

「罕見疾病個案通報審查基準」摘要彙總表

項	依公告 罕病名 單之分 類序號	疾病名稱	審查條件	基因檢附 需求	附件
1	A1-02	瓜胺酸血症 (Citrullinemia)	符合臨床症狀及徵兆，排除其他疾病且具致病基因變異。	<u>需要</u> ，需檢附基因檢測報告。	需檢附(1至3項為必要)： 1. 病歷資料 2. 實驗室檢驗 3. 基因檢查結果 4. 其他檢查
2	A2-05	苯酮尿症 (Phenylketonuria)	符合實驗室檢驗報告為有意義的異常，且任一個基因有二個致病點位，符合隱性遺傳模式。	<u>需要</u> ，需檢附基因檢測報告。	需檢附(1至3項為必要)： 1. 病歷資料 2. 實驗室檢驗 3. 基因檢查結果 4. 其他檢查
3	A2-08	楓糖尿症 (Maple syrup urine disease)	須符合： 1. 臨床症狀及徵兆除新生兒代謝篩檢陽性個案可無症狀外，其他個案至少出現一項。 2. 實驗室檢驗報告為有意義的異常：血漿支鏈胺基酸和尿液有機酸升高。 <i>BCKDHA(E1α)</i> 、 <i>BCKDHB(E1β)</i> 、 <i>DBT(E2)</i> 或 <i>DLD(E3)</i> 兩個等位基因有致病性變異，符合體染色體隱性遺傳模式。	<u>需要</u> ，需檢附基因檢測報告。	需檢附(第1、2及4項為必要)： 1. 病歷資料 2. 實驗室檢驗報告 3. 影像學檢查報告 4. 基因檢測報告
4	A2-11	戊二酸尿症， 第一型 (Glutaric aciduria type I, GA I)	符合臨床症狀及徵兆，具致病性雙等位基因突變。	<u>需要</u> ，需檢附基因檢測報告。	需檢附(1至3項為必要)： 1. 病歷資料 2. 實驗室檢驗 3. 基因檢測報告 4. 影像學檢查
		戊二酸尿症， 第二型 (Glutaric aciduria type II, GA II)	符合符合必要之代謝生化指標，且具兩個等位基因致病基因變異。	<u>需要</u> ，需檢附基因檢測報告。	需檢附(1至3項為必要)： 1. 病歷資料 2. 實驗室檢查報告

項	依公告 罕病名 單之分 類序號	疾病名稱	審查條件	基因檢附 需求	附件
		GA II)			3. 基因檢測報告 4. 影像學檢查報告
5	A2-13	甲基丙二酸血症 (Methylmalonic acidemia)	須符合： 1. 臨床症狀及徵兆除新生兒代謝篩檢陽性個案可無症狀外，其他個案至少出現一項。 2. 實驗室檢驗報告：血片 C3,C3/C2、MMA 及尿液有機酸為有意義的異常，Homocysteine 和 B12 正常。 MMUT 或 MMAA 或 MMAB 或 MMADHC(var2) 或 MCEE 有 2 個等位基因有致病性變異，符合體染色體隱性遺傳模式。	<u>需要</u> ，需檢附基因檢測報告。	需檢附(第 1、2 及 4 項為必要)： 1. 病歷資料 2. 實驗室檢驗報告 3. 影像學檢查報告 4. 基因檢測報告
6	A2-18	三甲基巴豆醯輔酶 A 羧化酵素缺乏症 (3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency)	具致病基因變異，符合隱性遺傳模式，且臨床與特殊檢驗報告符合。	<u>需要</u> ，需檢附 MCCC1/MCCC2 基因檢測報告。	需檢附(第 1 至 3 為必要)： 1. 病歷資料(包括臨床症狀、檢驗報告、病史及家族史) 2. 實驗室檢查報告(包括特殊檢驗報告)血中 C5OH carnitine 測定與尿液有機酸分析 3. 基因檢測報告 4. 其他檢查報告：心電圖，肌肉切片等足以佐證之資料
7	A2-21	芳香族 L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症 (Aromatic L-Amino acid decarboxylase deficiency, AADC)	符合 2 項中樞神經系統必要臨床表徵及 1 項自主神經系統必要臨床表徵，且兩個 DDC 等位基因皆出現致病基因變異。	<u>需要</u> ，需檢附 DDC 基因檢測報告。	需檢附(第 1、3、4 項為必要)： 1. 病歷資料(含臨床病史、身體診察、神經學檢查及發展里程碑等) 2. 實驗室檢查報告 3. 腦部核磁照影檢查

項	依公告 罕病名 單之分 類序號	疾病名稱	審查條件	基因檢附 需求	附件
		deficiency)			報告 4. 基因檢測報告
8	A2-24	原發性高草酸 鹽尿症 (Primary hyperoxaluria)	符合臨床必要表徵， 且具致病基因變異。	<u>需要</u> ，需檢 附基因檢 測報告。	需檢附(4項均必要)： 1. 病歷資料 2. 血液及尿液生化檢 查報告 3. 影像學檢查 4. 基因檢測報告
9	A2-25	黑尿症 (Alkaptonuria)	符合臨床主要表徵、 尿液之氣相色譜質譜 分析檢查異常，且具 致病性基因變異。	<u>需要</u> ，需檢 附基因檢 測報告。	需檢附(3項均必要)： 1. 臨床資料 2. 尿液之氣相色譜質 譜分析檢查結果 3. 基因檢測報告
10	A3-03	Fabry 氏症(法 布瑞氏症) (Fabry disease)	具致病性基因變異且 符合下列之一者：典 型法布瑞氏症、心臟 型法布瑞氏症。	<u>需要</u> ，需檢 附 GLA 基 因檢測報 告。	需檢附(第 1 至 5 項為 必要)： 1. 病歷資料(含臨床 症狀、皮膚徵兆， 神經學症狀，腎臟 徵兆，心臟功能及 眼科，耳鼻喉科會 診病歷資料) 2. 實驗室檢查報告 3. 影像檢查報告 4. 酵素檢測報告 5. 基因檢測報告 6. 病理學檢驗報告 (典型選擇，心臟型 心肌切片必要)
11	A3-09	黏多醣症 (Mucopolysacc haridoses)	(1)「新生兒代謝篩檢 陽性個案符合實驗室 檢驗、影像學檢查異 常，且具致病性基因 異常；或 (2)非新生兒個案符合 各器官系統中至少一 系統具有一項或一項 以上之臨床症狀及徵 兆、實驗室檢驗為有 意義的異常、影像學 檢查報告具一項或一 項以上之異常且具致 病性基因異常。	<u>需要</u> ，需檢 附基因檢 測報告。	需檢附(1 至 6 項為必 要)： 1. 病歷資料 2. 酵素檢測報告 3. 基因檢測報告 4. 尿液醣胺聚醣的總 量檢測(DMB/Cre. Ratio) 5. 尿液醣胺聚醣衍 生、組構之雙醣單 位定性(二次元電 泳)或定量檢測(液 相層析串聯式質譜 分析 ;LC-MS/MS

