**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)
- 雷伯氏遺傳性視神經病變 [Leber hereditary optic neuropathy, LHON] -**

1. □ 病歷資料：包含臨床病史、症狀、其他系統疾病、家族史及最佳矯正視力等之病歷

資料 (必要)

1. □ 眼底檢查影像 (必要)
2. □ 24度或30度自動視野檢查報告 (必要)
3. □ 基因檢測報告 (必要)
4. □ 腦部核磁共振照影檢查報告(選擇)
5. □ 電氣生理學檢查(選擇)
6. □ 心電圖檢查(選擇)

| 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) (必填) \_\_\_\_\_\_\_ 歲 右眼發病日期 □\_\_\_\_\_\_\_\_\_ □無法確認  左眼發病日期 □\_\_\_\_\_\_\_\_\_ □無法確認□ 家族史 (Family history) (必填）□ 無 □ 有\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| 1. 臨床症狀及徵兆(必要)
 | **眼科症狀及徵兆(必要)(至少符合下列一項必要表徵)**□ 視覺模糊 (Blurred vision)(必要) □ 右眼 □ 左眼 □ 雙眼□ 視野缺損 (Visual field defect)(必要) □ 右眼 □ 左眼 □ 雙眼□ 視力永久性降低 (Permanent decrease of visual acuity)(必要)□ 右眼 □ 左眼 □ 雙眼**其他系統症狀及徵兆(選擇)**□ 中樞神經系統異常 □ 動作障礙，如震顫(Tremor)或不協調(Incoordination)  □ 深部肌腱反射增強 (Hyperreflexia) □ Babinski signs 陽性□ 周邊神經病變 (Peripheral neuropathy)□ 心臟系統異常，如心律不整□ 精神系統疾病(Psychiatric disorder)□ 其他 ＿＿＿＿＿＿ |
| 1. **實驗室及影像學檢查報告(必要)**

(請附相關影像資料) |  |
| 1. 最佳矯正視力(BCVA) (必要)
 | 右眼，檢查日期 ＿＿＿年＿＿＿月＿＿＿日檢查結果：＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿左眼，檢查日期 ＿＿＿年＿＿＿月＿＿＿日檢查結果：＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿ |
| 1. 眼底檢查(Fundus examination)符合雷伯氏遺傳性視神經病變 (LHON)(必要）
 | 右眼，檢查日期 ＿＿＿年＿＿＿月＿＿＿日□ Disc swelling or hyperemia □ Peripapillary telangiectasia □ Disc atrophy □ Others ＿＿＿＿＿＿＿＿＿ □ 正常左眼，檢查日期 ＿＿＿年＿＿＿月＿＿＿日□ Disc swelling or hyperemia □ Peripapillary telangiectasia □ Disc atrophy □ Others ＿＿＿＿＿＿＿＿＿ □ 正常 |
| 1. 24/30度自動視野檢查呈現視野缺損(scotoma) (必要)
 | 右眼，檢查日期 ＿＿＿年＿＿＿月＿＿＿日* 平均缺損(MD) \_\_\_\_\_\_\_\_\_ □ 正常

左眼，檢查日期 ＿＿＿年＿＿＿月＿＿＿日* 平均缺損(MD) \_\_\_\_\_\_\_\_\_ □ 正常
 |
| 1. 腦部核磁共振檢查報告 (選擇）
 | * 正常 □ 異常 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ □ 未做
 |
| 1. 電氣生理學檢查(選擇)
 | * 正常 □ 異常 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ □ 未做
 |
| 1. 心電圖檢查(選擇)
 | * 正常 □ 異常 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ □ 未做
 |
| 1. **基因檢測報告(必要)**

(請附實驗室報告) | □ 具雷伯氏遺傳性視神經病變 (LHON) 主要致病基因變異， mt 3460G>A, mt11778G>A, mt14484T>C□ 具雷伯氏遺傳性視神經病變 (LHON) 其他致病基因變異，如 mt 3635G>A等，請檢附相關文獻報告 |
| 1. **確定診斷 (必要) (需完全符合右列三項)**
 | * 符合至少一項眼科症狀及徵兆
* 眼科檢查，包含視力檢查、眼底檢查及視野檢查，符合雷伯氏遺傳性視神經病變 (LHON)
* 具雷伯氏遺傳性視神經病變 (LHON) 主要致病基因變異及相關文獻證實之其他致病基因變異
 |

