**衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查標準機制」(送審資料表)
- 腎上腺腦白質失養症 [Adrenoleukodystrophy, ALD] -**

1. □ 病歷資料，包含臨床病史、身體診察、神經學檢查及發展里程碑等(必要)
2. □ 非常長鏈脂肪酸代謝異常檢測報告 (必要)
3. □ 腦部核磁照影檢查報告 (必要)
4. □ 生化檢驗數值報告 (必要)
5. □ 神經傳導檢查報告(脊髓性神經病變型為必要，其他型為選擇)
6. □ 基因檢測報告 (必要)

| 項目 | 填寫部分 |
| --- | --- |
| **□病歷資料(必要)**  |  |
| 1. 臨床病史(必要)
 | □發病年齡 [Age at disease onset] \_\_\_\_\_\_ 歲 \_\_\_\_\_\_ 月□家族史 [Family history] □ 有 □ 無 |
| **□非常長鏈脂肪酸代謝****異常（必要）** | **□串聯質譜儀代謝檢測 C26:0數值異常。****檢驗日期\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_，數值\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_****或****□VLCFA [Very long-chain fatty acids]數值異常。****檢驗日期\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_，數值\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_** |
| **□影像報告(必填)** (請附相關影像資料) |  |
| 1. 腦部核磁共振檢查
 | □ 正常□ 異常 □後頂葉或枕葉對稱性的大腦白質病變 [The splenium of the corpus callosum and parietal white matter changes] □額葉或者胼胝體前端產生大腦白質病變 □額葉橋腦徑[Frontopontine tract]或皮質延髓徑產生病變 □小腦白質病變 □其他 (請說明)  |
| **□臨床表徵(必填)**  | □ 篩檢個案 □新生兒篩檢 □家族篩檢□ 腦白質化型 □學習或行為異常 □注意力缺損 □視覺或聽力障礙 □癲癇 □其他 (請說明) □ 愛迪生氏症 □疲倦或嘔吐或頭痛 □皮膚色素沉澱 □低血壓 □其他 (請說明)□ 腎上腺脊髓性神經病變型 □漸進式腿部僵硬與無力 □無法控制括約肌，至大小便失禁 □認知、行為及語言障礙 □其他 (請說明) |
| **□生化檢驗數值(必填)** | **□血液促腎上腺皮質素ACTH數值****檢驗日期\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_，數值\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_pg/mL****□清晨血液皮質醇Cortisol濃度**檢驗日期\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_，數值\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_µg/dL |
| **□神經傳導檢查報告****(**脊髓性神經病變型為必填，其他型為選擇) | □ 正常□ 異常 |
| **□基因檢測報告(必要)** (請附實驗室報告) | □男性，X染色體上ABCD1基因出現致病基因變異(性染色體隱性遺傳) □女性，兩條X染色體上等位ABCD1基因出現致病基因變異□女性，其中一條X染色體上ABCD1基因出現致病基因變異 |
| **□確定診斷為腎上腺****腦白質失養症** | □具臨床表徵與異常檢驗結果，上列生化檢驗數值、腦部核磁照影、神經傳導檢查報告等三項 至少一項出現異常結果，且ABCD1具致病基因變異 |

Reference:

1. Raymond, G. V., Moser, A. B., & Fatemi, A. (2018). X-linked adrenoleukodystrophy.
2. Lin, J. E., Armour, E. A., Heshmati, A., Umandap, C., Couto, J. J., Iglesias, A. D., ... & Bain, J. M. (2019). Pearls & Oy-sters: Adolescent-onset adrenomyeloneuropathy and arrested cerebral adrenoleukodystrophy. Neurology, 93(2), 81-84.
3. Chaudhry, V., Moser, H. W., & Cornblath, D. R. (1996). Nerve conduction studies in adrenomyeloneuropathy. *Journal of Neurology*, Neurosurgery & Psychiatry, 61(2), 181-185.