項	依公告 罕病名 單之分 類序號	疾病名稱	審查條件	基因檢附 需求	附件
					assay)檢測報告 6. 影像檢查報告
12	A4-02	肝醣儲積症 (Glycogen storage disease, GSD)	具致病基因變異、符合該疾病遺傳模式且臨床與檢驗報告符合。	<u>需要</u> ，需檢附相關致病基因檢測報告。	需檢附： 1. 病歷資料：包括臨床症狀及生化檢驗報告之病歷資料(必要) 2. 酵素檢測報告(GSD 2 (龐貝氏症)必要) 3. 基因檢測報告(必要) 4. 其他檢查報告：，肝臟切片，肌肉切片等足以佐證之資料
13	A4-04	轉醛醇酶缺乏症 (Transaldolase deficiency)	具臨床症狀及徵兆，且有明確之致病基因變異。	<u>需要</u> ，需檢附 TALDO1 基因檢測報告。	需檢附(第 1 至 4 項為必要)： 1. 病歷資料(含臨床病史、家族史、臨床表徵及身體診察等) 2. 影像學檢查報告 3. 實驗室檢查報告 4. 基因檢測報告 5. 酵素活性分析
14	A5-01	脂肪酸氧化作用缺陷 (Fatty acid oxidation defect)	新生兒篩檢個案： 符合 2 項(含)以上異常之實驗室檢驗，且相對應致病基因具致病性符合遺傳模式之基因變異。 臨床個案： 臨床症狀及徵兆中 1~4 項，至少出現 1 項臨床表徵，符合 2 項(含)以上異常之實驗室檢驗，且符合遺傳模式之致病性基因變異。	<u>需要</u> ，需檢附基因檢測報告。	需檢附(第 1 至 4 項為必要)： 1. 病歷資料 2. 實驗室檢驗報告 3. 影像學檢查報告 4. 基因檢測報告
15	A5-02	原發性肉鹼缺乏症 (Carnitine deficiency)	明確之致病基因變異、符合自體隱性遺傳模式且臨床表現與特殊檢驗報告符合。	<u>需要</u> ，需檢附 SLC22A5 基因檢測報告。	需檢附(第 1 至 3 為必要)： 1. 病歷資料(含臨床病史、家族史、臨

項	依公告 罕病名 單之分 類序號	疾病名稱	審查條件	基因檢附 需求	附件
		syndrome, primary,)			床表徵及檢驗報告) 2. 肉鹼數值檢測報告 3. 基因檢測報告 4. 影像學檢查報告 5. 其他足以佐證之資料
16	A6-01	粒線體缺陷 (Mitochondrial defect)	(1)符合症候群粒線體缺陷 (Syndromic MD)，且相關致病基因檢測具突變者。 或(2)符合症候群粒線體臨床表現及組織切片等檢查符合細胞粒線體診斷準據(Bernier criteria 2002 Neurology)之 2 項主要準據或 1 項主要及 2 項次要準據者。 或(3)符合非症候群粒線體缺陷 (non-syndromic MD) 符合相關之臨床表徵，且相關致病基因檢測具突變者。 或(4)非症候群粒線體缺陷之臨床表現及組織切片等檢查符合粒線體診斷準據(Bernier criteria 2002 Neurology)之 2 項主要準據或 1 項主要及 2 項次要準據者。	需要 ，需檢附粒線體缺陷相關之基因檢測報告。	符合(1)(2)者，需檢附 症候群 粒線體缺陷之臨床症狀及徵兆的病歷紀錄及檢查報告(包括基因檢測報告)。 符合(3)(4)者，需檢附 非症候群 粒線體缺陷之臨床症狀及徵兆的病歷紀錄及檢查報告(包括基因檢測報告)。
17	A6-08	雷伯氏遺傳性視神經病變 (Leber hereditary optic neuropathy)	需完全符合下列 3 項： (1)符合至少一項眼科症狀及徵兆 (2)眼科檢查，包含視力檢查、眼底檢查及視野檢查，符合雷伯氏遺傳性視神經病(LHON) (3)具雷伯氏遺傳性視神經病變(LHON)主要致病基因變異及相關文獻證實之其他致	需要 ，需檢附雷伯氏遺傳性視神經病變(LHON)主要致病基因或相關文獻證實之其他致病基因檢測報告。	需檢附(第 1 至 4 為必要)： 1. 病歷資料(含臨床病史、症狀、其他系統疾病、家族史及最佳矯正視力等) 2. 眼底檢查影像 3. 24 度或 30 度自動視野檢查報告 4. 基因檢測報告 5. 腦部核磁共振照影

項	依公告 罕病名 單之分 類序號	疾病名稱	審查條件	基因檢附 需求	附件
			病基因變異。		檢查報告 6. 電氣生理學檢查 7. 心電圖檢查
18	A8-01	同合子家族性 高膽固醇血症 (Homozygous familial hypercholesterolemia, HoFH)	4 項臨床診斷標準中至少須符合 3 項。基因檢測亦為必要條件之一，惟考量可能有四分之一機率檢測不出來，並不以基因檢測結果為唯一判斷依據。	<u>需要</u> ，需檢附 LDL-R、ApoB-100、PCSK9 或其他基因檢測報告。	需檢附臨床症狀及徵兆之病歷紀錄(須包含病史、個人史、家族史及用藥史等)、膽固醇／三甘油脂／LDL-C 等檢驗報告、心臟相關檢驗及其他檢驗報告等。
19	A8-05	腦腱性黃瘤症 (Cerebrotendinous xanthomatosis)	符合臨床症狀及徵兆，且腦部核磁共振造影具腦白質病變及具有致病性基因變異。	<u>需要</u> ，需檢附基因檢測報告。	需檢附(6 項均必要)： 1. 病歷資料 2. 臨床病史 3. 家族病史 4. 臨床症狀及徵兆 5. 影像學檢查報告 6. 基因檢測報告
20	A9-01	威爾森氏症 (Wilson's disease)	(1) ATP7B 基因具致病雙等位基因突變，符合至少一系統(肝臟、血液、神經、精神)中所規範之臨床症狀及徵兆，且血清藍胞漿等符合診斷條件；或 (2) ATP7B 基因具致病單等位基因突變，符合至少一系統(肝臟、血液、神經、精神)中所規範之臨床症狀及徵兆，且 Kayser-Fleischer rings、血清藍胞漿素及尿液含銅量等符合診斷條件；或 (3) ATP7B 基因未具致病雙等位基因突變，符合至少一系統(肝臟、血液、神經、精神)中所規範之臨床症狀及徵兆，且 Kayser-Fleischer rings、血清藍胞漿	<u>需要</u> ，需檢附 ATP7B 基因檢測報告。	需檢附(第 1 至 3 為必要)： 1. 病歷資料(含臨床症狀及徵兆、身體及神經學檢查及眼科會診病歷資料) 2. 實驗室檢查報告(血清銅濃度、血清藍胞漿素及 24 小時尿液含銅量) 3. 基因檢測報告 4. 腦部核磁共振造影影像報告(神經及精神表現者為必要；肝臟及血液學表現者為選擇) 5. 肝臟組織學檢驗報告(選擇)

項	依公告 罕病名 單之分 類序號	疾病名稱	審查條件	基因檢附 需求	附件
			素、尿液含銅量及乾燥肝細胞組織含銅量等符合診斷條件。		
21	A10-02	腎上腺腦白質失養症 (Adrenoleukodystrophy, ALD)	具臨床表徵與異常檢驗結果，上列生化檢驗數值、腦部核磁照影、神經傳導檢查報告等三項至少一項出現異常結果，且 <i>ABCD1</i> 具致病基因變異。	<u>需要</u> ，需檢附相關致病基因檢測報告。	需檢附(第 1 至 4 項及第 6 項為必要)： 1. 病歷資料，包含臨床病史、身體診察、神經學檢查及發展里程碑等 2. 非常長鏈脂肪酸代謝異常檢測報告 3. 腦部核磁照影檢查報告 4. 生化檢驗數值報告 5. 神經傳導檢查報告(脊髓性神經病變型為必要，其他型為選擇) 6. 基因檢測報告
22	A11-01	紫質症 (Porphyria)	發現致病基因變異確診或未發現致病基因變異但酵素異常。	<u>需要</u> ，需檢附基因檢測報告。	需檢附： 1. 臨床症狀及徵兆的病歷紀錄 2. 實驗室檢查報告(尿液、血漿或糞便中紫質含量及酵素活性分析之報告) 3. 基因檢測報告
23	A11-04	先天性醣基化障礙 (Congenital Disorder of Glycosylation; CDG)	明確之致病基因變異，且具身體診察、神經學診察及實驗室檢查佐證資料證實符合二系統以上(含)之臨床症狀及徵兆，其遺傳模式屬臨床型-基因型吻合(genotype-phenotype correlation)之基因名稱-先天性醣基化障礙(Gene name - CDG)。	<u>需要</u> ，需檢附基因檢測報告。	需檢附(1 至 4 項為必要)： 1. 病歷資料 2. 實驗室檢驗報告 3. 腦部核磁照影檢查 4. 基因檢測報告
24	A11-08	大腦肌酸缺乏症 (Cerebral creatine deficiency)	符合下列任一項 ➤ 兩個 <i>GAMT</i> 等位基因出現致病性基因變異，且符	<u>需要</u> ，需檢附相關致病基因檢測報告。	需檢附(1 至 4 項為必要)： 1. 病歷資料：包含臨床病史、身體及神

