**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)
- 威爾森氏症 [Wilson’s Disease] -**

1. □病歷資料：包含臨床症狀及徵兆、身體及神經學檢查及眼科會診病歷資料 (必要)
2. □實驗室檢查報告：包含血清銅濃度(Serum copper)、血清藍胞漿素(Serum ceruloplasmin)

　　 及24小時尿液含銅量(24 h-urinary copper) (必要)

1. □基因檢測報告 (必要)
2. □腦部核磁共振造影影像報告 (神經及精神表現者為必要；肝臟及血液學表現者為選擇)
3. □肝臟組織學檢驗報告(選擇)

| 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) \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_**肝臟系統** (須符合2項必要症狀及徵兆)□ 肝功能異常(必要)□ 排除急性病毒性肝炎、慢性肝炎、藥物或酒精肝炎及營養不良造成的肝功能異常(必要) □ 黃疸(選擇)□ 肝臟腫大(選擇)□ 腹水或水腫(選擇)□ 疲累(選擇)□ 皮膚瘀青(選擇)□ 吐血(選擇)□ 不適用**血液系統** (須符合1項必要症狀及徵兆)□ 庫姆氏試驗陰性之溶血性貧血[Coomb’s test (-) hemolytic anemia](必要)□ 白血球低下(選擇)□ 血小板低下(選擇)□ 不適用**神經系統** (至少出現下列2項症狀及徵兆)□ 不自主動作(肌張力不全、徐動症或舞蹈症)(選擇)□ 顫抖(選擇)□ 口齒不清、吞嚥困難或流口水(選擇)□ 面具臉(選擇)□ 僵直(選擇)□ 步伐不穩(選擇)□ 肢體行動遲緩(選擇)□ 動作退化(選擇)□ 不適用**精神系統** (至少出現下列1項症狀及徵兆)□ 憂鬱(選擇)□ 躁動(選擇)□ 幻覺(選擇)□ 攻擊行為(選擇)□ 認知異常(選擇)□ 精神分裂(選擇)□ 不適用 |
| 2. 會診 (必要) | □眼科：Kayser-Fleischer rings (必填) □ 有 □ 無□ 精神科 (精神系統表現者必填；肝臟、血液及神經系統症狀及徵兆者為選擇)：□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 \_\_\_\_ 血氨 \_\_\_\_ Bil(T/D) \_\_\_\_□ 血液檢測(必填)： 白血球\_\_\_\_ 血紅素\_\_\_\_ 血小板\_\_\_\_網狀細胞 (Reticulocytes) \_\_\_\_\_鐵蛋白(Ferritin) \_\_\_\_\_ □ Coombs tests (必填)：□ 陰性反應(Negative) □ 陽性反應(Positive)□ 血清藍胞漿素 (Serum ceruloplasmin)(必填)：□正常 □異常(依據年齡) \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ □ 血清銅含量 (Serum copper)(必填)：□正常 □異常(依據年齡) \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_□ 24小時尿液含銅量 (24 h-urinary copper) (未使用螫合藥物治療前及無急性肝炎狀況下檢驗) (必填)： □正常 □異常 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_□ 24小時尿液含銅量 (24 h-urinary copper) (接受螫合藥物刺激試驗後) (選擇)： □正常 □ 異常\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_□ 周邊血液抹片檢查(選擇)：□正常 □ 異常\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_□ 乾燥肝細胞組織含銅量Liver copper (無膽汁淤積狀況下檢測)(選擇)： □正常 □異常 (>250mcg/g of dried tissue weight) |
| 1. **影像報告**

(請附相關影像資料) |  |
| 1. 腹部超音波檢查 (必填) | □正常 □ 異常 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  |
| 2. 腦部核磁共振檢查報告(神經及精神表現者為必要；肝臟及血液學表現者為選擇) | □ 正常 □ 異常：□ 腦幹異常信號 □腦基底核異常信號 □其他 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| 1. ***ATP7B*基因檢測報告(必要)**

(請附實驗室報告) | □ 正常 □ 異常 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| 1. **確定診斷**

