

衛生福利部罕見疾病及藥物審議會  
第 68 次會議紀錄

時間：111 年 12 月 23 日（星期五）上午 9 時 30 分

地點：本部國民健康署 1201 會議室及視訊會議

主席：王主任委員必勝（吳委員昭軍代理主持）

紀錄：徐技士惠卿

視訊委員：林委員秀娟、林委員炫沛、邱委員寶琴、吳委員瑞美、黃委員英霓、黃委員碧桃、康委員照洲、郭委員鐘金、陳委員珮蓉、陳委員莉茵、彭委員純芝、葉委員建宏、蔡委員輔仁、遲委員景上、李委員伯璋（張副組長惠萍代）、吳委員秀梅（黃簡任技正琴曉代）

本部食品藥物管理署 黃技正淑萍、劉副審查員思岑、林助理審查員佩儀

本部中央健康保險署 陳科員珽如

本部國民健康署 魏副署長璽倫、林組長宜靜、陳簡任技正麗娟、張科長櫻淳、藍技正佳斐、沙科員芸飛、張技士巧燁、陳曼緯

壹、主席致詞

貳、確認第 67 次會議紀錄。

決定：確定。

參、報告案

第一案：第 67 次會議決議追蹤辦理情形。

決定：

一、序號 1「新增『軟骨發育不全症』及檢視『性聯遺傳型低磷酸鹽佝僂症』個案通報審查基準案」案、序號 2-1~2-2「各單位函請審查列入罕見疾病名單（芬蘭型先天性腎病症候

群、Schaaf Yang 綜合症、原發型高草酸鹽尿症，共 3 案)」案、序號 3「建議修正「罕見疾病審議認定原則」(草案)及辦理發布案」、序號 4「為辦理罕見疾病支持性及緩和性照護補助，制訂血糖試紙/採血針、裝置假牙及傷口照護敷料等 3 項之補助作業說明(草案)案」，同意解除列管。

二、「軟骨發育不全症」及「性聯遺傳型低磷酸鹽佝僂症」審查基準表及送審資料表(附件 1-1~1-4)，公告國健署網站提供參考。

三、繼續追蹤 1 案：序號 2-3「將 Schaaf Yang 綜合症納入 Prader-Willi Syndrome 之妥適性」，預訂 112 年 1 月「罕見疾病專家諮詢會議」討論。

第二案： 報告單位：國民健康署

案由：修訂「申請列入罕見疾病流程圖」報告。

決定：

一、為避免行政審查後等待申請單位補件時程過於冗長，且若在送審資料不齊全情況下仍提送醫療小組討論，較無實質上意義，爰「罕病專案辦公室通知申請單位 2 週內補件，惟逾 6 個月未補件者，逕提醫療小組討論」一節，修正為「罕病專案辦公室通知申請單位 2 週內補件，逾 3 個月未補件不予受理」，並加註申請單位補附資料後可重新送審。修正後流程圖如附件 2，公告國健署網站提供參考。

二、餘洽悉。

肆、審議案（共 12 案）

第一案 提案單位：國民健康署

案由：各單位函請審查列入罕見疾病名單（黑尿症），提請討論。

決議：同意第 72 次「罕見疾病及藥物審議會-醫療小組」會議審查結果。新增列入罕病(1 項)：黑尿症（Alkaptonuria），ICD-10 編碼為「E70.29」，疾病分類為「A2 胺基酸/有機酸代謝異常」，審查基準表及送審資料表如附件 3-1~3-2；後

續並依程序辦理預、公告事宜。

## 第二案

提案單位：國民健康署

案由：建議修訂「罕見疾病特殊營養食品暨緊急需用藥物物流中心管理原則」，提請討論。

決議：考量物流中心儲備之藥物，係為提供診療醫院及罕見疾病病人維持生命之緊急取得，為避免其有需求而無法取得該藥物之情事，爰請本審議會醫療小組就連續 2 年未使用品項增訂退場機制一節再議。

## 第三案

提案單位：國民健康署

案由：建議修正「罕見疾病維持生命所需之特殊營養食品補助申請流程圖」，及新增「罕見疾病緊急需用藥物申請流程圖」，提請討論。

決議：同意第 72 次「罕見疾病及藥物審議會-醫療小組」會議審查結果，通過修正「罕見疾病維持生命所需之特殊營養食品補助申請流程圖」(附件 4-1)，及新增「罕見疾病緊急需用藥物申請流程圖」(附件 4-2)，並公告國健署網站提供參考。

## 第四案

提案單位：國民健康署

案由：新增「罕見疾病特殊營養食品暨緊急需用藥物物流中心」儲備之特殊營養品共 4 品項(GA1 Anamix Junior、UCD 1、UCD 2、MMA/PA Anamix Junior)，提請討論。

決議：同意第 72 次「罕見疾病及藥物審議會-醫療小組」會議審查結果，新增物流中心儲備 GA1 Anamix Junior、UCD 1、UCD 2、MMA/PA Anamix Junior 等 4 項特殊營養品，並公告國健署網站提供參考；後續並由物流中心據以辦理採購等相關作業。

## 第五案

提案單位：國民健康署

案由：檢視「非典型性尿毒溶血症候群」及「Myhre 症候群」個

案通報審查基準施行一年情形，提請討論。

決議：同意第 72 次「罕見疾病及藥物審議會-醫療小組」會議審查結果，

一、「非典型性尿毒溶血症候群」審查基準暫不修訂，另請醫療小組田委員蕙芬於 112 年「罕見疾病通報審查專家共識會議」分享審查該罕病個案之經驗。

二、通過修正之「Myhre 症候群」審查基準表及送審資料表(附件 5-1~5-2)並公告國健署網站提供參考。

第六案 提案單位：國民健康署

案由：訂定「遺傳性表皮分解性水皰症」個案通報審查基準，提請討論。

決議：同意第 72 次「罕見疾病及藥物審議會-醫療小組」會議審查結果，通過訂定之審查基準表及送審資料表(附件 6-1~6-2)並公告國健署網站提供參考。

第七案 提案單位：國民健康署

案由：中華民國心臟學會建議修訂罕見疾病家族性澱粉樣多發性神經病變(Familial Amyloid Polyneuropathy)之疾病名稱、ICD-10-CM 診斷碼及通報個案審查基準，提請討論。

決議：同意第 72 次「罕見疾病及藥物審議會-醫療小組」會議審查結果，維持原公告之罕見疾病「家族性澱粉樣多發性神經病變(Familial Amyloidotic Polyneuropathy)」之疾病名稱、ICD-10-CM 診斷碼「E85.1」及個案通報審查基準。

第八案 提案單位：食品藥物管理署

案由：新增罕見疾病特殊營養食品「L-ARGININE」膠囊及適應症「粒線體缺陷」案，提請討論。

決議：同意第 72 次「罕見疾病及藥物審議會-醫療小組」會議審查結果，不同意新增罕見疾病特殊營養食品「L-ARGININE」膠囊及適應症「粒線體缺陷」，並請食藥署將審查意見函復申請單位。

