**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 |
| --- | --- |
| 1. **病歷資料**   包含病史(含臨床表徵、發病年齡、家族史)、身體檢查  (必要) | **常見特徵** (至少一項主要表徵)  **主要表徵**  □尿液表現：靜置後會變黑  □褐黃病 (Ochronosis)  □結膜和角膜中可見色素沉積  □耳朵軟骨可見色素沉積，形狀不規則或者增厚  □色素出現在皮膚和汗液  **次要表徵**  □骨關節炎 (Arthritis)  □心臟瓣膜疾病 (主動脈瓣狹窄、二尖瓣閉鎖不全)  □腎結石 |
| 1. **尿液之氣相色譜質譜分析檢查結果**   (請附實驗室報告影本) | □尿液有機酸檢查，呈現高濃度的尿黑酸  (Homogentisic acid) |
| 1. **基因檢測報告 (必要)**   (請附實驗室報告影本) | □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.

**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]-**

|  |
| --- |
| **應檢附資料**   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) |

|  |
| --- |
| **常見特徵** (至少一項主要表徵)  **主要表徵**   * 尿液表現：靜置後會變黑 * 褐黃病（Ochronosis）   + 結膜和角膜中可見色素沉積   + 耳朵軟骨可見色素沉積，形狀不規則或者增厚   + 色素出現在皮膚和汗液   **次要表徵**   * 骨關節炎 (Arthritis) * 心臟瓣膜疾病 (主動脈瓣狹窄、二尖瓣閉鎖不全) * 腎結石 |

|  |
| --- |
| **尿液之氣相色譜質譜分析檢查結果報告** (必要)   * 尿液有機酸檢查，呈現高濃度的尿黑酸 (Homogentisic acid) |

|  |
| --- |
| **基因檢測報告結果** (必要)   * 具兩個 *HGD* 致病性變異 (體染色體隱性遺傳) |

|  |
| --- |
| **確診** |

**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.