# 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) 腦腱性黃瘤症[Cerebrotendinous xanthomatosis]

1. □病歷資料(必要)
2. □臨床病史(必要)
3. □家族病史(必要)
4. □臨床症狀及徵兆(必要)
5. □影像學檢查報告(必要)
6. □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 |
| A2家族病史(請附上家族中其他病患之詳細病歷記錄或個案病歷資料) (必要) | □ 家族史 [Family history] □ 有 □ 無 |
| A3臨床症狀及徵兆(必要) | **至少出現下列1項：**   1. □嬰兒時期發病之慢性腹瀉[Infantile onset chronic diarrhea] 2. □兒童時期發病之進行性白內障[Childhood onset progressive cataract] 3. □青少年至青壯年期發病之肌腱黃瘤(及/或肌腱肥大) [Adolescent to young adult onset tendon xanthoma(and /or hypertrophy)] (須附照片) 4. □成人時期發病之進行性癡呆症[Adult onset progressive dementia] 5. □成人時期發病之進行性精神症狀[Adult onset progressive psychiatric symptoms] 6. □成人時期發病之進行性共濟失調或步態異常[Adult onset progressive ataxia or gait disturbance] |
| 1. **實驗室檢驗報告**   (請附相關檢驗資料) | Cholestanol level (選擇性)：□正常 □異常＿＿＿＿＿  Cholesterol level (選擇性)：□正常 □異常＿＿＿＿＿ |
| 1. **影像學檢查報告**   (請附相關報告資料) | 腦部核磁共振造影[Brain MRI] (必要)：□正常 □腦白質病變  □Bilateral hyperintensity of the dentate nuclei and cerebellar white matter  □Bilateral hyperintensity of cerebral white matter |
| 1. **特殊檢查報告**   (請附相關檢驗資料) | NCV (選擇性)：□正常 □異常＿＿＿＿＿  EEG (選擇性)：□正常 □異常＿＿＿＿＿  MMSE or MoCA (選擇性)：□正常 □異常＿＿＿＿＿  病理[Pathology] (選擇性)：□正常 □異常＿＿＿＿＿ |
| 1. **基因檢測報告**   **(必要)**  (請附實驗室報告) | □*CYP27A1*基因檢測結果：□正常 □異常＿＿＿＿＿＿＿＿＿ |
| 1. **確診條件** | 符合臨床症狀及徵兆，且腦部核磁共振造影具腦白質病變及具有致病性基因變異 |

參考文獻：

1. Nie et al. Cerebrotendinous xanthomatosis: a comprehensive review of pathogenesis, clinical manifestations, diagnosis, and management. Orphanet J Rare Dis 2014
2. Federico et al. Cerebrotendinous Xanthomatosis. updated on 2016 GeneReviews.
3. Salen et al. Epidemiology, diagnosis, and treatment of cerebrotendinous xanthomatosis (CTX). J Inherit Metab Dis 2017
4. Lee etal . Clinical and molecular genetic features of cerebrotendineous Clinical and molecula

genetic features of cerebrotendinous xanthomatosis in Taiwan: Report of  a novel CYP27A1 mutation and literature review.J.Clin.Neurol. 2019

**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）**

**-腦腱性黃瘤症[Cerebrotendinous xanthomatosis]-**

|  |
| --- |
| **應檢附文件**  □病歷資料(必要) □臨床病史(必要)  □家族病史(必要) □臨床症狀及徵兆(必要)  □影像學檢查報告(必要) □基因檢測報告(必要) |

|  |
| --- |
| **臨床病史 (必要)**  □ 發病年齡 [Age at disease onset] \_\_\_\_\_\_ 歲\_\_\_\_\_\_ 月  □ 家族史 [Family history] □ 有 □ 無 |

|  |
| --- |
| **臨床症狀及徵兆(至少出現下列1項)：**  1.□ 嬰兒時期發病之慢性腹瀉 [Infantile onset chronic diarrhea]  2.□ 兒童時期發病之進行性白內障 [Childhood onset progressive cataract]  3.□ 青少年至青壯年期發病之肌腱黃瘤及/或肌腱肥大 [Adolescent to young adult onset tendon xanthoma and /or hypertrophy] (須附照片)  4.□ 成人時期發病之進行性癡呆症 [Adult onset progressive dementia]  5.□ 成人時期發病之進行性精神症狀 [Adult onset progressive psychiatric symptoms]  6.□ 成人時期發病之進行性共濟失調或步態異常 [Adult onset progressive ataxia or gait disturbance] |

|  |
| --- |
| **實驗室檢驗**  Cholestanol level (選擇性)： □ 正常 □ 異常 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿  Cholesterol level (選擇性)： □ 正常 □ 異常 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿ |

|  |
| --- |
| **影像學檢查**  腦部核磁共振造影[Brain MRI] (必要)： □ 正常 □ 腦白質病變 |

|  |
| --- |
| **其他特殊檢查（如：神經電氣生理檢查、病理切片…等）**  NCV(選擇性)： □ 正常 □ 異常 ＿＿＿＿＿＿＿  EEG(選擇性)： □ 正常 □ 異常 ＿＿＿＿＿＿＿  MMSE or MoCA (選擇性)： □ 正常 □ 異常 ＿＿＿＿＿＿＿  病理[Pathology] (選擇性)： □ 正常 □ 異常 ＿＿＿＿＿＿＿ |

|  |
| --- |
| **基因檢測報告** (必要)  *CYP27A1*基因檢測結果： □ 正常 □ 異常 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿ |

|  |
| --- |
| **確診條件**  **□**符合臨床症狀及徵兆，且腦部核磁共振造影具腦白質病變及具有致病性基因變異 |

|  |
| --- |
| 符合罕見疾病之腦腱性黃瘤症 |

參考文獻： 1.Nie et al. Cerebrotendinous xanthomatosis: a comprehensive review of pathogenesis, clinical manifestations, diagnosis, and management. Orphanet J Rare Dis 2014; 2. Federico et al. Cerebrotendinous Xanthomatosis. updated on 2016 GeneReviews; 3. Salen et al. Epidemiology, diagnosis, and treatment of cerebrotendinous xanthomatosis (CTX). J Inherit Metab Dis 2017