### 第九案

提案單位：食品藥物管理署

案由：罕見疾病特殊營養食品「PFD2」，新增適應症「非酮性高甘胺酸血症」、「高胱胺酸尿症」、「甲基丙二酸血症」案，提請討論。

決議：同意第 72 次「罕見疾病及藥物審議會-醫療小組」會議審查結果，通過罕見疾病特殊營養食品「PFD2」，新增適應症「非酮性高甘胺酸血症」、「高胱胺酸尿症」、「甲基丙二酸血症」；並請食藥署依程序辦理預、公告程序。

### 第十案

提案單位：食品藥物管理署

案由：罕見疾病特殊營養食品 Glycosade 及其適應症「肝醣儲積症」新增之條件案，提請討論。

決議：同意第 72 次「罕見疾病及藥物審議會-醫療小組」會議審查結果，通過新增罕見疾病特殊營養食品「Glycosade」及其適應症「肝醣儲積症」，惟加註「限五歲以上，具低血糖風險之肝醣儲積症第 0、I、III、VI、IX 型患者，且經醫師及營養師評估，於睡前使用」，並請食藥署依程序辦理預、公告程序。

### 第十一案

提案單位：食品藥物管理署

案由：罕見疾病藥物認定(共 3 案)，提請討論。

決議：同意第 123 次、第 126 次及第 128 次「罕見疾病及藥物審議會-藥物小組」會議審查結果，請食藥署依程序辦理預、公告程序。

### 第十二案

提案單位：食品藥物管理署

案由：罕見疾病藥物查驗登記案、適應症變更案(共 4 案)，提請討論。

決議：同意第 126 次及第 128 次「罕見疾病及藥物審議會-藥物小組」會議審查結果，請食藥署依程序辦理預、公告程序。

伍、臨時動議：無。

陸、散會：11時30分

## 附件 1-1、軟骨發育不全症個案通報審查基準(審查基準表)

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)

## -軟骨發育不全症[Achondroplasia]-

<p>送審文件</p> <p><input type="checkbox"/> 包括臨床病史、身體檢查之病歷資料 (必要)</p> <p><input type="checkbox"/> 影像檢查報告(必要)</p> <p><input type="checkbox"/> 基因檢測報告(必要)</p>
<p>臨床病史及家族史</p> <p><input type="checkbox"/> 發病年齡[Age at disease onset] _____ 歲</p> <p><input type="checkbox"/> 家族史[Family history] <input type="checkbox"/> 有 _____ <input type="checkbox"/> 無。</p>
<p>臨床症狀及徵兆(其中第 1-3 項為必要)：</p> <p><input type="checkbox"/> 頭部特徵:頭型大 [Macrocephaly]、突額、鼻樑塌、下巴突</p> <p><input type="checkbox"/> 肢近端短小，軀幹正常</p> <p><input type="checkbox"/> 身材矮小</p> <p><input type="checkbox"/> 脊椎彎曲 (過度腰椎前凸後凸)</p> <p><input type="checkbox"/> 粗短的三叉戟狀指</p> <p><input type="checkbox"/> 弓型腿、扁平足</p> <p><input type="checkbox"/> 低張力、動作發展遲緩</p>
<p>影像學檢查至少一項</p> <p><input type="checkbox"/> 方形骨盆骨，且髌骨坐骨切跡較小</p> <p><input type="checkbox"/> 椎骨的椎跟短，且椎根間較窄</p> <p><input type="checkbox"/> 股骨近端的放射線透射性增加</p> <p><input type="checkbox"/> 股骨遠端生長板呈 V 型</p> <p><input type="checkbox"/> 其他骨骼異常</p>
<p>基因檢測報告</p> <p><input type="checkbox"/> <i>FGFR3</i> 基因檢測結果：<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常，變異位點 _____ (含已知與可能致病基因位點)</p>
<p><input type="checkbox"/> 排除 次軟骨發育不全症[Hypochondroplasia]</p>
<p>符合診斷軟骨發育不全症[Achondroplasia]</p>

參考文獻：

Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC; COMMITTEE ON GENETICS. Health Supervision for People With Achondroplasia. *Pediatrics*. 2020 Jun;145(6):e20201010. doi: 10.1542/peds.2020-1010.





# 附件 1-3、性聯遺傳型低磷酸鹽佝僂症個案通報審查基準(審查基準表)

## 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) - 性聯遺傳型低磷酸鹽佝僂症[X-linked hypophosphatemic rickets, XLH] -

**送審文件**

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 (必要)

實驗室檢查報告(包括低血清磷及高尿磷流失報告)(必要)

影像檢查報告(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

---

**身體及骨骼系統臨床表徵(必要)**

**主要症狀(前 2 項為必要)**

骨骼變形、弓型腿

身材矮小

牙齦、齒齦病變

**其他次要症狀(至少 1 項)**

骨頭疼痛

關節僵硬、步態不穩

自發性骨折

胸廓肋骨有佝僂症串珠

聽力下降

其他症狀 \_\_\_\_\_

---

**排除疾病(必要)**

Fanconi 症候群

其他自體顯性、自體隱性遺傳型低磷酸鹽佝僂症

腫瘤引起之低磷酸鹽佝僂症

多骨纖維性發育不良[Polyostotic fibrous dysplasia]

---

**實驗室檢查報告(必要)(請附相關檢驗資料)**

血清磷(必要)     正常     異常 \_\_\_\_\_

血清鹼性磷酸酶[Alkaline phosphatase](必要)     正常     異常 \_\_\_\_\_

血鈣(必要)     正常     異常 \_\_\_\_\_

血清 FGF-23 值 \_\_\_\_\_ (選擇)     正常     異常 \_\_\_\_\_

血清副甲狀腺素值 \_\_\_\_\_ (選擇)     正常     異常 \_\_\_\_\_

血清 25(OH)D 值 \_\_\_\_\_ (選擇)     正常     異常 \_\_\_\_\_

---

**腎小管磷重吸收功能檢查(必要)：(請附相關檢驗資料)**

腎小管對磷酸鹽的吸收率(TmP/GFR)值 (必要)     正常     異常 \_\_\_\_\_

---

**影像學檢查(必要)：(請附相關檢驗資料)**

骨骼異常       其他異常 \_\_\_\_\_

---

**基因檢測報告(必要)：**

PHEX 致病基因變異： PHEX 基因變異位點 \_\_\_\_\_ (含致病及可能致病基因位點)

---

符合罕見疾病：性聯遺傳型低磷酸鹽佝僂症

縮寫：  
 FGF-23: fibroblast growth factor-23, TmP: tubular maximum for phosphate reabsorption, GFR: glomerular filtration rate, 25-(OH)D: 25-hydroxy-Vitamin D, PHEX: phosphate-regulating endopeptidase homolog

參考文獻：  
 1. Haffner D, et al. Clinical practice recommendations for the diagnosis and management of X-linked hypophosphataemia. Nat Rev Nephrol 2019; 15: 435-455.  
 2. Imel EA, et al. Burosumab versus conventional therapy in children with X-linked hypophosphataemia: a randomised, active-controlled, open-label, phase 3 trial. Lancet. 2019;393(10189):2416-2427.  
 3. Portale AA, et al. Continued beneficial effects of burosumab in adults with X-linked hypophosphatemia: results from a 24-week treatment continuation period after a 24-week double-blind placebo-controlled period. Calcif Tissue Int 2019; 105: 271-284.  
 4. Insona KL, et al. Burosumab improved histomorphometric measures of osteomalacia in adults with X-linked hypophosphatemia: a phase 3, single-arm, international trial. J. Bone Miner Res 2019; 34: 2183-2191.