項	依公告 罕病名 單之分 類序號	疾病名稱	審查條件	基因檢附 需求	附件
			合必要臨床表徵及核磁共振頻譜顯示肌酸訊號低下 ➤ 兩個 AGAT 等位基因出現致病性基因變異，且符合必要臨床表徵及核磁共振頻譜顯示肌酸訊號低下 一個 SLC6A8 基因出現致病性基因變異，且符合必要臨床表徵及核磁共振頻譜顯示肌酸訊號低下		經學檢查及詳細家族史之病歷資料 2. 實驗室檢驗報告 3. 影像學檢查報告 4. 基因檢測報告 5. 特殊檢查報告
25	A11-09	硫胺素(維生素B1)代謝功能障礙症候群 (Thiamine metabolism dysfunction syndromes, THMD)	1. THMD1: 符合三項臨床必要表徵及實驗室檢查結果，且兩個 SLC19A2 等位基因皆出現致病基因變異 2. THMD2: 符合三項臨床必要表徵及對應之腦部核磁共振影像異常病灶，且兩個 SLC19A3 等位基因皆出現致病基因變異 3. THMD3: 符合四項臨床必要表徵及對應之腦部核磁共振影像異常病灶，且兩個 SLC25A19 等位基因皆出現致病基因變異 4. THMD4: 符合三項臨床必要表徵及對應之腦部核磁共振影像異常病灶，且兩個 SLC25A19 等位基因皆出現致病基因變異 5. THMD5: 符合三項臨床必要表徵及對應之腦部核磁共振影像異常病灶，且	需要，需檢附相關致病基因檢測報告。	需檢附(除 THMD1 之腦部核磁照影檢查報告外，其餘均必要)： 1. 病歷資料，包含臨床病史、身體診察、神經學檢查及發展里程碑等 2. 實驗室檢查報告 3. 腦部核磁照影檢查報告 [THMD 2, 3, 4, 5 (必要); THMD 1 (選擇)] 4. 基因檢測報告

項	依公告 罕病名 單之分 類序號	疾病名稱	審查條件	基因檢附 需求	附件
			兩個 <i>TPK1</i> 等位基因皆出現致病基因變異		
26	B1-01	多發性硬化症/ 泛視神經脊髓 炎 (Multiple sclerosis, MS/Neuromyel itis optica spectrum disorders, NMOSD)	1. 符合 McDonald 診斷準據，且符合 DIT 及 DIS 的要件者。 2. 水通道蛋白 4 自體抗體異常，符合下列 1 及 2 (1) 具六項主要表徵之一項 (2) 排除其他鑑別相關之疾病 水通道蛋白 4 自體抗體正常，符合下列 1+2+3+4 (2) 具主要表徵中第一及二項並伴有第三項或脊髓炎超過(或含)三節連續性病灶(MRI) (3) 具神經影像學(MRI)有 Dissemination in space(DIS)特徵，並對應二項(含)以上之主要表徵 (4) 具典型主要表徵相關 MRI 影像病灶*(註解) 3. 排除其他鑑別相關疾病	<u>不需要</u> ，目前無確診基因，故無須檢附基因檢測報告。	1. 需檢附臨床相關的 2 次發病之病歷紀錄及中樞神經系統之影像報告。 2. 需檢附相關臨床症狀及徵兆的病歷紀錄、相關科會診病歷紀錄、影像學報告、實驗室檢驗報告、AQP4 抗體檢驗報告
27	B1-02	肌萎縮性側索硬化症 (Amyotrophic lateral sclerosis, ALS)	符合 ALS 符合臨床表徵並符合所有必要之神經電生理及影像表徵。	屬 <u>家族性</u> ，需檢附基因檢測報告。	需檢附病歷資料(含臨床症狀及徵兆之病歷紀錄與本院或他院多次看診紀錄)、神經電生理檢查資料、影像報告，家族性須附基因檢測報告。
28	B1-04	亨丁頓氏舞蹈症 (Huntington disease, 又稱	5 項臨床表徵及徵兆中符合至少 1 項且合併基因檢測結果顯示 HTT 之 CAG 序列重	<u>需要</u> ，需檢附 <i>HTT</i> 基因檢測報告。	需檢附： 1. 病歷資料(含發病過程、發病年齡、家族史、臨床症狀

項	依公告 罕病名 單之分 類序號	疾病名稱	審查條件	基因檢附 需求	附件
		Huntington's chorea)	複數 ≥ 36 。		及徵兆病歷紀錄) 2. 基因檢測報告
29	B1-05	雷特氏症候群 (Rett syndrome, RTT)	MeCP2 變異陽性並 (1) 符合必要臨床表徵、2 項排除性臨床表徵及 4 項主要臨床表徵，或 (2) 符合必要臨床表徵、2 項排除性臨床表徵、 ≥ 2 項主要臨床表徵及 ≥ 5 項支持性臨床表徵。	<u>需要</u> ，需檢附 MeCP2 基因檢測報告。	需檢附病歷紀錄(主要臨床表徵、病程發展過程、發展里程碑、排除性臨床表徵、支持性臨床表徵等)及基因檢測報告。
30	B1-06	脊髓性肌肉萎縮症 (Spinal muscular atrophy, SMA)	1. 「新生兒篩檢(含產前診斷)確診即時通報」個案身體及神經學檢查至少出現 1 項肌肉相關異常及 SMN1 基因缺失；或 2. 非「新生兒篩檢(含產前診斷)確診即時通報」個案 3. 個案身體及神經學檢查符合至少 4 項必要條件及 SMN1 基因缺失。	<u>需要</u> ，須檢附 SMN1 基因檢測報告。	需檢附病歷資料及 5q 相關基因檢測報告。
31	B1-07	脊髓小腦退化性動作協調障礙 (Spinocerebellar ataxia, SCA)	符合下列任一： (A) 明確之家族病史及基因檢測確認之臨床型及基因型吻合個案；(B) 無明確之家族病史，但有明確之分子診斷，經醫師檢視病患並提供詳細之個案病歷資料，作為臨床型及基因型審查之依據；(C) 明確之顯性遺傳家族病史，但尚無發現明確分子診斷異常，經醫師檢視家族內其他病患並提供詳細之病歷記錄或個案病歷資料。	<u>需要</u> ，需檢附基因檢測報告(相關致病基因請參閱 OMIM® 資料庫，如：ATXN3 之 CAG repeat... 等)。	需檢附病歷資料(包括臨床症狀及徵兆之病歷資料並有多次看診紀錄及詳細家族史)、基因檢測報告及腦部影像檢查報告。
32	B1-08	結節硬化症 (Tuberous sclerosis)	(1) TSC 基因檢測陽性，並符合 ≥ 1 種主要臨床表徵或 ≥ 2 種次要	<u>需要</u> ，須檢附 TSC 基因檢測報	需檢附相關臨床症狀及徵兆的病歷紀錄、影像報告及基因檢測

