**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)
- Beta螺旋狀蛋白關聯之神經退化疾病**

**[Beta-Propeller protein-associated neurodegeneration, BPAN ] -**

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. **□ 腦部核磁照影檢查報告 (必要)**
3. **□ 基因檢測報告 影像報告 (必要)**

| 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] \_\_\_\_\_\_ 歲□ 家族史 [Family history] □ 有 □ 無 |
| 1. 臨床表徵(必要)
 | **臨床表徵** **兒童期，須符合下列2項必要表徵**□全面性發展遲緩 (必要)□ 癲癇，各種發作型態皆有可能，隨年紀增長，癲癇會緩解(必要)□ 眼科症狀，如近視、高度近視、散光或自發性視網膜剝離(選擇)□ 類雷特症行為[Rett-like behaviors]及手部刻板動作[Stereotypic hand movements] (選擇) □ 睡眠障礙 (選擇)**青春期及成年期，須符合下列2項必要表徵**□ 認知功能退步[Cognitive decline]或漸進性失智[Dementia] (必要) □ 帕金森病[Parkinsonism]：動作遲緩[Bradykinesia]、僵硬[Rigidity]或顫抖[Tremor] (必要) □ 肌張力不全[Dystonia] (選擇)  |
| 1. **影像報告**

**(必填)** (請附相關影像資料) |  |
| 1. 腦部核磁共振檢查報告
 | □ 異常， T1WI 於大腦腳 [Cerebral peduncles]及黑質 [Substantia nigra]出現高訊號異常病灶，且T2WI 於蒼白球 [Globus pallidus]及黑質 [Substantia nigra]出現低訊號異常病灶□ 正常 |
| 1. **基因檢測報告(必要)**

(請附實驗室報告) | □ 女性，具異質WDR45生殖細胞致病變異[Heterogenous WDR45 germline pathogenic variant] □ 男性，具半合子[Hemizygous]WDR45致病變異(X染色體顯性遺傳) |
| 1. **確定診斷為Beta螺旋狀蛋白關聯之神經退化疾病**
 | □符合臨床必要表徵及腦部核磁共振影像異常病灶，且WDR45具致病基因變異 |

**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）**

**–Beta螺旋狀蛋白關聯之神經退化疾病**

**[Beta-Propeller protein-associated neurodegeneration, BPAN ] –**

|  |
| --- |
| **應檢附文件**□ 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)□ 腦部核磁照影檢查報告 (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□ 家族史 [Family history] □ 有 □ 無 |

|  |
| --- |
| **臨床表徵** 兒童期，須符合下列2項必要表徵□ 全面性發展遲緩 (必要)□ 癲癇，各種發作型態皆有可能，隨年紀增長，癲癇會緩解(必要)□ 眼科症狀，如近視、高度近視、散光或自發性視網膜剝離(選擇)□ 類雷特症行為 [Rett-like behaviors]及手部刻板動作 [Stereotypic hand movements] (選擇) □ 睡眠障礙 (選擇)青春期及成年期，須符合下列2項必要表徵□ 認知功能退步[Cognitive decline]或漸進性失智[Dementia] (必要) □ 帕金森病[Parkinsonism)：動作遲緩[Bradykinesia]、僵硬[Rigidity]或顫抖[Tremor] (必要) □ 肌張力不全[Dystonia] (選擇) |

|  |
| --- |
| **腦部核磁照影檢查報告(必填)**□ 異常，T1WI 於大腦腳 [Cerebral peduncles]及黑質 [Substantia nigra]出現高訊號異常病灶，且T2WI 於蒼白球 [Globus pallidus]及黑質 [Substantia nigra]出現低訊號異常病灶□ 正常 |

|  |
| --- |
| **基因檢測報告 (必要)** □ 女性，具異質WDR45生殖細胞致病變異[Heterogenous *WDR45* germline pathogenic variant] □ 男性，具半合子[Hemizygous]WDR45致病變異 ＿＿＿＿＿＿＿ (X染色體顯性遺傳) |

|  |
| --- |
| **確定診斷為Beta螺旋狀蛋白關聯之神經退化疾病**□符合臨床必要表徵及腦部核磁共振影像異常病灶，且*WDR45*具致病基因變異 |

|  |
| --- |
| □ **符合罕見疾病Beta螺旋狀蛋白關聯之神經退化疾病** |

Int Rev Neurobiol 2013;110:85-90; Arq Neuropsiquiatr 2016;74:587-596;

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK424403/>