附件 1-4、性聯遺傳型低磷酸鹽佝僂症個案通報審查基準(送審資料表)

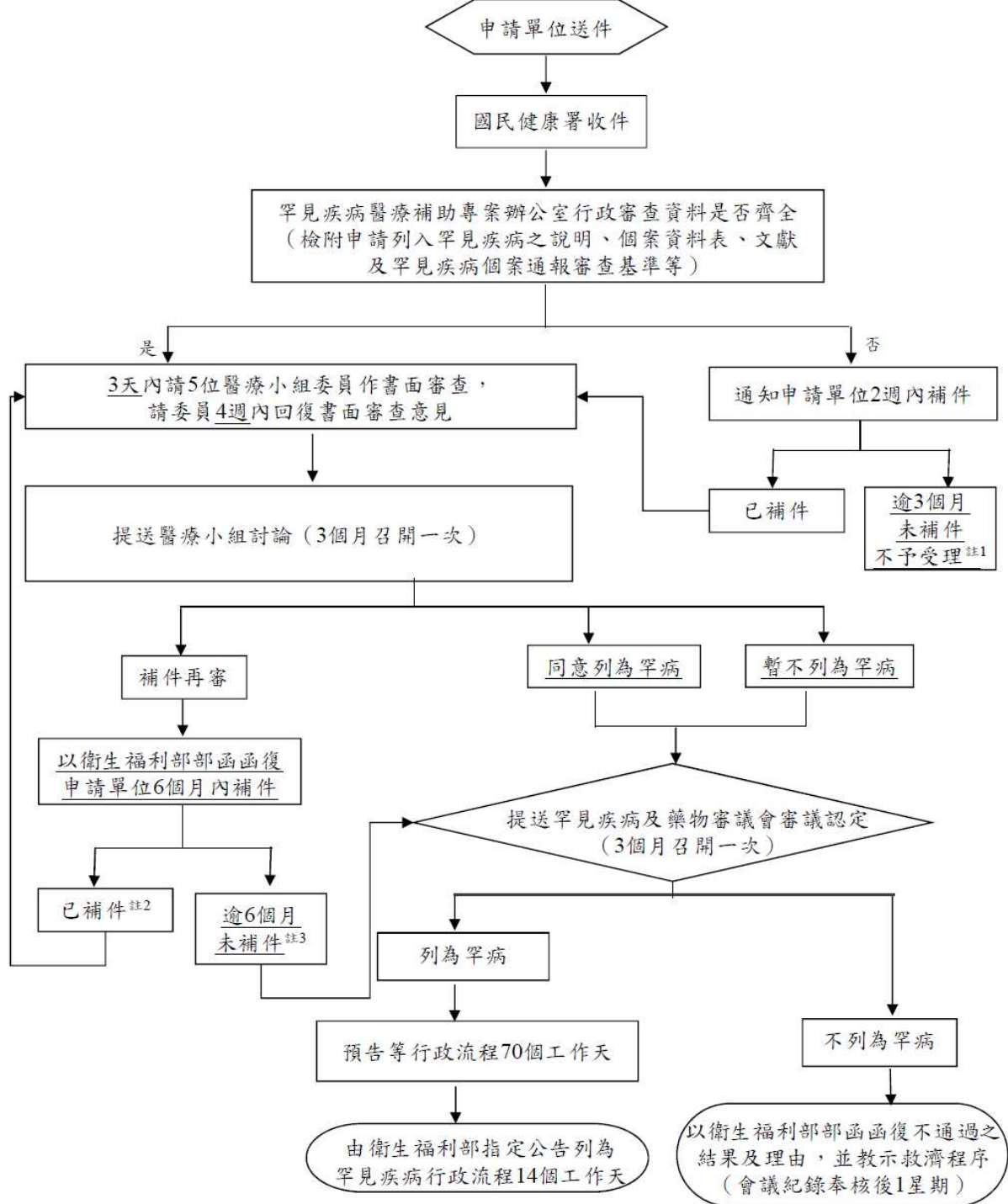
衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查基準機制」(送審資料表)  
- 性聯遺傳型低磷酸鹽佝僂症 [X-linked hypophosphatemic rickets, XLH] -

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(必要)
2.  實驗室檢查報告(包括低血清磷及高尿磷流失報告)(必要)
3.  放射線影像檢查報告(必要)
4.  基因檢測報告(必要)

項目	填寫部分
<b>A. 病歷資料(必要)</b>	
1. 主訴及病史(必要)	
2. 家族史(必要)	家族史[Family history] <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無
3. 臨床表徵及身體檢查(必要)	主要症狀(前 2 項為必要) <input type="checkbox"/> 骨骼變形、 <u>弓型腿</u> <input type="checkbox"/> 身材矮小 <input type="checkbox"/> 牙齦、齒齦病變 其他次要症狀(至少 1 項) <input type="checkbox"/> 骨頭疼痛 <input type="checkbox"/> 關節僵硬、步態不穩 <input type="checkbox"/> 自發性骨折 <input type="checkbox"/> 胸廓肋骨有佝僂症串珠 <input type="checkbox"/> 聽力下降 <input type="checkbox"/> 其他症狀_____
4. 排除疾病(必要)	<input type="checkbox"/> Fanconi 症候群 <input type="checkbox"/> 其他自體顯性、自體隱性遺傳型低磷酸鹽佝僂症 <input type="checkbox"/> 腫瘤引起之低磷酸鹽佝僂症 <input type="checkbox"/> 多骨纖維性發育不良[Polyostotic fibrous dysplasia]
<b>B. 實驗室檢查</b> (請附相關檢驗資料)	<input type="checkbox"/> 血清磷(必要) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 血清鹼性磷酸酶 [Alkaline phosphatase] (必要) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 血鈣(必要) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 腎小管對磷酸鹽的吸收率(TmP/GFR)值(必要) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 血清 FGF-23 值 (選擇) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 血清副甲狀腺素值 (選擇) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 血清 25(OH)D 值 (選擇) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____
<b>C. 影像學檢查(必要)</b> (請附相關檢驗資料)	<input type="checkbox"/> 骨骼異常 <input type="checkbox"/> 其他異常
<b>D. 基因檢測報告(必要)</b> (請附實驗室報告)	<input type="checkbox"/> PHEX 致病基因變異：PHEX 基因變異位點_____ (含致病可能致病基因位點)

