**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)  
- 法布瑞氏症 [Fabry disease] -**

1. □病歷資料：包含臨床症狀、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(必要)
2. □實驗室檢查報告(必要)
3. □酵素檢測報告(必要)
4. □基因檢測報告(必要)
5. □影像檢查報告(必要)
6. □心臟超音波檢查報告(必要)
7. □電氣生理學檢查報告(神經型為必要)
8. □病理學檢驗報告(心臟型或腎臟型為必要)

| 項目 | 填寫部分 |
| --- | --- |
| 1. **病歷資料(必要)** |  |
| 1. 臨床症狀及徵兆(必要) | □發病年齡 (必填) \_\_\_\_\_\_\_ 歲  □初始臨床表現(必填) \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  **臨床症狀及徵兆(必要)：下列器官系統中至少一系統中具一項或一項以上**  **心臟系統**  □心律不整[Arrhythmia]  □傳導異常[Conduction abnormality]  □心肌病變[Cardiomyopathy]  □心臟衰竭[Heart failure]  □心肌梗塞[Myocardiac infarction]  □心肌纖維化[Cardiac fibrosis]  **神經系統**  □肢端感覺異常[Acroparesthesia]  □由手腳開始神經性疼痛[Neuropathic pain begin in hands and feet]  □冷、熱、運動、壓力引發神經性疼痛[Neuropathic pain triggered by stress, heat, fatigue or exercise]  □冷、熱、運動不耐[Heat, cold or exercise intolerance]  □短暫性腦缺血發作[Transient ischemia attack]  □中風[Stroke]  **腎臟系統**  □微量尿蛋白[Microalbuminuria]  □尿蛋白[Proteinuria]  □腎衰竭[Renal failure]  □腹水或水腫[Ascites or edema]  **其他**  □血管角質瘤[Angiokeratoma] (必要)  □ 有， 位置\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ □ 無  □少汗或無汗[Hypohidrosis or anhidrosis] (必要)  □ 有 □ 無  □噁心[Nausea] (選擇)  □嘔吐[Vomiting] (選擇)  □腹痛[Diarrhea] (選擇)  □便祕[Constipation] (選擇)  □腹痛[Abdominal pain] (選擇)  □生長遲滯[Failure to thrive] (選擇)  □昏睡及疲倦[Lethargy and tiredness] (選擇)  □行為異常[Abnormal behavior] (選擇) |
| 1. 會診 (必要) | □眼科：(必填)  漩渦狀角膜病變或窩狀角膜濁斑[Corneal whorls /cornea verticillata] □ 有 □ 無  視網膜內血管異常彎曲[Tortuous retinal blood vessels]□有□ 無  其他\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  □耳鼻喉科 (必填)：暈眩\_\_\_\_\_\_\_ , 耳鳴\_\_\_\_\_\_\_ , 聽障\_\_\_\_\_\_\_  □ 有 □ 無 |
| 1. **實驗室檢查報告 (必要)** | □肝功能檢查 (必填):  SGOT \_\_\_\_ SGPT \_\_\_\_ 血白蛋白 \_\_\_\_  □腎功能檢查 (必填)：  BUN\_\_\_\_ creatinine\_\_\_\_ eGFR\_\_\_\_\_\_  □CK\_\_\_\_\_\_\_ (必填)  □BNP\_\_\_\_\_\_\_ (必填) or Pro BNP \_\_\_\_\_\_\_ (必填)  □LDH\_\_\_\_\_\_\_ (必填)  □Troponin I \_\_\_\_\_\_\_ (必填) or hs Troponin I \_\_\_\_\_\_\_ (必填)  □Plasma lyso Gb3 \_\_\_\_\_\_\_ (必填) or Gb3 \_\_\_\_\_\_\_ (必填)  □Urine microalbumin \_\_\_\_\_\_ (必填)  □Urine protein \_\_\_\_\_\_\_ (必填)：  □24小時尿液蛋白量[24 h-urinary protein](選擇)：\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| 1. **影像報告**   (請附相關影像資料) |  |
| 1. 心臟功能檢查(必要) | 心電圖[ECG]： \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  心臟超音波[Echocardiogram]： \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| 1. 腹部(含腎臟)超音波檢查(必要) | □正常  □異常\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| 1. 心臟核磁共振檢查報告(選擇，但心臟型為必要) | □正常  □異常\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| 1. 腦部電腦斷層掃描或核磁共振檢查報告(選擇，但神經型為必要) | □正常  □異常\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| 1. **酵素(α-galactosidase A) 檢測報告(必要)**   (請附實驗室報告) | □正常  □異常\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| 1. **病理學檢查報告** | 1.□心臟肌細胞醣脂質堆積 (心臟型為必要)：  心肌組織化學染色檢查：□ 異常\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  肌細胞電子顯微鏡檢查(必要)：□ 異常\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  2.□腎臟細胞醣脂質堆積(腎臟型為必要) ：  腎臟細胞組織化學染色檢查：□ 異常\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  腎臟細胞電子顯微鏡檢查(必要)：□ 異常\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| 1. **電氣生理學檢查(神經型為必要)** | □週邊神經檢查異常\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| 1. **基因[GLA]檢測報告(必要)** | □正常  □致病性基因異常\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| 1. **確定診斷(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  □腎臟型法布瑞氏症  □神經型法布瑞氏症 |