項	依公告 罕病名 單之分 類序號	疾病名稱	審查條件	基因檢附 需求	附件
		complex, TSC)	臨床表徵； 或(2)TSC 基因檢測陰性，並符合 2 種主要臨床表徵或 1 種主要臨床表徵及≥2 種次要臨床表徵	告。	報告。
33	B1-10	神經纖維瘤症候群第二型 (Neurofibromatosis type II)	須符合： 1. NF2 或其他基因檢測結果正常，符合下列其中一項診斷條件：(1)兩側聽神經許旺細胞瘤、(2)直系一等血親家族史(+)及單側聽神經許旺細胞瘤、(3)直系一等血親家族史(+)，加上兩種以上之下列病灶：其他位置之許旺細胞瘤、腦膜瘤、膠質瘤、神經纖維瘤、少年型白內障。 2. NF2 或其他基因檢測結果具致病性單等位基因變異，符合下列其中一項診斷條件：(1)聽神經許旺細胞瘤、(2)多個腦膜瘤、(3)兩種以上之下列病灶：其他位置之許旺細胞瘤、膠質瘤、神經纖維瘤、少年型白內障。	<u>需要</u> ，需檢附基因檢測報告。	需檢附(4 項均必要)： 1. 病歷資料：包括臨床病史、身體及神經學檢查及詳細家族史之病歷資料 2. 實驗室檢驗報告 3. 影像學檢查報告 4. 基因檢測報告
34	B1-13	遺傳性痙攣性下身麻痺 (Hereditary spastic paraplegia, HSP)	明確之致病基因變異，且臨床表現、身體及神經學檢查、影像學檢查及遺傳模式吻合。	<u>需要</u> ，需檢附基因檢測報告(相關致病基因須位於 OMIM 資料庫具 SPG 編碼，須排除粒線體	需檢附(第 1 至 3 為必要)： 1. 病歷資料(含臨床病史、身體及神經學檢查及詳細家族史) 2. 脊髓核磁照影檢查報告 3. 基因檢測報告

項	依公告 罕病名 單之分 類序號	疾病名稱	審查條件	基因檢附 需求	附件
				遺傳)。	4. 腦部核磁造影檢查 報告 電氣生理學檢查
35	B1-16	夏柯-馬利-杜 斯氏症 (Charcot-Marie -Tooth disease)	明確之家族病史及基 因變異之臨床型及基 因型吻合，或無明確 之家族疾病史，但有 明確之基因變異之臨 床型及基因型吻合。	<u>需要</u> ，需檢 附相關基 因（如 PMP22、 MPZ、GJB1 等）檢測報 告。	需檢附： 1. 病歷資料(含臨床 症狀及徵兆之病歷 資料並有多次看診 紀錄及詳細家族病 史) 2. 周邊神經病變之證 據 3. 基因檢測報告
36	B1-17	甘迺迪氏症 (脊髓延髓性肌 肉萎縮症) (Kennedy disease, Spinal and bulbar muscular atrophy)	5 項臨床表徵及徵兆 中符合至少 2 項，其 中須包含肌肉無力， 神經電生理檢查呈現 背根神經元或下運動 神經元病灶證據，且 Androgen receptor 基 因之 CAG trinucleotide repeat 數 值>35。	<u>需要</u> ，需檢 附 X 染色體 Androgen Receptor 基 因檢測報 告。	需檢附： 1. 病歷資料(含病 史、病程與家族 史、臨床表徵及徵 兆) 2. 神經電生理檢查資 料與報告 3. 基因檢測報告
37	B1-18	家族性澱粉樣 多發性神經病 變 (Familial amyloidotic polyneuropathy , FAP)	符合下列三項：(1)周 邊或自律神經系統症 狀至少一項、(2)實驗 室檢查-神經傳導/肌 電圖/自律神經功能檢 查報告須為異常及(3) 基因異常。	<u>需要</u> ，需檢 附 TTR 基 因、 Apolipoprotein A1 基 因、Gelsolin 基因或 其他類澱 粉沉積症 蛋白基因 檢測報告。	需檢附(第 1 至 3 為必 要)： 1. 相關臨床症狀及徵 兆的病歷紀錄 2. 神經傳導/肌電圖/ 自律神經功能檢查 3. 基因檢測報告 4. 其它相關檢驗報告 如心臟超音波、其 他心臟功能或影像 檢查、眼球檢查、 組織切片病理報告
38	B1-23	Dravet 症候群 (Dravet syndrome, DS)	符合 6 項一歲前必要 臨床表徵、6 項一歲後 (含)必要臨床表徵、排 除 5 項異常腦波、符 合 1 項腦部核磁共振 造影報告且 SCN1A 基因變異陽性。	<u>需要</u> ，需檢 附 SCN1A 基因檢測 報告。	需檢附病歷資料、基 因檢測、腦波檢查報 告、腦部影像學檢查。
39	B1-24	腦白質消失症 (Vanishing)	CSF 常規檢驗及血液 乳酸分析結果應為正	<u>需要</u> ，需檢 附下列相	需檢附臨床資料及實 驗室數據(含 CSF 常

項	依公告 罕病名 單之分 類序號	疾病名稱	審查條件	基因檢附 需求	附件
		white matter disease)	常，腦部核磁共振影像報告或重點影像足以佐證，並基因報告顯示有異型或同型合子的基因變化。	關基因檢測報告： <i>EIF2B1</i> 、 <i>EIF2B2</i> 、 <i>EIF2B3</i> 、 <i>EIF2B4</i> 、 <i>EIF2B5</i>	規檢驗及血液乳酸)、腦部核磁共振影像報告或重點影像、基因檢測報告。
40	B1-26	磷脂質脂解酶 A2 關聯之神經退化性疾病 (Phospholipase A2-associated neurodegeneration, PLAN)	依類型符合各 4 項之臨床表徵，brain MRI 影像異常且基因檢測結果顯示兩個 <i>PLA2G6</i> 等位基因皆出現致病突變。	<u>需要</u> ，需檢附 <i>PLA2G6</i> 基因檢測報告。	需檢附： 1. 病歷資料(含臨床表徵、病程發展過程及發展里程碑等) 2. 基因檢測報告 3. 影像報告
41	B1-27	皮特-霍普金斯症候群 (Pitt-Hopkins syndrome)	具發展遲緩之病史、臨床症狀及徵兆，腦部核磁造影只顯示胼胝體發育不良或腦是輕微擴大或腦輕度萎縮或正常，並有 <i>TCF4</i> 基因突變。	<u>需要</u> ，需檢附 <i>TCF4</i> 基因檢測報告。	需檢附： 1. 病歷資料 2. 發展評估報告 3. 影像學檢查 4. 基因報告
42	B1-28	Beta 螺旋狀蛋白關聯之神經退化疾病 (Beta-Propeller protein-associated neurodegeneration, BPAN)	符合臨床必要表徵及腦部核磁共振影像異常病灶，且 <i>WDR45</i> 具致病基因變異。	<u>需要</u> ，需檢附相關致病基因檢測報告。	需檢附(3 項均必要)： 1. 病歷資料，包含臨床病史、身體診察、神經學檢查及發展里程碑等 2. 腦部核磁照影檢查報告 3. 基因檢測報告 影像報告
43	B1-29	嬰兒型上行性遺傳性痙攣性麻痺 (Infantile-onset ascending hereditary spastic paralysis, IAHS)	符合與年齡相對應之臨床必要表徵，且 <i>ALS2</i> 具致病基因變異。	<u>需要</u> ，需檢附相關致病基因檢測報告。	需檢附(4 項均必要)： 1. 病歷資料，包含臨床病史、身體診察、神經學檢查及發展里程碑等 2. 神經電氣生理檢查報告 3. 腦部核磁照影檢查報告 4. 基因檢測報告
44	B1-31	Von Hippel - Lindau 症候群 (Von	符合各臨床分類之主要症狀及徵兆，且具 <i>VHL</i> 致病基因變異	<u>需要</u> ，需檢附基因檢測報告。	需檢附(4 項均必要)： 1. 相關臨床症狀及徵兆的病歷紀錄