附件 2、修正申請列入罕見疾病流程圖

申請列入罕見疾病流程圖

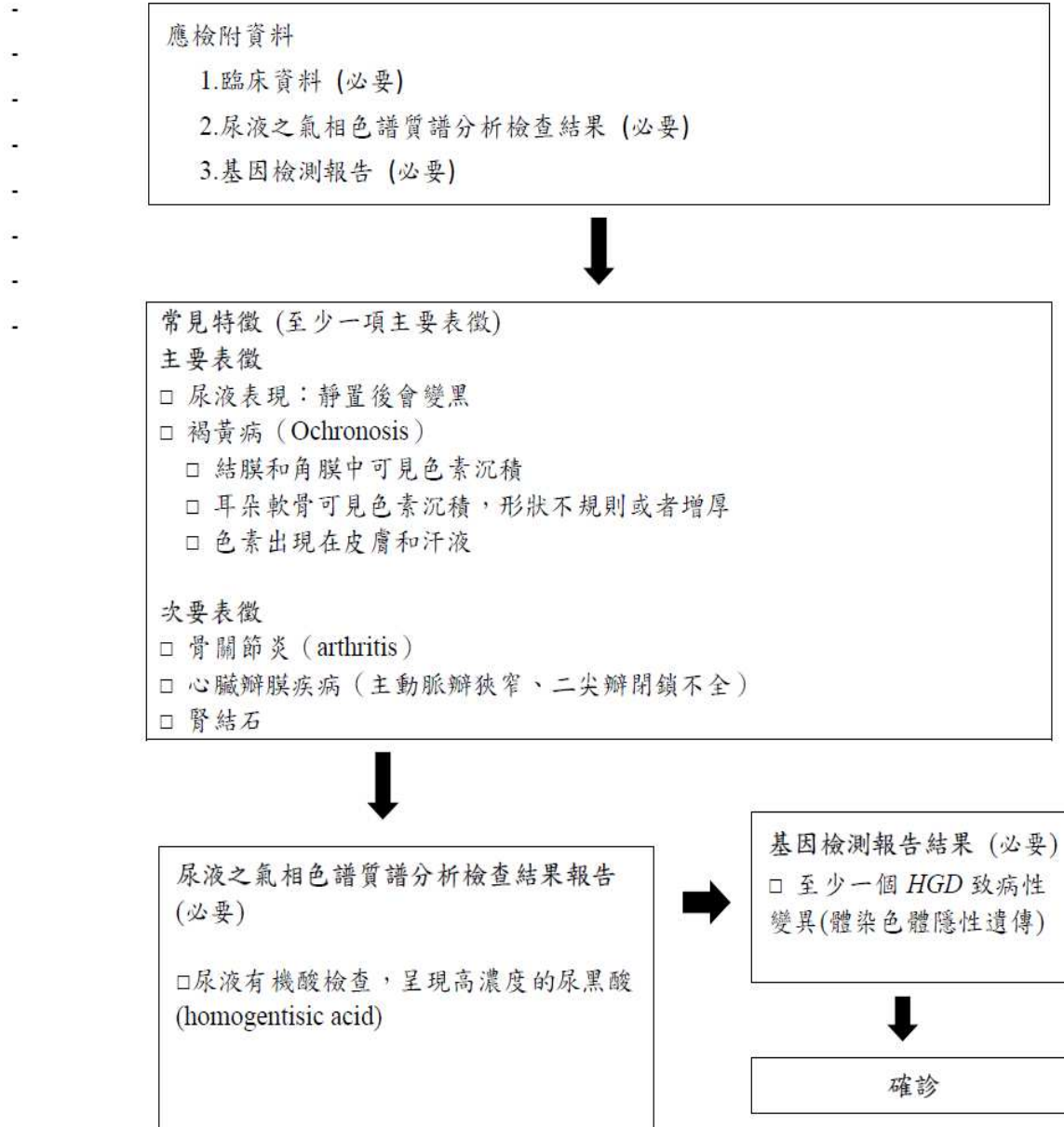


註：1.申請單位補附資料後可重新送審。  
 2.申請單位依醫療小組決議補件後之審查流程以該次「罕見疾病及藥物審議會-醫療小組」決議為準。  
 3.申請單位若逾6個月未補件逕提送「罕見疾病及藥物審議會」審議。

附件 3-1、黑尿症 (Alkaptonuria) 個案通報審查基準 (審查基準表)

附件 3-1

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)  
黑尿症-[Alkaptonuria]-



參考文獻

1. Sharabi, A. F., & Goudar, R. B. (2020). Alkaptonuria. *StatPearls [Internet]*.
2. Introne, W. J., & Gahl, W. A. (2016). Alkaptonuria. *GeneReviews®[Internet]*.
3. Zatkova, A., Ranganath, L., & Kadasi, L. (2020). Alkaptonuria: current perspectives. *The application of clinical genetics*, 13, 37.
4. Mistry, J. B., Bukhari, M., & Taylor, A. M. (2013). Alkaptonuria. *Rare Diseases*, 1(1), e27475.

## 附件 3-2、黑尿症 (Alkaptonuria) 個案通報審查基準 (送審資料表)

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)  
黑尿症-[Alkaptonuria]-

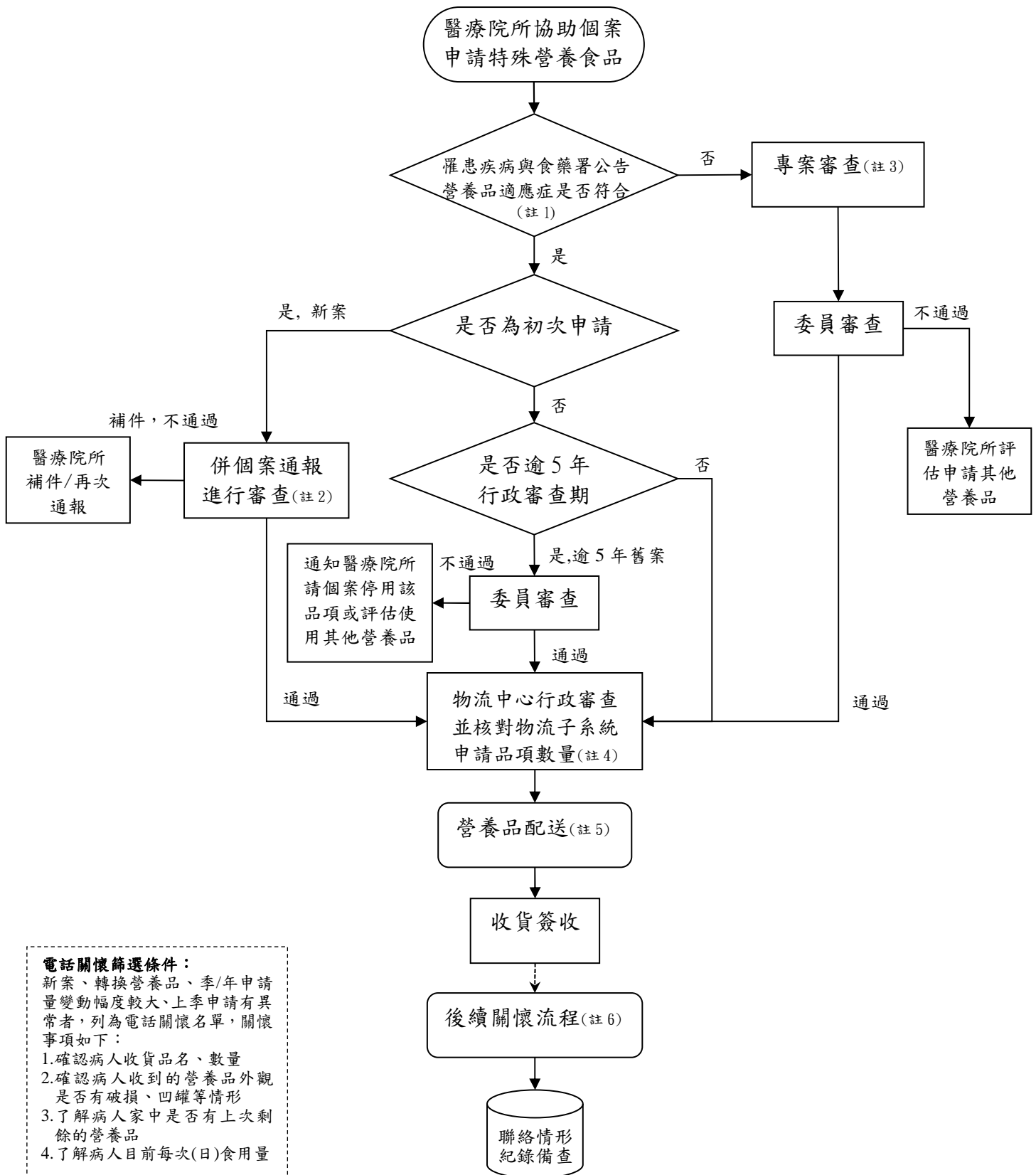
1.  臨床資料 (必要)
2.  尿液之氣相色譜質譜分析檢查結果 (必要)
3.  基因檢測報告 (必要)