**(必要)** | □ *ATP7B*基因具致病雙等位基因突變(Biallelic mutation)，且完全符合下列2項:□ (1) 符合至少一系統中所規範之臨床症狀及徵兆□ (2) 血清藍胞漿素  □年齡≥大於18歲，< 0.1 g/L □10歲≤年齡<18歲，< 0.168 g/L □年齡< 10歲，< 0.1 g/L□ *ATP7B*基因具致病單等位基因突變 (Monoallelic mutation) ，且完全符合下列4項:□ (1) 符合至少一系統中所規範之臨床症狀及徵兆□ (2) 出現Kayser-Fleischer rings□ (3) 血清藍胞漿素  □年齡≥大於18歲，< 0.1 g/L □10歲≤年齡<18歲，< 0.168 g/L □年齡< 10歲，< 0.1 g/L□ (4) 未使用螫合藥物治療前及無急性肝炎狀況下，24小時尿液含銅量高於正常值上限的2倍；或經螫合藥物刺激試驗後，24小時尿液含銅量高於正常值上限的5倍□ *ATP7B*基因未具致病雙等位基因突變(Biallelic mutation)，但完全符合下列5項:□ (1) 符合至少一系統中所規範之臨床症狀及徵兆□ (2) 出現Kayser-Fleischer rings□ (3) 血清藍胞漿素  □年齡≥大於18歲，< 0.1 g/L □10歲≤年齡<18歲，< 0.168 g/L □年齡< 10歲，< 0.1 g/L□ (4) 未使用螫合藥物治療前及無急性肝炎狀況下，24小時尿液含銅量高於正常值上限的2倍；或經螫合藥物刺激試驗後，24小時□ (5) 乾燥肝細胞組織含銅量>250 mcg/g of dried tissue weight |

**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）****- 威爾森氏症 [Wilson’s disease]** –

|  |
| --- |
| **送審文件**□ 病歷資料：包含臨床症狀及徵兆、身體及神經學檢查及眼科會診病歷資料 (必要)□ 實驗室檢查報告：包含血清銅濃度(Serum copper)、血清藍胞漿素(Serum ceruloplasmin)及 24小時尿液含銅量 (24 h-urinary copper) (必要)□ 基因檢測報告 (必要)□ 腦部核磁共振造影影像報告 (神經及精神表現者為必要；肝臟及血液學表現者為選擇)□ 肝臟組織學檢驗報告(選擇) |

|  |
| --- |
| **臨床症狀及徵兆(必要)**□ 發病年齡 (必填) \_\_\_\_\_\_\_ 歲 □初始臨床表現(必填) \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  |

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **肝臟系統** (須符合2項必要症狀及徵兆)□ 肝功能異常(必要)□ 排除急性病毒性肝炎、 慢性肝炎、藥物或酒精肝炎及營養不良造成的肝功能異常(必要) □ 黃疸(選擇)□ 肝臟腫大(選擇)□ 腹水或水腫(選擇)□ 疲累(選擇)□ 皮膚瘀青(選擇)□ 吐血(選擇)□ 不適用 | **血液系統** (須符合1項必要症狀及徵兆)□ 庫姆氏試驗陰性之溶 血性貧血 [Coomb’s  test (-) hemolytic anemia](必要)□白血球低下(選擇)□血小板低下(選擇)□不適用 | **神經系統** (至少出現下列2項症狀及徵兆)□ 不自主動作(肌張力不 全、徐動症或舞蹈症) (選擇)□ 顫抖(選擇)□ 口齒不清、吞嚥困難 或流口水(選擇)□ 面具臉(選擇)□ 僵直(選擇)□ 步伐不穩(選擇)□ 肢體行動遲緩(選擇)□ 動作退化(選擇)□ 不適用 | **精神系統** (至少出現下列1項症狀及徵兆)□ 憂鬱(選擇)□ 躁動(選擇)□ 幻覺(選擇)□ 攻擊行為(選擇)□ 認知異常(選擇)□ 精神分裂(選擇)□ 不適用 |

|  |
| --- |
| **會診(必要)**□眼科：Kayser-Fleischer rings (必填) □ 有 □ 無□ 精神科 (精神系統表現者必填；肝臟、血液及神經系統症狀及徵兆者為選擇)：□有 □無 |