項	依公告罕病名單之分類序號	疾病名稱	審查條件	基因檢附需求	附件
		Hippel–Lindau disease)			2. 影像報告 3. 基因檢測報告 4. 生化檢驗報告
45	B1-32	Basilicata-Akhtar 症候群 (Basilicata-Akhtar Syndrome)	符合四項必要臨床症狀及徵兆，腦部核磁共振造影檢查報告異常，及具致病基因變異。	<u>需要</u> ，需檢附基因檢測報告。	需檢附(1 至 3 項為必要)： 1. 病歷資料 2. 腦部核磁共振造影檢查報告 3. 基因檢測報告
46	B1-33	舞蹈症-棘紅細胞增多症 (Chorea-acanthocytosis, ChAc)	符合至少一項必要主要表徵，腦部磁共振造影檢查報告異常，及具致病基因變異。	<u>需要</u> ，需檢附基因檢測報告。	需檢附(1 至 3 項為必要)： 1. 病歷資料 2. 腦部磁共振造影檢查報告 3. 基因檢測報告
47	C1-02	囊狀纖維化症 (Cystic fibrosis)	符合必要臨床表現 2 項以上，且具致病性基因變異	<u>需要</u> ，需檢附基因檢測報告。	需檢附(1 至 4 項為必要)： 1. 病歷資料 2. 實驗室檢驗報告 3. 影像學檢查報告 4. 基因檢測報告 5. 特殊檢查報告
48	C1-03	特發性或遺傳性肺動脈高壓 (Idiopathic or Heritable pulmonary arterial hypertension, IPAH or HPAH)	臨床上具肺動脈高壓之症狀及徵兆，且心臟超音波及心導管檢查符合肺動脈高壓，並排除次發性肺動脈高壓之原因。	如為遺傳性疾病，須檢附詳細家族史與相關基因檢測報告。	需檢附(1)臨床症狀及徵兆之病歷紀錄(含病史、個人史及用藥史等)、(2)心臟超音波及心導管檢查報告，並具肺動脈壓數據、(3)排除次發性肺動脈高壓相關原因之檢驗報告及佐證資料、(4)與本疾病相關之正式入院及出院病歷摘要、(5)如為遺傳性應檢附詳細家族史與相關基因檢測報告、(6)其他檢查、影像資料或說明。
49	C1-06	遺傳性出血性血管擴張症 (Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia;	須符合： 1. 明確之致病基因變異，家族一等親 (first-degree) 中具確診者，具二項	<u>需要</u> ，需檢附基因檢測報告。	需檢附(1 至 5 項為必要)： 1. 病歷資料 2. 實驗室檢驗報告 3. 影像學檢查報告

項	依公告 罕病名 單之分 類序號	疾病名稱	審查條件	基因檢附 需求	附件
		HHT)	(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。		4. 特殊檢查報告 5. 基因檢測報告
50	E1-04	亞伯氏症候群 (Alport syndrome)	身體臨床檢查與系統回顧符合腎臟、聽力及眼睛相關徵狀，血液生化與尿液檢查顯示異常，且基因檢測報告顯示異常。	<u>需要</u> ，需檢附 COL4A3 /COL4A4/COL4A5 基因檢測報告。	需檢附(第 1 至 4 及 6 項為必要)： 1. 病歷資料(含臨床病史、詳細家族史及系統回顧) 2. 血液及尿液生化檢查報告 3. 眼科檢查報告 4. 聽力檢查報告 5. 腎臟切片病理報告 6. 基因檢測報告
51	F1-01	遺傳性表皮分解性水皰症 (Hereditary epidermolysis bullosa)	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 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	<u>需要</u> ，需檢附基因檢測報告。	需檢附(5 項均必要)： 1. 臨床病史、臨床症狀及徵兆 2. 家族病史、臨床分類 3. 電子顯微鏡檢查 4. 免疫螢光染色 5. 基因檢測報告

項	依公告 罕病名 單之分 類序號	疾病名稱	審查條件	基因檢附 需求	附件
			臨床症狀及徵兆		
52	F1-05	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))	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。	<u>需要</u> ，需檢附基因檢測報告。	需檢附(第1至3項為必要)： 1. 病歷資料 2. 特殊檢查報告 3. 基因檢測報告
53	F1-06	外胚層增生不良症(Ectodermal dysplasia)	符合必要臨床症狀及徵兆，相關檢查報告異常，及具致病基因變異。	<u>需要</u> ，需檢附基因檢測報告。	需檢附(1至3項為必要)： 1. 病歷資料 2. 相關檢查報告 3. 基因檢測報告
54	F1-11	色素失調症(Incontinentia pigmenti, IP)	至少出現1項主要表徵及1項必要之次要表徵，並具IKBKG基因異常。	<u>需要</u> ，需檢附IKBKG基因檢測報告。	需檢附(第1至4為必要)： 1. 疾病的臨床症狀的病歷紀錄 2. 主要表徵臨床照片 3. 基因診斷報告 4. 符合必要次要特徵的病歷紀錄和檢查報告 5. 病理切片報告
55	G1-01	裘馨氏肌肉失養症(Duchenne muscular dystrophy, DMD)	符合至少1項臨床表徵及徵兆及至少2項神經學檢查(其中近側端肢體無力為必要)、並具致病之DMD基因點突變、缺失或重複。	<u>需要</u> ，需檢附DMD基因檢測報告。	需檢附： 1. 病歷資料(含臨床病史、家族史、臨床表徵及徵兆) 2. 實驗室檢查(含CK、ALT、AST) 3. 基因檢測報告
56	G1-01	肌肉強直症(Myotonic dyopathy)	骨骼肌系統符合4項必要臨床症狀及DMPK gene CTG三核苷異常重複擴增或CNBP gene CCTG四核苷異常重複擴增。	<u>需要</u> ，需檢附DMPK或CNBP基因檢測報告。	需檢附： 1. 病歷資料(包含臨床病史、身體及神經學檢查及詳細家族史) 2. 生化檢查報告 3. 心電圖及心臟超音波檢查報告

項	依公告 罕病名 單之分 類序號	疾病名稱	審查條件	基因檢附 需求	附件
					4. 電氣生理學檢查報告 5. 基因檢測報告
57	G1-05	面肩胛肱肌失養症 (Facioscapulohumeral muscular dystrophy, FSHD)	符合臨床必要表徵及，且具致病基因變異。	<u>需要</u> ，需檢附相關致病基因檢測報告。	需檢附(除肌肉病理報告外，其餘均必要)： 1. 臨床症狀及徵兆的病歷紀錄 2. 實驗室檢查報告：CK 值；肌電圖/神經傳導報告；肌肉病理報告 3. 基因檢測報告
58	G1-06	肌小管病變 (Myotubular myopathy)	符合 3 項必要臨床表徵及 1 項選擇臨床表徵，且 MTM1 基因具性聯隱性遺傳之致病基因變異	<u>需要</u> ，需檢附基因檢測報告。	需檢附(1 至 4 項為必要)： 1. 病歷資料 2. 實驗室檢查 3. 基因檢測報告 4. 電生理檢查 5. 肌肉切片檢查 6. 影像學檢查 特殊檢查報告
59	G1-09	肢帶型肌失養症 (Limb-girdle muscular dystrophy, LGMD)	符合至少近端無力之臨床表徵及徵兆，並具致病基因。	<u>需要</u> ，需檢附基因檢測報告。	需檢附： 1. 臨床症狀及徵兆的病歷紀錄 2. 實驗室檢查報告，含 CK 值及肌電圖/神經傳導報告 3. 基因檢測報告
60	G1-10	先天性肌失養症 (Congenital muscular dystrophy, CMD)	明確之致病基因變異，且臨床表現、身體及神經學檢查、腦部核磁共振檢查及遺傳模式具臨床型-基因型吻合。	<u>需要</u> ，需檢附相關致病基因檢測報告。	需檢附(第 1 至 4 項為必要)： 1. 病歷資料：包含臨床病史、家族史、身體診察、神經學檢查及發展里程碑等病歷資料 2. 實驗室檢查報告，包含 Creatine kinase 3. 腦部核磁照影檢查 4. 基因檢測報告 5. 電氣生理學檢查、肌肉切片檢查、肌