項目	填寫部分
<b>A. 病歷資料</b> 包含病史(含臨床表徵、發病年齡、家族史)、身體檢查(必要)	<b>常見特徵 (至少一項主要表徵)</b> <b>主要表徵</b> <input type="checkbox"/> 尿液表現：靜置後會變黑 <input type="checkbox"/> 褐黃病[Ochronosis] <input type="checkbox"/> 結膜和角膜中可見色素沉積 <input type="checkbox"/> 耳朵軟骨可見色素沉積，形狀不規則或者增厚 <input type="checkbox"/> 色素出現在皮膚和汗液  <b>次要表徵</b> <input type="checkbox"/> 骨關節炎[Arthritis] <input type="checkbox"/> 心臟瓣膜疾病 (主動脈瓣狹窄、二尖瓣閉鎖不全) <input type="checkbox"/> 腎結石
<b>B. 尿液之氣相色譜質譜分析檢查結果</b> (請附實驗室報告影本)	<input type="checkbox"/> 尿液有機酸檢查，呈現高濃度的尿黑酸 [Homogentisic acid]
<b>C. 基因檢測 (必要)</b> (請附實驗室報告影本)	<input type="checkbox"/> 具兩個 HGD 致病性變異(體染色體隱性遺傳)

## 參考文獻

1. Sharabi, A. F., & Goudar, R. B. (2020). Alkaptonuria. *StatPearls [Internet]*.
2. Introne, W. J., & Gahl, W. A. (2016). Alkaptonuria. *GeneReviews®[Internet]*.
3. Zatkova, A., Ranganath, L., & Kadasi, L. (2020). Alkaptonuria: current perspectives. *The application of clinical genetics*, 13, 37.
4. Mistry, J. B., Bukhari, M., & Taylor, A. M. (2013). Alkaptonuria. *Rare Diseases*, 1(1), e27475.

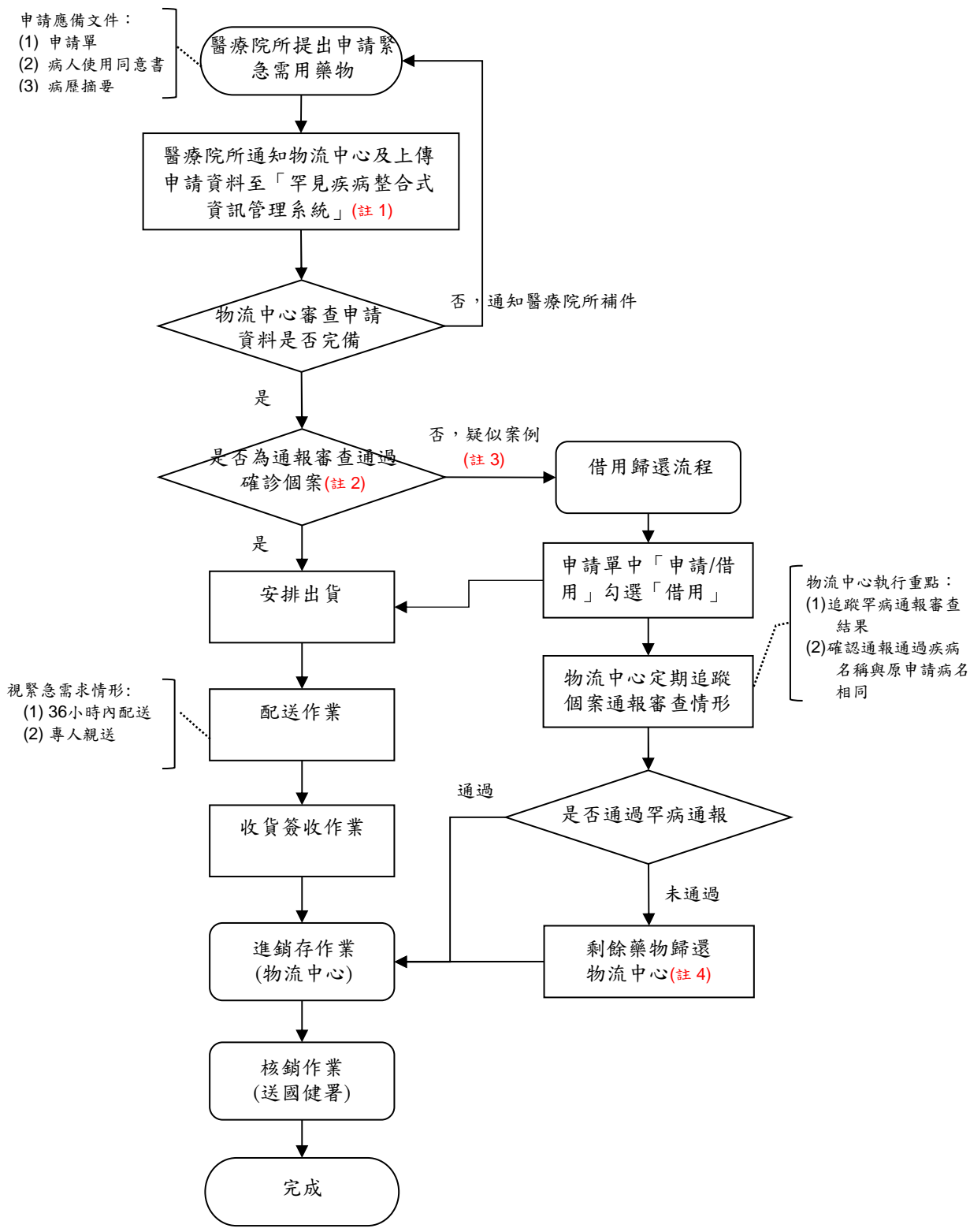
附件 4-1、罕見疾病維持生命所需之特殊營養食品補助申請流程圖



**電話關懷篩選條件：**  
 新案、轉換營養品、季/年申請量變動幅度較大、上季申請有異常者，列為電話關懷名單，關懷事項如下：  
 1. 確認病人收貨品名、數量  
 2. 確認病人收到的營養品外觀是否有破損、凹罐等情形  
 3. 了解病人家中是否有上次剩餘的營養品  
 4. 了解病人目前每次(日)食用量

