**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）  
-萊伯氏先天性黑矇症[** **Leber Congenital Amaurosis]-**

1. □病歷資料(臨床症狀及徵兆) (必要)
2. □檢驗報告(眼底、ERG、OCT) (必要)
3. □基因檢測報告(必要)

| **項目** | **填寫部分** |
| --- | --- |
| 1. **病歷資料** | (請附影像支持對應主客觀臨床表徵) |
| 1.主觀臨床表徵123 (符合至少2項嚴重標準) | * 中心視力不良 [Impaired central vision]：最佳矯正視力0.4(含)以下或有快速下降之具體證據 * 周邊視野狹窄(Constricted visual field)：標準30-2視野檢查有缺損大於-10Db以上或有快速惡化之具體證據 * 夜盲症 (Night blindness) * 幼年視力不良合併之眼球震顫現象(Visual deprivation nystagmus) |
| 2.客觀檢查結果123 (右列嚴重標準皆符合) | □眼底照片異常(可見光及自發螢光顯示感光細胞退化之異常)   * 視網膜呈現色素變性[Retinal pigmentary change] * 中央黃斑部缺陷退化[Macular abnormality] * 合併視神經盤異常及視網膜血管管徑縮小[Optic disc anomaly with attenuated vessels]等   **附上眼底檢查報告並說明：** |
| □檢測結果異常(兩項檢查均為異常)：   * 減弱或偵測不到的視網膜眼電圖 (A reduced or nondetectable electroretinogram(ERG)：比起所使用機種的age-matched標準值，低一個標準差，再減少20%以上 * 光學同調斷層證實感光細胞退化 (Photoreceptor degeneration,(OCT))：切面上明確之IS/OS線塌陷萎縮或排列混亂失序，大於切面總長度之至少20%   **附上檢測報告並說明：** |
| 3.病歷紀錄 | 發病年齡(必要，須未滿15歲**4**)：  過去病史：  家族史：  體染色體：□顯性□隱性 |
| 1. **基因檢測確診LCA**   (請附實驗室報告影本)@ | 確認基因診斷：(必要，下列LCA基因須擇一勾選**5**)  □GUCY2D、□RPE65、□SPATA7、□AIPL1、□LCA5、□RPGRIP1、 □CRX、□CRB1、□CEP290、□IMPDH1、□RD3、□RDH12  實驗室報告與確診基因說明： |

**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）  
-萊伯氏先天性黑矇症[** **Leber Congenital Amaurosis]-**

**必要應檢附文件**

□病歷紀錄 (臨床症狀及徵兆)

□檢驗報告 (眼底、ERG、OCT)

□基因檢測報告

**參考資料：**

1. Bainbridge, J. W. B., Smith, A. J., Barker, S. S., et al. Effect of gene therapy on visual function in Leber's congenital amaurosis. New Eng. J. Med. 358: 2231-2239, 2008.
2. Russell S, Bennett J, Wellman JA, et al. Efficacy and safety of voretigene neparvovec (AAV2-hRPE65v2) in patients with RPE65-mediated inherited retinal dystrophy: a randomised, controlled, open-label, phase 3 trial. Lancet. 2017 Aug 26;390(10097):849-860.
3. Pierce EA, Bennett J. The Status of RPE65 Gene Therapy Trials: Safety and Efficacy. Cold Spring Harb Perspect Med. 2015 Jan 29;5(9):a017285
4. Russell S, Bennett J, Wellman JA, et al. Efficacy and safety of voretigene neparvovec (AAV2-hRPE65v2) in patients with RPE65-mediated inherited retinal dystrophy: a randomised, controlled, open-label, phase 3. Lancet. 2017;390(10097):849-860.
5. Cideciyan, A. V. Leber congenital amaurosis due to RPE65 mutations and its treatment with gene therapy, Prog Retin Eye Res. 2010;29(5): 398-427; Pagon RA, Bird TD, Dolan CR, et al., GeneReviews. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2011

**病歷紀錄**

發病年齡(必要，須未滿15歲**,4**)：

過去病史：

家族史：

體染色體：□顯性□隱性

**符合罕見疾病：萊伯氏先天性黑矇症**

**基因檢驗報告(必要，下列LCA基因須擇一勾選5)**

確認基因診斷：

□GUCY2D、□RPE65、 □SPATA7、□AIPL1、□LCA5、□RPGRIP1、□CRX、  
□CRB1、 □CEP290、□IMPDH1、□RD3、 □RDH12

**主觀臨床表徵(符合至少2項嚴重標準1,2,3)**

□中心視力不良(Impaired central vision)：最佳矯正視力0.4(含)以下或有快速下降之具體證據

□周邊視野狹窄 (Constricted visual field)：標準30-2視野檢查有缺損大於-10Db以上或有快速惡化之具體證據

□夜盲症 (Night blindness)

□幼年視力不良合併之眼球震顫現象(Visual deprivation nystagmus)

**客觀檢查結果 (下列嚴重標準皆須符合1,2,3)**

□眼底照片異常(可見光及自發螢光顯示感光細胞退化)：

視網膜呈現色素變性Retinal pigmentary change、中央黃斑部缺陷退化Macular abnormality、合併視神經盤異常及視網膜血管管徑縮小Optic disc anomaly with attenuated vessels

□檢測結果異常：

減弱或偵測不到的視網膜眼電圖(A reduced or nondetectable electroretinogram(ERG)：比起所使用機種的age-matched標準值，低一個標準差，再減少20%以上

光學同調斷層證實感光細胞退化(Photoreceptor degeneration,(OCT))：切面上明確之IS/OS線塌陷萎縮或排列混亂失序，大於切面總長度之至少20%