項	依公告 罕病名 單之分 類序號	疾病名稱	審查條件	基因檢附 需求	附件
					肉影像學檢查、心臟超音波檢查
61	G1-11	中心軸空肌病 (Central core disease)	符合必要臨床症狀及徵兆，肌肉切片組織學報告異常，神經電生理檢查異常以及符合遺傳模式之致病性基因變異。	<u>需要</u> ，需檢附基因檢測報告。	需檢附(第1至4及7項為必要)： 1. 病歷資料 2. 實驗室檢驗報告 3. 基因檢測報告 4. 電生理檢查報告 5. 肺功能檢查報告 6. 影像檢查報告 7. 肌肉切片檢查報告
62	G1-13	Emery - Dreifuss 肌失養症 (Emery-Dreifuss muscular dystrophy, EDMD)	符合三項主要臨床表徵，或二項主要臨床表徵以上及二項次要輔助表徵以上，且再合併相關基因檢測有一項為陽性者。	<u>需要</u> ，需檢附下列相關基因檢測報告： 體顯性：LMNA, SYNE1, SYNE2, TMEM43。 體隱性：LMNA。 性聯隱性：EMD, FHL1。	需檢附具相關臨床症狀及表徵的病歷紀錄、身體診查及檢驗報告，與基因檢測報告。
63	G1-14	GNE 遠端肌病變 (GNE myopathy)	符合「四項主要表徵」或「三項主要表徵+兩項次要輔助表徵」或「兩項主要表徵+三項次要輔助表徵」，GNE 基因檢測為同型合子或複雜異型合子突變。	<u>需要</u> ，需檢附 GNE 基因檢測報告。	需檢附臨床症狀及徵兆的病歷資料、基因檢測報告、身體診察及檢驗報告(如：影像報告、血液生化檢驗報告、神經電生理檢查資料或肌肉切片檢查報告等)。
64	G1-15	史托摩根症候群 (Stormorken syndrome)	符合「四項主要表徵」或「三項主要表徵+兩項次要輔助表徵」，STIM1 基因檢測為異型合子突變。	<u>需要</u> ，需檢附 STIM1 基因檢測報告。	需檢附臨床症狀及徵兆的病歷資料、基因檢測報告、身體診察及檢驗報告(如：影像報告、血液生化檢驗報告或肌肉切片檢查報告等)。
65	H1-01	軟骨發育不全症 (Achondroplasi)	符合臨床及影像表徵。	<u>需要</u> ，需檢附基因檢測報告。	需檢附(3項均必要)： 1. 病歷資料：包括臨床病史、身體檢查

項	依公告罕病名單之分類序號	疾病名稱	審查條件	基因檢附需求	附件
		a)			之病歷資料 2. 放射線影像檢查報告 3. 基因檢測報告
66	H1-02	成骨不全症 (Osteogenesis imperfecta, OI)	明確之骨折變形等必要之臨床表徵及基因檢測確認。	<u>需要</u> ，需檢附相關致病基因檢測報告。	需檢附(第 1 至 4 為必要)： 1. 病歷資料(含臨床症狀及徵兆之病歷資料及家族史) 2. X 光影像 3. 基因檢測報告 4. 生化檢驗報告 5. 骨質密度檢查
67	H1-08	假性軟骨發育不全 (Pseudoachondroplastic dysplasia)	符合必要臨床症狀及徵兆三項，及符合遺傳模式之致病性基因變異。	<u>需要</u> ，需檢附基因檢測報告。	需檢附(第 1 至 3 項為必要)： 1. 病歷資料 2. 影像檢查報告 3. 基因檢測報告
68	H1-10	顱骨幹骺端發育不良 (Cranio metaphysial dysplasia)	符合下列任一項 ➤ <i>ANKH</i> 基因出現一個致病性變異，且至少符合兩項臨床核心特徵及異常影像學變化 ➤ <i>GJA1</i> 兩個等位基因出現致病性變異，且至少符合兩項臨床核心特徵及異常影像學變化	<u>需要</u> ，需檢附相關致病基因檢測報告。	需檢附(1 至 4 項為必要)： 1. 病歷資料：包含臨床病史、身體及神經學檢查及詳細家族史之病歷資料 2. 實驗室檢驗報告 3. 影像學檢查報告 4. 基因檢測報告 5. 特殊檢查報告
69	J1-01	重型海洋性貧血 (Thalassemia major)	具診斷病史(診斷年齡小於 6 歲、明顯貧血)及輸血需求。	<u>需要</u> ，需檢附基因檢測報告。	需檢附： 1. 病歷資料及輸血紀錄 2. 血液檢驗報告 3. 血紅素電泳分析報告 4. 基因報告
70	J1-03	同基因合子蛋白質 C 缺乏症 (Homozygous protein C deficiency)	符合明確之臨床症狀及徵兆、檢驗報告(含 Protein C 缺乏之實驗數據)及基因檢測確認。	<u>需要</u> ，需檢附基因檢測報告。	需檢附(1 至 4 項為必要)： 1. 病歷資料 2. 實驗室檢查報告 3. 基因檢測報告 4. 影像學報告
71	J1-04	陣發性夜間	5 項徵兆至少符合 1	<u>選擇性</u> ，檢	需檢附(第 1 至 7 為必

項	依公告 罕病名 單之分 類序號	疾病名稱	審查條件	基因檢附 需求	附件
		血紅素尿症 (Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria , PNH)	項並須排除 PNH 以外 之次發性原因、符合 4 項臨床表現，且周邊 血液流式細胞儀檢 驗，granulocyte 及 monocyte 之 PNH clone size 均必須 $\geq$ 10%。	附 PIG-A 或 其他相關 基因檢測 報告。	要)： 1. 臨床症狀及徵兆 之病歷紀錄，需包 含病史、用藥史等 2. 骨髓切片病理報 告與抹片報告 3. 骨髓細胞之染色 體報告 4. 詳細之血液數 據、生化數據、 Coombs' tests 足以證明非免疫 性之血管內溶血 5. Vitamin B12、folic acid、iron profile 之數據 6. 周邊血液流式細 胞儀檢驗，證明 RBC、granulocyte 與 monocyte 之 PNH clone size (請附圖) 7. 半年內之輸血紀 錄 8. 有關血栓之影像 及血液檢驗 9. 心臟超音波或是 心導管檢查 10. 有關腎功能不全 之血液檢驗及影 像或腎臟切片之 病理報告 11. 基因檢測
72	J1-05	先天性血栓性 血小板低下紫 斑症 (Congenital thrombotic thrombocytope nic purpura)	符合臨床症狀及徵 兆，且具致病基因變 異。	需要，需檢 附基因檢 測報告。	需檢附(1 至 5 項為必 要)： 1. 病歷資料 2. 實驗室檢驗 3. 血中 ADAMTS13 蛋白活性及血中 anti-ADAMTS13 antibody 狀態 4. 基因檢查結果
73	K1-05	嚴重複合型免 疫缺乏症	須符合： 1. 臨床症狀(含篩	需要，需檢 附基因檢	需檢附(第 1 至 2 項及 第 4 項為必要)：