- 註 1：依食品藥物管理署公告「罕見疾病特殊營養食品品目及適應症」，判別個案疾病與公告適應症是否相符。
- 註 2：新案通報時，如通報個案之醫師判斷尚不須食用特殊營養食品，而未勾選個案報告單「治療情形及建議-需使用維持生命所需特殊營養食品」項目，但日後個案病況加重需要食用，參考舊案逾 5 年行政審查期之辦理方式，送請 1 位委員審查。
- 註 3：依 106 年 12 月 22 日第 48 次罕見疾病及藥物審議會決議，營養品新案審查方式為個案線上通報罕見疾病時，由醫療院所一併提出申請，由 1 位專家、1 位委員一併進行審查，審查通過效期為申請日起 5 年，期間若須持續食用該特殊營養食品，由醫療院所檢附相關文件提出申請，由物流中心進行行政審查。
- 註 4：依 109 年 9 月 18 日第 59 次罕見疾病及藥物審議會決議，診治醫師確定個案有特殊原因，需要食用特殊營養品，惟未符合公告適應症，可以專案審查方式辦理。
- 註 5：經醫療院所評估病人需持續食用該特殊營養食品，由醫療院所提交申請相關文件：(1) 個案使用同意書；(2) 個案病歷摘要（或治療計劃書）；(3) 治療方法參考文獻（視需要檢附）；連同罕見疾病特殊營養食申請暨借用單，請提前上傳「罕見疾病整合式資訊管理系統」並通知罕病物流中心。而為能提供罕見疾病個案維持生命所需之特殊營養食品合理食用量，診療醫院每季於罕見疾病整合式資訊管理系統提出申請時，須填寫「上季剩餘量」、「日食用量(克/天)」、「本季申請量」、「年預估量」等欄位。
- 註 6：個案特殊營養食品若是配送至申請醫院，由醫療院所代收，物流中心須於下一季醫院申請前，回收醫院給病人簽收之領用清冊；若為直接配送給病人，於寄送後回收病人簽收單，並確認資料正確性。
- 註 7：罕病物流中心完成配送作業並取得簽收單後，依病人簽具之「罕見疾病特殊營養品個案同意書(含關懷訪視)」進行電話關懷，並持續密切注意病人後續申請情形。

### 附件 4-2、罕見疾病緊急需用藥物申請作業流程圖





註 1：上傳罕見疾病整合式資訊管理系統-物流子系統，作為配送品項、數量之參考，遇緊急或特殊形無法上傳時，得先以傳真或電子郵件方式送交物流中心辦理申請作業，再另將前述資料上傳至物流子系統。

註 2：診療醫院申請緊急需用藥物，對於經罕病通報審查通過之個案，應於 1 個月內向中央健康保險署(以下稱健保署)申報該藥物之給付，並於完成申報後 2 週內，將藥物歸還物流中心。

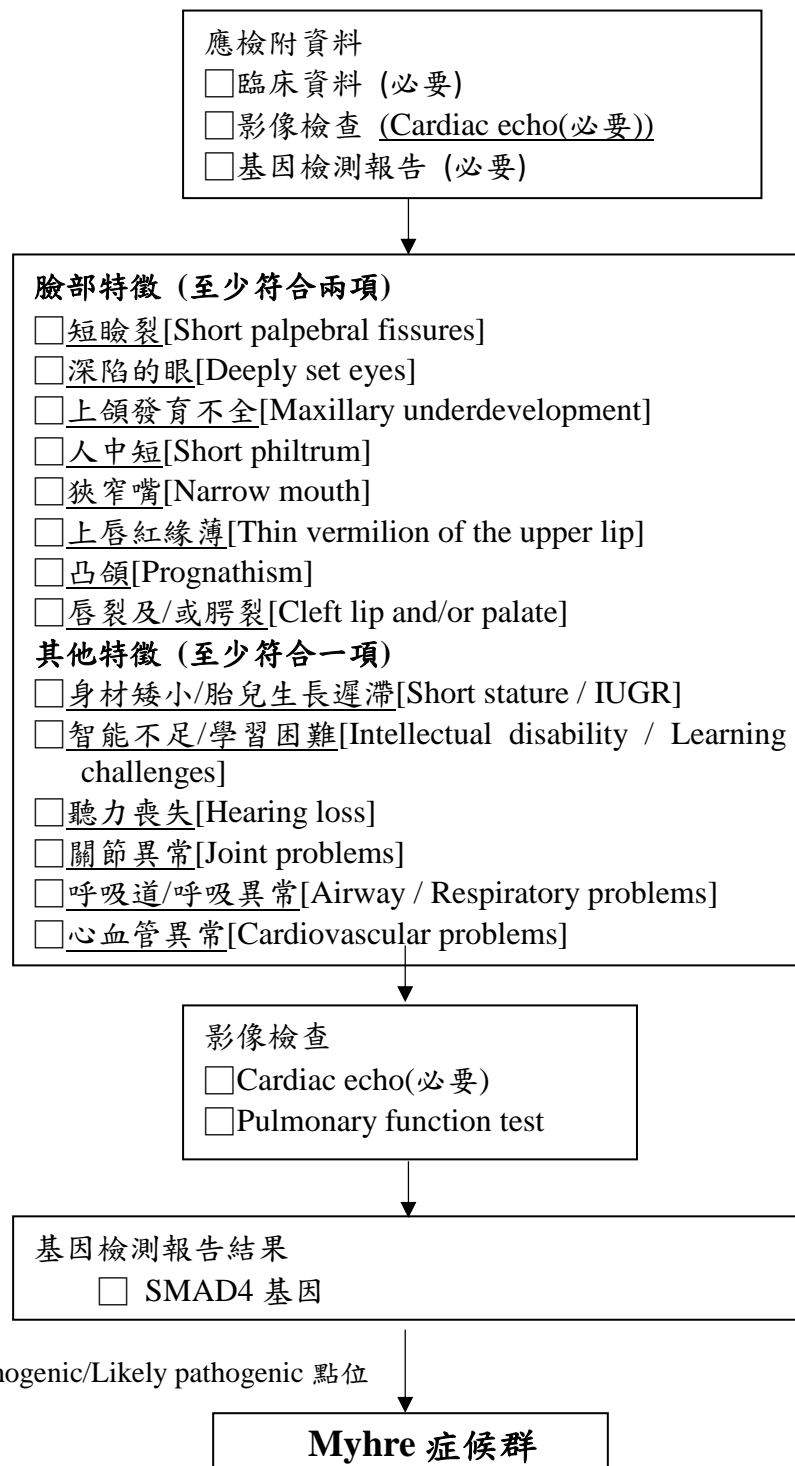
註 3：考量罹患疑似公告罕見疾病病人，在未經罕病通報審查通過前，基於病人用藥安全與病情，仍可能需罕見疾病緊急需用藥物治療，可由申請醫師向物流中心申請緊急需用藥物，以借用方式辦理。