|  |
| --- |
| **實驗室檢查報告 (必要)**□ 肝功能檢查 (必填): SGOT \_\_\_\_\_ SGPT \_\_\_\_\_ 血白蛋白 \_\_\_\_\_ 血氨 \_\_\_\_\_ Bil(T/D) \_\_\_\_\_\_\_\_\_□ 血液檢測(必填): 白血球 \_\_\_\_\_ 血紅素\_\_\_\_\_ 血小板 \_\_\_\_\_ 網狀細胞(Reticulocytes) \_\_\_\_\_ 鐵蛋白(Ferritin) \_\_\_\_\_\_ □ Coombs tests (必填)： □ 陰性反應 (Negative) □ 陽性反應 (Positive)□ 血清藍胞漿素 (Serum ceruloplasmin)(必填)：□正常 □異常(依據年齡) \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_□ 血清銅含量 (Serum copper)(必填)：□正常 □異常(依據年齡) \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_□ 24小時尿液含銅量 (24 h-urinary copper) (未使用螫合藥物治療前及無急性肝炎狀況下檢驗) (必填)： □正常 □異常 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_□ 24小時尿液含銅量 (24 h-urinary copper) (接受螫合藥物刺激試驗後) (選擇)： □正常 □ 異常\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_□ 周邊血液抹片檢查(選擇) ： □正常 □ 異常 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_□ 乾燥肝細胞組織含銅量Liver copper (無膽汁淤積狀況下檢測)(選擇)：□正常 □異常(>250mcg/g of dried tissue weight)  |

|  |
| --- |
| **影像學檢查報告(必要)**□ 腹部超音波檢查(必填)：□正常 □ 異常 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_□ 腦部核磁共振造影影像報告 (神經及精神系統表現者為必要；肝臟及血液系統表現者為選擇）  □正常 □ 異常：□ 腦幹異常信號 □腦基底核異常信號 □其他 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |

|  |
| --- |
| ATP7B基因檢測 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| □ *ATP7B*基因具致病性雙等位基因突變 (Biallelic mutation)，且完全符合下列2項:(1) 符合至少一系統中所規範之臨床症狀及徵兆(2) 血清藍胞漿素  □年齡≥大於18歲，< 0.1 g/L □10歲≤年齡<18歲，< 0.168 g/L □年齡< 10歲，< 0.1 g/L | □ *ATP7B*基因具致病性單等位基因突變 (Monoallelic mutation) ，且完全符合下列4項:(1) 符合至少一系統中所規範之臨床症狀及徵兆(2) 出現Kayser-Fleischer rings(3) 血清藍胞漿素  □年齡≥大於18歲，< 0.1 g/L □10歲≤年齡<18歲，< 0.168 g/L □年齡< 10歲，< 0.1 g/L(4) 未使用螫合藥物治療前及無急性肝炎狀況下，24小時尿液含銅量高於正常值上限的2倍；或經螫合藥物刺激試驗後，24小時尿液含銅量高於正常值上限的5倍 | □ *ATP7B*基因未具致病性雙等位基因突變 (Biallelic mutation)，但完全符合下列5項:(1) 符合至少一系統中所規範之臨床症狀及徵兆(2) 出現Kayser-Fleischer rings(3) 血清藍胞漿素  □年齡≥大於18歲，< 0.1 g/L □10歲≤年齡<18歲，< 0.168 g/L □年齡< 10歲，< 0.1 g/L(4) 未使用螫合藥物治療前及無急性肝炎狀況下，24小時尿液含銅量高於正常值上限的2倍；或經螫合藥物刺激試驗後，24小時(5) 乾燥肝細胞組織含銅量>250 mcg/g of dried tissue weight |

|  |
| --- |
| □ 確定診斷為威爾森氏症 |

Strickland GT, et al. Q J Med 1973; 167: 619-638; Chu NS and Huang CC. Acta Neurol Taiwan 2008;17:75-81; Wang LC, et al. Pediatr Neonatol 2010;51:124-129;

Walshe JM. Q J Med 2013;106:1003-1008; Zimbrean PC, et al. Gen Hosp Psychiatry 2014; 36: 53-62; Wiernicka A. et al. J Pediatr Gastroenterol Nutr 2017;65: 555-560;

Dusek P. et al. Ann Transl Med 2019; 7(Suppl 2): S64