項	依公告 罕病名 單之分 類序號	疾病名稱	審查條件	基因檢附 需求	附件
		(Severe Combined ImmunoDeficiency, SCID)	檢)，實驗室檢驗報告顯示有嚴重 CD3 T 淋巴球低下 (< 300 cells/mm³)或 CD4 naïve T 淋巴球低下(占比<20%)，與基因檢測找到符合遺傳模式之致病基因變異三項皆符合。 臨床症狀(含篩檢) 符合且實驗室檢驗報告 2 次以上皆顯示有嚴重 CD3 或 CD4 naïve T 淋巴球低下，雖基因檢測報告尚未找到基因變異，但淋巴增生功能 (Lymphocyte proliferation function) 低於正常 10%。	測報告。	1. 病歷資料 2. 實驗室檢驗報告 3. 影像學或特殊檢查檢查報告 4. 基因檢測報告
74	K1-10	遺傳性血管性水腫 (Hereditary angioedema, HAE)	符合世界過敏協會治療準則 (WAO Guideline for the Management of Hereditary Angioedema)。	<u>需要</u> ，需檢附 <i>SERPING1</i> 基因檢測報告。	需檢附(3 項均必要) 1. 病歷資料。 2. 血中 C3、C4 檢測數值、C1-INH(第一補體酯酶抑制素)。 3. <i>SERPING1</i> 基因突變分析。
75	K1-12	非典型尿毒溶血症候群 (Atypical hemolytic uremic syndrome, aHUS)	明確之臨床(包括排除上述表格內其他疾病)、檢驗報告(急性溶血性貧血、急性低血小板、急性腎衰竭及血清 LDH 異常升高)及基因檢測確認。	<u>需要</u> ，需檢附相關致病基因檢測報告。	需檢附(4 項均必要)： 1. 病歷資料(包括臨床病史、身體檢查、排除疾病) 2. 實驗室檢查報告 3. 基因檢測及末梢血液抹片圖片報告 4. 至少一個器官被侵犯佐證資料
76	L1-02	假性副甲狀腺低能症 (Pseudohypoparathyroidism)	具臨床症狀及徵兆之一項以上(含)，實驗室檢驗及檢查符合假性副甲狀腺症及符合遺傳模式之致病性基	<u>需要</u> ，需檢附基因檢測報告。	需檢附(第 1 至 4 項為必要)： 1. 病歷資料 2. 實驗室檢驗報告 3. X 射線檢查及腦部

項	依公告 罕病名 單之分 類序號	疾病名稱	審查條件	基因檢附 需求	附件
			因變異。		影像學報告 4. 基因檢測報告
77	L1-03	性聯遺傳型低磷酸鹽佝僂症 (X-linked hypophosphate mic rickets)	身體及骨骼系統符合主要臨床表徵、低血清磷及高尿磷流失、腎小管對磷酸鹽的吸收率異常、骨骼異常並具 <i>PHEX</i> 致病基因變異。	<u>需要</u> ，需檢附 <i>PHEX</i> 基因檢測報告。	需檢附： 1. 病歷資料(包括臨床病史、身體檢查、腎小管功能檢查、排除疾病之病歷資料) 2. 實驗室檢查報告(包括低血清磷及高尿磷流失報告) 3. 放射線影像檢查報告 4. 基因檢測報告
78	L1-07	持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症 (Persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy, PHHI)	符合下列五項：(1)持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症(瀰漫性，局部性)；(2)排除暫時性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症；(3)排除腫瘤引起胰島素過度分泌低血糖症；(4)排除其他先天代謝異常疾病引起胰島素過度分泌低血糖症；(5)排除其他特殊症候群引起胰島素過度分泌低血糖症。	<u>需要</u> ，需檢附相關致病基因檢測報告	需檢附(第 1 至 3 及 5 為必要)： 1. 病歷資料(含出生史，母親疾病史，藥物史，臨床症狀及徵兆資料) 2. 實驗室檢查報告 3. 基因檢測報告 4. 胰臟 18F - FDOPA PET/C 影像檢查報告 5. 排除暫時性胰島素過度分泌低血糖症
79	L1-14	Kallmann 氏症候群 (Kallmann syndrome)	符合下列四項： (A) Age 男 ≥ 14 歲 / 女 ≥ 13 歲 (或 3-6th months 時：no response to LHRH stimulation test)；(B) 青春發育 (Hormone therapy 前)：(女)胸部或(男) Genital $\leq$ Tanner stage III；及睪丸 ≤ 8 ml；(C) LHRH stimulation test：Abnormally low response: LH basal < 1.0 IU/L, peak	<u>需要</u> ，需檢附基因檢測報告。	需檢附(1 至 4 項為必要)： 1. 病歷資料 2. 實驗室檢查報告 3. 影像學檢查 4. 基因檢測報告

項	依公告 罕病名 單之分 類序號	疾病名稱	審查條件	基因檢附 需求	附件
			<5.0IU/L；(D) 基因檢 查發現致病性突變		
80	L1-16	MIRAGE 症候 群 (MIRAGE syndrome)	符合「四項主要特徵」 或符合「三項主要特 徵及兩項次要特 徵」，且基因檢測報告 顯示異常。	<u>需要</u> ，需檢 附 <i>SAMD9</i> 基 因 檢 測 報 告。	需檢附(第 1 及 4 項為 必要)： 1. 臨床資料 2. 常規檢驗 3. 影像學檢查 4. 基因檢測報告
81	M1-02	瓦登伯格氏 症候群 (Waardenburg syndrome)	符合臨床必要表徵， 且具致病基因變異。	<u>需要</u> ，需檢 附 相 關 致 病 基 因 檢 測 報 告。	需檢附(5 項均必要)： 1. 病歷資料：包括臨 床症狀及徵兆之病 歷資料及家族史 2. 聽力檢查報告 3. 眼睛檢查報告 4. 基因檢測報告 5. 外觀、皮膚或是眼 睛照片
82	M1-06	Beckwith Wiedemann 氏 症候群 (Beckwith Wiedemann syndrome, BWS)	明確之致病基因變 異，且至少符合一項 主要臨床表徵或至少 符合兩項臨床次要表 徵。	<u>需要</u> ，母 源 染 色 體 IC2 失 去 甲 基 化 、 母 源 染 色 體 IC1 增 加 甲 基 化 、 母 源 CDKN1C 突 變 、 11p15.5 父 源 單 親 源 二 倍 體 或 11 號 染 色 體 異 常。	需檢附(第 1 至 2 項為 必要)： 1. 病歷資料，包含臨 床病史、身體診察 等 2. 基因檢測報告 3. 檢驗報告 4. 影像報告 5. 病理報告
83	M1-09	Cornelia de Lange 氏症候 群 (Cornelia de Lange syndrome)	主要特徵及次要特徵 總分數≥9，且具有致 病性基因變異。	<u>需要</u> ，需檢 附 相 關 致 病 基 因 檢 測 報 告。	需檢附(2 項均必要) 1. 臨床資料：包含臨 床病史(含臨床表 徵、家族史) 2. 基因檢測報告
84	M1-11	Kabuki 症候群 (Kabuki syndrome)	符合臨床必要表徵及 具致病性基因變異。	<u>需要</u> ，需檢 附 <i>KMT2D</i> 、 <i>KDM6A</i> 或 其 他 致 病	需檢附(第 1 至 2 項為 必要)： 1. 病歷資料(含臨床 症狀) 2. 基因檢測報告