註 4：對於醫療院所借用罕見疾病緊急需用藥物，若經罕病通報審查結果為不通過，則請申請醫師歸還未開封且包裝完整之剩餘藥品。

## 附件 5-1、Myhre 症候群通報個案審查基準（審查基準表）

## 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）

## Myhre 症候群-[Myhre syndrome]-



## 參考文獻

1. 參考 GeneReviews: Starr LJ, Lindor NM, Lin AE. Myhre Syndrome. 2017 Apr 13. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2018. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK425723/>

## 附件 5-2、Myhre 症候群通報個案審查基準（送審資料表）

## 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）

## Myhre 症候群-[Myhre syndrome]-

1.  臨床資料 (必要)
2.  影像檢查 (Cardiac echo(必要))
3.  基因檢測報告 (必要)

項目	填寫部分
<b>A. 病歷資料</b> 包含病史、身體檢查(必要)	<b>臉部特徵 (至少符合兩項)</b> <input type="checkbox"/> 短瞼裂[Short palpebral fissures] <input type="checkbox"/> 深陷的眼[Deeply set eyes] <input type="checkbox"/> 上頷發育不全[Maxillary underdevelopment] <input type="checkbox"/> 人中短[Short philtrum] <input type="checkbox"/> 狹窄嘴 Narrow mouth <input type="checkbox"/> 上唇紅緣薄[Thin vermilion of the upper lip] <input type="checkbox"/> 凸頷[Prognathism] <input type="checkbox"/> 唇裂及/或腭裂[Cleft lip and/or palate] <b>其他特徵 (至少符合一項)</b> <input type="checkbox"/> 身材矮小/胎兒生長遲滯[Short stature / IUGR] <input type="checkbox"/> 智能不足/學習困難[Intellectual disability / Learning challenges] <input type="checkbox"/> 聽力喪失[Hearing loss] <input type="checkbox"/> 關節異常[Joint problems] <input type="checkbox"/> 呼吸道/呼吸異常[Airway / Respiratory problems] <input type="checkbox"/> 心血管異常[Cardiovascular problems]
<b>B. 影像檢查</b>	<input type="checkbox"/> Cardiac echo(必要) <input type="checkbox"/> Pulmonary function test
<b>C. 基因檢測 (必要)</b> (請附實驗室報告影本)	<input type="checkbox"/> SMAD4 基因

## 參考文獻

1. 參考 GeneReviews: Starr LJ, Lindor NM, Lin AE. Myhre Syndrome. 2017 Apr 13. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2018. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK425723/>

# 附件 6-1、遺傳性表皮分解性水皰症 (Epidermolysis Bullosa)個案通報審查基準 (審查基準表)

衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查標準機制」(審查基準表)  
-遺傳性表皮分解性水皰症 [Epidermolysis Bullosa]-

應檢附文件 <input type="checkbox"/> 病歷資料(必要) A. 臨床病史、臨床症狀及徵兆(必要) B. 家族病史、臨床分類(必要) <input type="checkbox"/> 特殊檢查報告及基因報告(必要): A. 電子顯微鏡檢查    B. 免疫螢光染色    C. 基因檢測報告			
臨床病史(必要) <input type="checkbox"/> 發病年齡 [Age at disease onset] _____ 歲 <input type="checkbox"/> 家族史 [Family history] <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無			
<b style="color: red;">臨床症狀及徵兆:(至少出現2項主要條件或1項主要條件+3項次要條件)</b> <table style="width: 100%; border: none;"> <tr> <td style="width: 50%; border: none; vertical-align: top;"> <b>主要條件</b>            1. <input type="checkbox"/> 皮膚水皰、糜爛或潰瘍(佔體表面積<math>\geq 2\%</math>)            2. <input type="checkbox"/> 黏膜水皰、糜爛或潰瘍(面積<math>\geq 5\text{cm}^2</math>)            3. <input type="checkbox"/> 黏膜狹窄(呼吸/消化/泌尿道)            4. <input type="checkbox"/> 肌肉失養            5. <input type="checkbox"/> 心肌病變            6. <input type="checkbox"/> 角膜破皮、癢痕化            7. <input type="checkbox"/> 張口不全            8. <input type="checkbox"/> 關節纖維化            9. <input type="checkbox"/> 癢疹(佔體表面積<math>\geq 5\%</math>)         </td> <td style="width: 50%; border: none; vertical-align: top;"> <b>次要條件</b>            1. <input type="checkbox"/> 皮膚水皰、糜爛或潰瘍(佔體表面積<math>&lt; 2\%</math>)            2. <input type="checkbox"/> 黏膜水皰、糜爛或潰瘍(面積<math>&lt; 5\text{cm}^2</math>)            3. <input type="checkbox"/> 瑯瑯質發育不全            4. <input type="checkbox"/> 指/趾甲失養或併指/趾            5. <input type="checkbox"/> 禿髮            6. <input type="checkbox"/> 癢疹(佔體表面積<math>&lt; 5\%</math>)            7. <input type="checkbox"/> 貧血            8. <input type="checkbox"/> 光敏感            9. <input type="checkbox"/> 骨質缺乏/疏松            10. <input type="checkbox"/> 掌蹠角化            11. <input type="checkbox"/> 其他         </td> </tr> </table>		<b>主要條件</b> 1. <input type="checkbox"/> 皮膚水皰、糜爛或潰瘍(佔體表面積 $\geq 2\%$ ) 2. <input type="checkbox"/> 黏膜水皰、糜爛或潰瘍(面積 $\geq 5\text{cm}^2$ ) 3. <input type="checkbox"/> 黏膜狹窄(呼吸/消化/泌尿道) 4. <input type="checkbox"/> 肌肉失養 5. <input type="checkbox"/> 心肌病變 6. <input type="checkbox"/> 角膜破皮、癢痕化 7. <input type="checkbox"/> 張口不全 8. <input type="checkbox"/> 關節纖維化 9. <input type="checkbox"/> 癢疹(佔體表面積 $\geq 5\%$ )	<b>次要條件</b> 1. <input type="checkbox"/> 皮膚水皰、糜爛或潰瘍(佔體表面積 $< 2\%$ ) 2. <input type="checkbox"/> 黏膜水皰、糜爛或潰瘍(面積 $< 5\text{cm}^2$ ) 3. <input type="checkbox"/> 瑯瑯質發育不全 4. <input type="checkbox"/> 指/趾甲失養或併指/趾 5. <input type="checkbox"/> 禿髮 6. <input type="checkbox"/> 癢疹(佔體表面積 $< 5\%$ ) 7. <input type="checkbox"/> 貧血 8. <input type="checkbox"/> 光敏感 9. <input type="checkbox"/> 骨質缺乏/疏松 10. <input type="checkbox"/> 掌蹠角化 11. <input type="checkbox"/> 其他
<b>主要條件</b> 1. <input type="checkbox"/> 皮膚水皰、糜爛或潰瘍(佔體表面積 $\geq 2\%$ ) 2. <input type="checkbox"/> 黏膜水皰、糜爛或潰瘍(面積 $\geq 5\text{cm}^2$ ) 3. <input type="checkbox"/> 黏膜狹窄(呼吸/消化/泌尿道) 4. <input type="checkbox"/> 肌肉失養 5. <input type="checkbox"/> 心肌病變 6. <input type="checkbox"/> 角膜破皮、癢痕化 7. <input type="checkbox"/> 張口不全 8. <input type="checkbox"/> 關節纖維化 9. <input type="checkbox"/> 癢疹(佔體表面積 $\geq 5\%$ )	<b>次要條件</b> 1. <input type="checkbox"/> 皮膚水皰、糜爛或潰瘍(佔體表面積 $< 2\%$ ) 2. <input type="checkbox"/> 黏膜水皰、糜爛或潰瘍(面積 $< 5\text{cm}^2$ ) 3. <input type="checkbox"/> 瑯瑯質發育不全 4. <input type="checkbox"/> 指/趾甲失養或併指/趾 5. <input type="checkbox"/> 禿髮 6. <input type="checkbox"/> 癢疹(佔體表面積 $< 5\%$ ) 7. <input type="checkbox"/> 貧血 8. <input type="checkbox"/> 光敏感 9. <input type="checkbox"/> 骨質缺乏/疏松 10. <input type="checkbox"/> 掌蹠角化 11. <input type="checkbox"/> 其他		
<b>特殊檢查</b> 電子顯微鏡檢查 (必要): <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ 免疫螢光染色 (必要): <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____			
<b>基因檢測報告註 (必要)</b> ● 基因檢測結果: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____			
<b>遺傳性表皮分解性水皰症之確定診斷, 須符合下列條件之一:</b> 1. <input type="checkbox"/> 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 2. <input type="checkbox"/> 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)以上次要臨床症狀及徵兆			

