**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)
-紫質症[Porphyria] -**

應檢附文件

1. □ 臨床症狀及徵兆的病歷紀錄(必要)
2. □ 實驗室檢查報告：尿液、血漿或糞便中紫質含量及酵素活性分析之報告 (必要)

(註：此項報告必須以HPLC或其它定量套組測試，不可單以Watson-Schwartz test結果送審)。

1. □ 基因檢測報告(必要)

| 項目 | 填寫部分 |
| --- | --- |
| 1. **病歷資料(必要)**
 |  |
| A1臨床病史(必要) | * 發病年齡 [Age at disease onset] \_\_\_\_\_\_\_ 歲
* 症狀

□ 急性神經內臟症狀 □ 皮膚症狀 □兩者均有 * 病程
	+ 第一次發作 □ 反覆發作，發作頻率為 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_
 |
| A2家族病史(必要) | * 家族史 [Family history] □ 有\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ □ 無
 |
| 1. **實驗室檢驗報告**

(請附相關檢驗資料) | □ Elevated Porphobilinogen [PBG], Delta-aminolevulinic acid [ALA] and porphyrin levels in urine/plasma (必要，請附原始報告)□ Plasma fluorescence emission peak (必要，請附原始報告)□ Porphobilinogen deaminase [PBGD]或其他酵素活性分析偏低 　 (必要，請附原始報告；若酵素活性正常須發現致病基因變異)□ Watson-Schwartz test (選擇) : □正常 □異常 |
| 1. **基因檢測報告**

**(必要)**  | □ 致病基因變異：＿＿＿＿＿＿＿基因變異 □ 未發現致病基因變異□ 遺傳模式經父母/家族成員致病基因變異分析為 □ 自體顯性遺傳 □ 自體隱性遺傳 □ 性聯遺傳 □ 未知 |
| 1. **臨床診斷**
 | □ AIP, acute intermittent porphyria□ ADP, 5-aminolaevulinic acid [ALA] dehydratase porphyria □ HC, hereditary coproporphyria□ VP, variegate porphyria□ PCT, familial and sporadic porphyria cutanea tarda□ HEP, hepatoerythropoietic porphyria□ CEP, congenital erythropoietic porphyria□ EPP, erythropoietic protoporphyria □ X-LDPP, X-linked dominant erythropoietic protoporphyria |

