

衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查標準機制」  
(送審標準表)

– 瑞特氏症 [Rett Syndrome] –

項目	填寫部分
<b>A. 病歷資料</b>	
1. 主要病史	
2. 臨床表徵 – 必要	<input type="checkbox"/> 原有功能及技巧退步之退化期，接著出現部分技巧改善之恢復期或穩定期* [A period of regression followed by recovery or stabilization]
3. 臨床表徵 – 主要	<input type="checkbox"/> 部分或完全喪失後天有目的的手部技巧 [Partial or complete loss of acquired purposeful hand skills] <input type="checkbox"/> 部分或完全喪失後天口語表達 [Partial or complete loss of acquired spoken language] <input type="checkbox"/> 步態異常：障礙或缺乏此能力 [Gait abnormalities: Impaired (dyspraxic) or absence of ability] <input type="checkbox"/> 一成不變的手部動作，如扭絞雙手、拍手、以手就口、洗手及搓手等自動症 [Stereotypic hand movements such as hand wringing/squeezing, clapping/tapping, mouthing and washing/rubbing automatisms]
4. 臨床表徵 – 排除	<input type="checkbox"/> 頭部外傷、代謝性中樞疾病或嚴重感染造成之神經問題 [Brain injury secondary to trauma (peri- or postnatally), neurometabolic disease, or severe infection that causes neurological problems] <input type="checkbox"/> 六個月大前出現明顯精神運動發展遲緩 [Grossly abnormal psychomotor development in first 6 months of life]
5. 臨床表徵 – 支持	<input type="checkbox"/> 清醒時呼吸障礙 [Breathing disturbances when awake] <input type="checkbox"/> 清醒時磨牙 [Bruxism when awake] <input type="checkbox"/> 睡眠型態異常 [Impaired sleep pattern] <input type="checkbox"/> 張力異常 [Abnormal muscle tone] <input type="checkbox"/> 週邊血管收縮異常 [Peripheral vasomotor disturbances] <input type="checkbox"/> 脊椎側彎/駝背 [Scoliosis/kyphosis] <input type="checkbox"/> 生長遲滯 [Growth retardation] <input type="checkbox"/> 手腳冰冷且小 [Small cold hands and feet] <input type="checkbox"/> 不切時宜地笑或尖叫 [Inappropriate laughing/screaming spells] <input type="checkbox"/> 痛覺反應降低 [Diminished response to pain] <input type="checkbox"/> 強烈的眼神溝通 [Intense eye communication - “eye pointing”]

項目	填寫部分
<b>B. 基因檢測</b> （請附實驗室報告影本）	
<b>C. 影像報告</b> （可選）	
<b>D. 備註</b> （病人為非典型之表現，不完全符合以上之診斷標準，但仍診斷為此疾病之理由）	

衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查標準機制」(審查資料表)  
-瑞特氏症[Rett Syndrome;RTT]-

- 應檢附文件
- 病歷資料(必要)
  - 基因檢測(必要)
  - 影像報告(選擇)

必要臨床表徵

- 原有功能及技巧退步之退化期，接著出現部分技巧改善之恢復期或穩定期\*  
[A period of regression followed by recovery or stabilization]

排除性臨床表徵，共2項

- 頭部外傷、代謝性中樞疾病或嚴重感染造成之神經問題  
[Brain injury secondary to trauma (peri- or postnatally), neurometabolic disease, or severe infection that causes neurological problems]
- 六個月大前出現明顯精神運動發展遲緩  
[Grossly abnormal psychomotor development in first 6 months of life]

主要臨床表徵，共4項

- 部分或完全喪失後天有目的的手部技巧  
[Partial or complete loss of acquired purposeful hand skills]
- 部分或完全喪失後天口語表達  
[Partial or complete loss of acquired spoken language]
- 步態異常：障礙或缺乏此能力  
[Gait abnormalities: Impaired (dyspraxic) or absence of ability]
- 一成不變的手部動作，如扭絞雙手、拍手、以手就口、洗手及搓手等自動症  
[Stereotypic hand movements such as hand wringing/squeezing, clapping/tapping, mouthing and washing/rubbing automatisms]

支持性臨床表徵，共11項\*\*

- 清醒時呼吸障礙  
[Breathing disturbances when awake]
- 清醒時磨牙  
[Bruxism when awake]
- 睡眠型態異常  
[Impaired sleep pattern]
- 張力異常  
[Abnormal muscle tone]
- 週邊血管收縮異常  
[Peripheral vasomotor disturbances]
- 脊椎側彎/駝背  
[Scoliosis/kyphosis]
- 生長遲滯  
[Growth retardation]
- 手脚冰冷且小  
[Small cold hands and feet]
- 不切時宜地笑或尖叫  
[Inappropriate laughing/screaming spells]
- 痛覺反應降低  
[Diminished response to pain]
- 強烈的眼神溝通  
[Intense eye communication-"eye pointing"]

\* MeCP2基因變異在病患可能未出現退化的臨床表徵時就被證實，因此

- 1) 三歲以下(含)，某些臨床表徵符合瑞特氏症，但無明顯證據顯示退化且未喪失任何功能及技巧者，則給予“可能[Possible]瑞特氏症之診斷”。
- 2) 這類病人需每6至12個月追蹤是否出現退化的臨床表徵。
- 3) 如果出現退化臨床表徵，則可修正為“確定[Definite]瑞特氏症之診斷”。
- 4) 五歲(含)時，仍無明顯證據顯示退化，則瑞特氏症的診斷就需存疑。

\*\* 支持性臨床表徵是指病人出現或曾經出現支持性臨床表徵。

- 1) 支持性臨床表徵，依年齡而有所不同且臨床表徵在某些年紀會變得明顯，因此診斷非典型瑞特氏症在年紀大的病人比年紀小的病人來得容易。
- 2) 小於五歲(含)，出現退化臨床表徵及≥2項主要臨床表徵，但未符合11項中5項支持性臨床表徵，則給予“可能[Possible]非典型瑞特氏症之診斷”，這類病人需依年紀修正診斷。

典型瑞特氏症需完全符合下列三項臨床表徵

- 必要臨床表徵
- 2項排除性臨床表徵
- 4項主要臨床表徵

非典型瑞特氏症需完全符合下列四項臨床表徵

- 必要臨床表徵
- 2項排除性臨床表徵
- ≥2項主要臨床表徵
- ≥5項支持性臨床表徵

所有典型及非典型瑞特氏症均需完成完整之MeCP2基因變異檢驗，以利疾病臨床嚴重度及相關臨床問題之釐清