註: 遺傳性表皮分解性水皰症相關基因包含: KRT5, KRT14, PLEC, KLHL24, DST, EXPH5 (SLAC2B), CD151 (TSPNAN24), LAMA3, LAMB3, LAMC2, COL17A1, ITGA6, ITGB4, ITGA3, COL7A1, FERMT1 (KIND1), TGM5, DSP, JUP, PKP1, PLOD3

參考文獻:

1. Has C, Bauer JW, Bodemer C, et al. Consensus reclassification of inherited epidermolysis bullosa and other disorders with skin fragility. Br J Dermatol. 2020;183(4):614-627.
2. Bardhan A, Bruckner-Tuderman L, Chapple ILC, et al. Epidermolysis bullosa. Nat Rev Dis Primers. 2020;6(1):78

附件 6-2、遺傳性表皮分解性水皰症 (Epidermolysis Bullosa) 個案  
通報審查基準 (送審資料表)

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)

-遺傳性表皮分解性水皰症[Epidermolysis Bullosa]-

1. □ 病歷資料(必要):
- A. 臨床病史、臨床症狀及徵兆
  - B. 家族病史、臨床分類(必要)
2. □ 特殊檢查報告或基因報告(必要):
- A. 電子顯微鏡檢查(必要)
  - B. 免疫螢光染色(必要)
  - C. 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(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)	(至少符合必要條件 2 項或必要條件 1 項+3 項次要條件): <input type="checkbox"/> 皮膚水皰、糜爛或潰瘍 [Skin blistering, erosions or ulcers] (佔體表面積 $\geq 2\%$ ) <input type="checkbox"/> 黏膜水皰、糜爛或潰瘍 [Mucosal blistering, erosions or ulcers] (面積 $\geq 5\text{cm}^2$ ) <input type="checkbox"/> 黏膜狹窄(呼吸/消化/泌尿道) [Mucosal stenosis: respiratory, gastrointestinal, urinary tract] <input type="checkbox"/> 肌肉失養 [Muscular dystrophy] <input type="checkbox"/> 心肌病變 [Cardiomyopathy] <input type="checkbox"/> 角膜破皮、癢痕化 [Corneal erosion, scarring] <input type="checkbox"/> 張口不全 [Microstomia] <input type="checkbox"/> 關節纖維化 [Joint contracture] <input type="checkbox"/> 癢疹 [Prurigo] (佔體表面積 $\geq 5\%$ )
A4 臨床症狀及徵兆(次要)	<input type="checkbox"/> 皮膚水皰、糜爛或潰瘍 [Skin blistering, erosions or ulcers] (佔體表面積 $< 2\%$ ) <input type="checkbox"/> 黏膜水皰、糜爛或潰瘍 [Mucosal blistering, erosions or ulcers] (佔體表面積 $< 5\text{cm}^2$ ) <input type="checkbox"/> 琺瑯質發育不全 [Dental enamel defect] <input type="checkbox"/> 指/趾甲失養 [Nail dystrophy]或併指/趾 [Pseudosyndactyly] <input type="checkbox"/> 禿髮 [Alopecia] <input type="checkbox"/> 癢疹 [Prurigo] (佔體表面積 $< 5\%$ )

項目	填寫部分
	<input type="checkbox"/> 貧血 [Anemia] <input type="checkbox"/> 光敏感 [Photosensitivity] <input type="checkbox"/> 骨質缺乏/疏松 [Osteopenia/osteoporosis] <input type="checkbox"/> 掌蹠角化 [Palmoplantar keratoderma] <input type="checkbox"/> 其他_____
A5 臨床分類(必要)	<input type="checkbox"/> 單純型 [Epidermolysis bullosa simplex] <input type="checkbox"/> 接合型 [Junctional epidermolysis bullosa] <input type="checkbox"/> 失養型 [Dystrophic epidermolysis bullosa] <input type="checkbox"/> 金德勒氏型 [Kindler epidermolysis bullosa]
<b>B. 特殊檢查報告(必要)</b> (請附相關檢驗資料)	電子顯微鏡檢查： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ 免疫螢光染色： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____
<b>C. 基因檢測報告(必要)</b> (請附實驗室報告)	<input type="checkbox"/> 基因檢測結果 <sup>註</sup> ： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____

註：遺傳性表皮分解性水泡症相關基因包含：*KRT5*, *KRT14*, *PLEC*, *KLHL24*, *DST*, *EXPH5* (*SLAC2B*), *CD151* (*TSPNAN24*), *LAMA3*, *LAMB3*, *LAMC2*, *COL17A1*, *ITGA6*, *ITGB4*, *ITGA3*, *COL7A1*, *FERMT1* (*KIND1*), *TGM5*, *DSP*, *JUP*, *PKP1*, *PLOD3*

參考文獻：

1. Has C, Bauer JW, Bodemer C, et al. Consensus reclassification of inherited epidermolysis bullosa and other disorders with skin fragility. *Br J Dermatol.* 2020;183(4):614-627.
2. Bardhan A, Bruckner-Tuderman L, Chapple ILC, et al. Epidermolysis bullosa. *Nat Rev Dis Primers.* 2020;6(1):78