**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)
-囊狀纖維化症[Cystic fibrosis]-**

1. 病歷資料：包括臨床病史，臨床症狀及徵兆，身體診察及詳細家族史之病歷資料(必要)
2. 實驗室檢查報告(必要)：包括電解質(鈉,鉀,氯電解質報告)、肝功能、胰臟功能(含醣化

血色素)及痰液細菌培養

1. 影像學檢查報告(必要)：包括胸部 X 光或胸部電腦斷層報告，鼻竇 X 光報告
2. 特殊檢查報告(選擇性)：包含肺功能報告(五歲含以上)，汗液分析等
3. 基因檢測報告(必要)

| 項目 | 填寫部分 |
| --- | --- |
| 1. **病歷資料(必要)**
 |  |
| 1臨床病史(必要) | □ 發病年齡 [Age at disease onset] \_\_\_\_\_\_\_ 歲 |
| 2家族病史(必要) | □ 家族史 [Family history] □ 有 □ 無  |
| 3臨床症狀及徵兆(必要) | 至少出現下列 2 項以上，其中第 1、2項至少其中一項為必要：1.□反覆肺炎及支氣管炎(一次以上)2.□胎便阻塞3.□呼吸異常,如喘,呼吸費力,常覺有痰無法咳出4.□反覆鼻竇炎(一次以上)5.□腸胃道症狀如腹瀉6.□生長發育遲緩(生長速度和體重增加較同年齡緩慢)7.□皮膚汗液有鹹味8.□反覆性胰臟炎(一次以上) |
| 1. **實驗室檢驗報告**

**(必要)**(請附相關檢驗資料) | 血鈉：\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_；血鉀：\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_；血氯：\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_；ALT：\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_；AST：\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_；CRP：\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_；ESR：\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_；Amylase：\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_；Lipase：\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_；HbA1c：(選擇性)\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_痰液細菌、黴菌培養報告：□正常 □異常＿＿＿＿＿ |
| 1. **影像學檢查報告**

**(必要)**(請附相關報告資料) | 胸部 X 光或胸部電腦斷層(非必要)□正常 □異常＿＿＿＿＿鼻竇 X 光 (選擇性)：□正常 □異常＿＿＿＿＿腹部超音波或電腦斷層(選擇性)：□正常 □異常＿＿＿＿＿ |
| 1. **特殊檢查報告**

**(選擇性)**(請附相關檢驗資料) | 肺功能(五歲含以上)：□正常 □異常＿＿＿＿＿汗液的氯化物濃度分析：□正常 □異常＿＿＿＿＿ |
| 1. **基因檢測報告**

**(必要)** (請附實驗室報告) | □ 兩個 *CFTR* 等位基因檢測結果：□正常 □異常＿＿＿＿＿＿ |

參考文獻：

1. Danielle Goetz, MD and Clement L. Ren, MD, MBA. Review of Cystic Fibrosis. March 27, 2019 https://doi.org/10.3928/19382359-20190327-01
2. Virginie Scotet, Carine L’Hostis and Claude Férec. The Changing Epidemiology of Cystic Fibrosis: Incidence, Survival and Impact of the CFTR Gene DiscoveryGenes (Basel). 2020 Jun; 11(6): 589
3. Thompson &amp. Thompson Genetics in Medicine, 8th Case 12. Cystic Fibrosis (CFTR Mutation, MIM 219700)
4. Cystic Fibrosis Foundation：https://www.cff.org/
5. Wang MC1, Shu SG, Chang SM, et al. Cystic fibrosis in two Chinese infants in Taiwan. Zhonghua Minguo Xiao er ke yi xue hui za zhi [Journal]. Zhonghua Minguo Xiao er ke yi xue hui, 01 Jul 1993, 34(4):314-321 PMID: 8213163

**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)
-囊狀纖維化症[Cystic fibrosis]-**

|  |
| --- |
| **應檢附文件**1. □病歷資料：包括臨床病史，臨床症狀及徵兆，身體診察及詳細家族史之病歷資料(必要)
2. □實驗室檢查報告(必要)：包括電解質(鈉,鉀,氯電解質報告)、肝功能、胰臟功能(含醣化血色素)及痰液細菌培養
3. □影像學檢查報告(必要)：包括胸部 X 光或胸部電腦斷層報告，鼻竇 X 光報告
4. □特殊檢查報告(選擇性)：包含肺功能報告(五歲含以上)，汗液分析等
5. □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(必要)****至少出現下列2項以上，其中第1、2項至少1項為必要：**1. □反覆肺炎及支氣管炎（一次以上）
2. □胎便阻塞
3. □呼吸異常,如喘,呼吸費力,常覺有痰無法咳出
4. □反覆鼻竇炎（一次以上）
5. □腸胃道症狀如腹瀉
6. □生長發育遲緩（生長速度和體重增加較同年齡緩慢）
7. □皮膚汗液有鹹味
8. □反覆性胰臟炎(一次以上)
 |

|  |
| --- |
| **實驗室檢驗(必要)**血鈉：\_\_\_\_\_；血鉀：\_\_\_\_\_；血氯：\_\_\_\_\_；ALT：\_\_\_\_\_；AST：\_\_\_\_\_；CRP：\_\_\_\_\_；ESR：\_\_\_\_\_；Amylase：\_\_\_\_\_；Lipase：\_\_\_\_\_；HbA1c(選擇性)：\_\_\_\_\_ |

|  |
| --- |
| **影像學檢查**胸部 X光或胸部電腦斷層(必要)：□正常 □異常＿＿＿＿＿鼻竇 X光 (選擇性)：□正常 □異常＿＿＿＿＿腹部超音波或電腦斷層(選擇性)：□正常 □異常＿＿＿＿＿ |

|  |
| --- |
| **特殊檢查報告(選擇性)（如：神經電生理檢查、病理切片…等）**肺功能(五歲含以上)：□正常 □異常＿＿＿＿＿汗液的氯化物濃度分析：□正常 □異常＿＿＿＿＿ |

|  |
| --- |
| **基因檢測報告 (必要)**□ 其兩個 CFTR 等位基因皆出現致病性基因變異(體染色體隱性遺傳) |

|  |
| --- |
| 符合必要臨床表現 2 項以上，及致病性基因變異之囊狀纖維化症 |

參考文獻：

1. Danielle Goetz, MD and Clement L. Ren, MD, MBA. Review of Cystic Fibrosis. March 27, 2019 https://doi.org/10.3928/19382359-20190327-01
2. Virginie Scotet, Carine L’Hostis and Claude Férec. The Changing Epidemiology of Cystic Fibrosis: Incidence, Survival and Impact of the CFTR Gene DiscoveryGenes (Basel). 2020 Jun; 11(6): 589
3. Thompson &amp. Thompson Genetics in Medicine, 8th Case 12. Cystic Fibrosis (CFTR Mutation, MIM 219700)
4. Cystic Fibrosis Foundation：https://www.cff.org/
5. Wang MC1, Shu SG, Chang SM, et al. Cystic fibrosis in two Chinese infants in Taiwan. Zhonghua Minguo Xiao er ke yi xue hui za zhi [Journal]. Zhonghua Minguo Xiao er ke yi xue hui, 01 Jul 1993, 34(4):314-321 PMID: 8213163