**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)  
- Fabry氏症(法布瑞氏症) [Fabry disease] -**

1. □病歷資料(必要)：

□典型Fabry氏症(法布瑞氏症)：家族史、心臟功能，皮膚徵兆，神經學症狀，腎臟徵兆，眼科及耳鼻喉科會診病歷資料(必要)

□心臟型Fabry氏症(法布瑞氏症)：臨床症狀、家族史、心臟功能(必要)

1. □實驗室檢查報告(必要)
2. □影像檢查報告(必要)：

□典型Fabry氏症(法布瑞氏症)：心電圖，心臟超音波，心臟核磁共振，腹部(含腎臟)超音波(必要)

□心臟型Fabry氏症(法布瑞氏症)：心電圖，心臟超音波，心臟核磁共振(必要)

1. □酵素檢測報告(必要)
2. □病理學檢驗報告(典型選擇，心臟型心肌切片必要)
3. □基因檢測報告(必要)

| 項目 | 填寫部分 |
| --- | --- |
| 1. **病歷資料(必填)** |  |
| A1 臨床病史(必填) | □發病年齡(必填) \_\_\_\_\_\_\_ 歲  □初始臨床表現(必填) \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| A2 家族病史(必填) | □家族史(必填) □ 無 □有\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| A3臨床症狀及徵兆(必填)：  **□ 典型Fabry氏症(法布瑞氏症):**  **□有家族史：心臟，神經，腎臟系統，至少一系統具一項(含)以上症狀及徵兆，加上其他系統之一項必要症狀及徵兆**  **□無家族史：心臟，神經，腎臟系統，各系統具一項(含)以上症狀及徵兆**  **□ 心臟型Fabry氏症(法布瑞氏症)：心臟系統至少具一項以上 (含)症狀及徵兆，神經，腎臟及其他系統為選擇** | **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)  □少汗或無汗[Hypohidrosis or anhidrosis] (必要)  □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) |
| A4 會診 | □**典型Fabry氏症(法布瑞氏症) (必填)**  □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  □耳鼻喉科(必填)：□暈眩 □耳鳴 □聽障 |
| 1. **實驗室檢查報告(必填)**   (請附相關檢驗資料) | □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\_\_\_\_\_\_\_ or NT-pro BNP \_\_\_\_\_\_\_ (必填)  □LDH\_\_\_\_\_\_\_ (選擇)  □Troponin I or T \_\_\_\_\_\_\_ or hs Troponin I or T \_\_\_\_\_\_\_ (必填)  □Plasma lyso 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) |  |
| C1 心電圖[ECG](必填) | □Short PR interval < 120 ms  □QRS duration >120 ms  □Sinus bradycardia(在沒有使用抑制心律的藥物下)  □AV blocks  □Inferolateral negative T wave  □Inferior ST segment depression  □Atrial fibrillation  □Ventricular tachycardia /fibrillation  □左心室肥厚 (ECG LVH Romhilt-Estes score>5 或符合 Cornell‘s criteria 或符合Sokolow-Lyon criteria) |
| C2 心臟超音波[Echocardiogram] (必填) | □Reduced global longitudinal strain (men > -16.7% / women> -17.8%)  □Mitral and aortic valve thickening with regurgitation  □右心室厚度>5mm  □左心室厚度>12mm  □心臟超音波左心室質量指數 (LVMI)男性大於 51 gm/m2.7, 女性大於 48 gm/m2.7  □心臟超音波左心房體積增加>34 mL/m2 body surface area (BSA)  □左心室舒張功能異常 E/A ratio>2.0 及deceleration time<150 msec  □舒張功能異常(二尖瓣環部中膈 E/E' >15 或側壁 E/E'>12) |
| C3 心臟核磁共振檢查報告(必填) | □Low native T1  □Late gadolinium enhancement  □High T2  □因裝置MRI incompatible pacemaker 而無法執行 |
| C4 腹部(含腎臟)超音波檢查 | □典型Fabry氏症(法布瑞氏症) (必填)  □正常 □異常  □心臟型Fabry氏症(法布瑞氏症) (選擇) |
| C5 腦部電腦斷層掃描或核磁共振檢查報告(選擇) | □正常  □異常\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| 1. **酵素(α-galactosidase A) 檢測報告(必填)**   (請附實驗室報告) | □正常  □異常\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| 1. **病理學檢查報告**   **(典型選擇，心臟型心肌切片必填)** | □心臟肌細胞醣脂質堆積：  □心肌組織化學染色檢查：□正常 □異常  □肌細胞電子顯微鏡檢查：□正常 □異常  □心肌細胞免疫螢光染色IL-18,or NF-kB or iNOS：□正常□異常  □心肌細胞纖維化α-SMA 免疫螢光染色：□正常 □異常  □腎臟細胞醣脂質堆積：  □腎臟細胞組織化學染色檢查：□正常 □異常  □腎臟細胞電子顯微鏡檢查：□正常 □異常 |
| 1. **基因[*GLA*]檢測報告(必要)**   (請附實驗室報告) | □正常  □具性聯遺傳模式之單合子致病基因變異 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| * **確定診斷為典型Fabry氏症(法布瑞氏症): 須完全符合右列五項** | □ 具性聯遺傳模式之單合子致病基因變異  □ 符合上列典型法布瑞氏症之臨床症狀及徵兆  □ 酵素[α-galactosidase A]檢測  □男性：□異常  □女性：□正常 □異常  □實驗室檢查  □lyso Gb3異常，且  □Troponin I or T or hs Troponin I or T 或 BNP或NT-pro  BNP，四項中至少一項異常  □心電圖、心臟超音波或心臟核磁共振檢查具一項以上(含)異常 |
| * **確定診斷為心臟型Fabry氏症(法布瑞氏症):須完全符合右列六項** | □ 具性聯遺傳模式之單合子致病基因變異  □ 心臟系統具一項以上(含)臨床症狀及徵兆  □ 酵素[α-galactosidase A]檢測  □男性：□異常  □女性：□正常 □異常  □實驗室檢查  □ lyso Gb3異常，且  □ Troponin I or T or hs Troponin I or T 或BNP或 NT-pro BNP，四項中至少一項異常  □心電圖，心臟超音波及心臟核磁共振檢查，每項檢查至少各有一項(含)異常  □電子顯微鏡檢查顯示心肌細胞具異常醣脂質堆積 |