項	依公告 罕病名 單之分 類序號	疾病名稱	審查條件	基因檢附 需求	附件
				基因檢測 報告。	3. 臉部照片
85	M1-20	CHARGE 症候 群 (CHARGE syndrome)	符合 3 大項主要臨床 表徵、或 2 大項主要 臨床表徵加 1 大項次 要臨床表徵、或 1 大 項主要臨床表徵加 3 大項次要臨床表徵； 且 <i>CHD7</i> 或 <i>SEMA3E</i> 基因具異型合子致病 基因變異。	<u>需要</u> ，需檢 附 <i>CHD7</i> 、 <i>SEMA3E</i> 或 其他致病 基因檢測 報告。	需檢附(第 1 及 4 項為 必要)： 1. 病歷資料，包含臨 床病史、身體診 察、神經學檢查、 發展里程碑及眼科 /耳鼻喉科/代謝科 就診紀錄等 2. 實驗室檢查報告 3. 腦部核磁照影及顱 骨核磁照影/電腦 斷層檢查報告 4. 基因檢測報告
86	M1-22	克斯提洛氏彈 性蛋白缺陷症 (Costello syndrome)	病史及臨床表徵符 合，排除可造成類似 表現次發性原因，影 像學檢查結果支持及 基因檢測確認。	<u>需要</u> ，需檢 附 <i>HRAS</i> 基因檢測 報告。	需檢附臨床症狀及徵 兆之病歷紀錄(含過去 病史、出生史及家族 史等)、異常表現超音 波(如：心臟超音波)、 基因檢測之正式報告 或影本、排除可造成 類似表現次發性原因 (如：周產期感染、窒 息、缺氧性腦病變)。
87	M1-23	Ayme-Gripp 症候群 (Ayme-Gripp syndrome)	至少符合 3 種必要核 心特徵及 <i>MAF</i> 基因檢 測異常。	<u>需要</u> ，需檢 附 <i>MAF</i> 基 因檢測報 告。	需檢附臨床資料 (包 括病歷記載及相關檢 查等)及基因檢測報 告。
88	M1-24	Coffin-Lowry 症候群 (Coffin-Lowry syndrome, CLS)	8 項臨床表徵中 1 至 3 為必要、4~8 至少符合 2 項及 <i>RPS6KA3</i> 基因 檢測異常。	<u>需要</u> ，需檢 附 <i>RPS6KA3</i> 基因檢測 報告。	需檢附病歷資料(包括 臨床症狀及徵兆之病 歷資料並有多次看診 紀錄及詳細家族史)、 基因檢測報告及腦部 影像檢查報告
89	M1-25	Myhre 症候群 (Myhre syndrome)	符合至少 2 項臉部特 徵及 1 項其他特徵， Cardiac echo 及 <i>SMAD4</i> 基因檢測報 告顯示異常。	<u>需要</u> ，需檢 附 <i>SMAD4</i> 基因檢測 報告。	需檢附(3 項均必要)： 1. 臨床資料 2. 影像檢查(Cardiac echo 為必要) 3. 基因檢測報告

項	依公告 罕病名 單之分 類序號	疾病名稱	審查條件	基因檢附 需求	附件
90	M1-26	森森布倫納 症候群 (Sensenbrenner syndrome)	具臨床症狀及徵兆， 影像學檢查異常及明 確之致病基因變異。	<u>需要</u> ，需檢 附 IFT43/IFT1 22WDR19/ WDR35 基 因 檢 測 報 告。	需檢附(第 1 至 3 項為 必要)： 1. 病歷資料(含臨床 病史、家族史、臨 床表徵及身體診察 等) 2. 影像學檢查報告： 包含骨骼 X 光片檢 查 3. 基因檢測報告 4. 其他檢查報告
91	M1-27	克片-魯賓斯基 症候群 (Keppen-Lubin sky syndrome)	符合臨床特徵之「二 項主要條件及一項次 要條件」，且基因檢測 報告顯示異常。	<u>需要</u> ，需檢 附 KCNJ6 基 因 檢 測 報告。	需檢附(第 1、2、5 項 為必要)： 1. 病歷資料 (包括家 族史、生長曲線等) 2. 智力測驗或發展評 估 3. 實驗室檢查 4. 影像檢查 5. 基因檢測報告
92	M1-28	Angelman 氏 症候群 (Angelman syndrome)	符合臨床表徵主要表 徵二項及次要表徵二 項，且具有致病性基 因變異。	<u>需要</u> ，需檢 附 UBE3A 基 因 檢 測 報告。	需檢附(第 1 至 2 項為 必要)： 1. 病歷資料(含臨床 症狀) 2. 基因檢測報告 3. 其他檢查報告:腦 波圖報告等足以佐 證之資料
93	M1-29	DiGeorge 症候 群 (DiGeorge syndrome)	符合主要臨床症狀及 徵兆至少二項，且具 有致病性基因變異。	<u>需要</u> ，需檢 附 22q11.2 或 其 他 與 DiGeorge syndrome 相 關 染 色 體 或 基 因 缺 失 的 檢 驗 報 告。	需檢附(第 1 至 5 項為 必要)： 1. 病歷資料:包含臨 床症狀及徵兆、身 體及發展遲緩之評 估病歷資料及家族 史 2. 實驗室檢查報告： 包含血清鈣離子濃 度、血液 iPTH 3. 心臟超音波或其他 心臟影像報告 4. 耳鼻喉科就診及聽 力檢驗報告 5. 22q11.2 或 其 他 與 DiGeorge

項	依公告 罕病名 單之分 類序號	疾病名稱	審查條件	基因檢附 需求	附件
					syndrome 相關染色體或基因缺失的檢驗報告 6. 周邊血液 T 細胞數量分析 [Flow cytometry]
94	M1-30	Prader-Willi 氏症候群 (Prader-Willi syndrome)	符合臨床必要表徵、甲基化檢查異常，且具致病基因變異。	<u>需要</u> ，需檢附相關致病基因檢測報告。	需檢附(2 項均必要)： 1. 病歷資料：包括臨床主要、次要條件 2. 基因檢測報告
95	M1-33	Rubinstein-Taybi 氏症候群 (Rubinstein-Taybi syndrome)	符合臨床症狀、徵兆及臨床條件。	<u>需要</u> ，需檢附基因檢測報告。	需檢附(3 項均必要)： 1. 相關臨床症狀及徵兆的病歷紀錄 2. 臨床符合條件(請檢附臉、手指及腳趾照片) 3. 基因檢測報告
96	M1-34	威廉斯氏症候群 (Williams syndrome)	符合必要臨床症狀及徵兆 3 項異常及具符合遺傳模式之致病性基因變異	<u>需要</u> ，需檢附基因檢測報告。	需檢附(3 項均必要)： 1. 病歷紀錄 2. 基因檢測報告 3. 心臟影像檢查(超音波或核磁共振)
97	M1-37	Cockayne 氏症候群 (Cockayne Syndrome)	明確之 ERCC6 或 ERCC8 雙合子致病基因變異，且具 2 項必要及至少 1 項(含)選擇之臨床症狀及徵兆，其遺傳模式屬臨床型-基因型吻合(genotype-phenotype correlation)之 Cockayne 氏症候群(柯凱因氏症候群)。	<u>需要</u> ，需檢附基因檢測報告。	需檢附(第 1、3 及 5 項為必要)： 1. 病歷資料 2. 實驗室檢驗報告 3. 腦部核磁共振影像 4. 特殊檢查報告 5. 基因檢測報告
98	M1-39	Schaaf-Yang 症候群 (Schaaf-Yang syndrome)	符合四項必要臨床表徵(新生兒期全身肌張力低下、新生兒期遠端關節攣縮、新生兒期呼吸窘迫、發展遲緩/認知障礙)，且具致病基因變異。	<u>需要</u> ，需檢附基因檢測報告。	需檢附(1 至 2 項為必要)： 1. 病歷資料 2. 基因檢測報告 3. 實驗室檢查報告

項	依公告 罕病名 單之分 類序號	疾病名稱	審查條件	基因檢附 需求	附件
99	M1-40	Galloway-Mow at 症候群	符合面部特徵及中樞神經系統症狀各一項之必要臨床症狀及徵兆，實驗室檢查出現蛋白尿，腦部核磁共振影像異常病灶，且基因檢測報告證實符合各 GAMOS 型別遺傳模式及對應之致病基因變異。	<u>需要</u> ，需檢附基因檢測報告。	需檢附(第 1、2 及 4、5 項為必要)： 1. 病歷資料 2. 實驗室檢查報告 3. 病理切片報告 4. 腦部核磁造影檢查報告 5. 基因檢測報告
100	N1-03	萊伯氏先天性 黑矇症 (Leber congenital amaurosis)	主觀臨床表徵符合至少 2 項嚴重標準、符合 2 項客觀檢查結果，並附 LCA 基因檢驗報告。	<u>需要</u> ，需檢附 LCA 基因檢測報告。	需檢附(3 項均必要)： 1. 病歷資料(臨床症狀及徵兆) 2. 檢驗報告(眼底、ERG、OCT) 3. 基因檢測報告