. The Ichthyoses. In: Sewon Kang, Masayuki Amagai, Anna L. Bruckner, Alexander H. Enk, David J. Margolis, Amy J. McMichael, Jeffrey S. Orringer, editors. *Fitzpatrick's Dermatology*, New York: McGraw-Hill Education; 2019, p. 775-815.