**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)**

**-Kallmann氏症候群 [Kallmann syndrome] -**

1. □病歷資料：包括臨床病史、身體檢查、排除疾病之病歷資料(必要)
2. □實驗室檢查報告(必要或選擇)
3. □影像檢查報告(必要或選擇)
4. □基因檢測報告(必要)

| 項目 | 填寫部分 |
| --- | --- |
| 1. **病歷資料(必要)** |  |
| 1. **主訴及病史**   **(必要)** |  |
| 1. **家族史及過去史(必填)** | 家族史(Family history) :  □無； □有:\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  發展遲緩(Developmental Delay)：□無；□有:\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  過去史(Past history)：  (男)隱睪：□無；□有: □左, □右； 小陰莖：□無；□有；  (女)自發初經：□無；□有：\_\_\_\_\_\_歲； 懷孕史：□無;□有:\_\_\_\_\_  賀爾蒙治療(Therapy)：□無；□有:\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  手術(Surgery)：□無；□有:\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| 1. **臨床表徵及身體檢查（必填）** | 身高:\_\_\_\_\_\_公分 (\_\_\_\_百分位)； 體重:\_\_\_\_\_\_公斤 (\_\_\_\_百分位) ；  乳房(女)：Tanner stage \_\_\_\_\_\_；陰毛(男、女)：Tanner stage\_\_\_\_\_；  生殖器(男)：陰莖\_\_\_\_\_cm；睾丸：右側:\_\_\_\_\_ml；左側:\_\_\_\_\_ml  眼距異常：□無；□有； 兔唇：□無；□有； 顎裂：□無；□有；  牙異常：□無；□有;\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  四肢異常：□無；□有:\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  聽損：□無；□有:  嗅覺異常：□無；□有  其他器官系統異常：(描述)\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| 1. **排除疾病（必要）** | 下視丘及垂體部腦瘤,腦傷 |
| 1. **實驗室檢查(必要或選擇)**   (請附相關檢驗資料) | 1.LHRH stimulation及其他相關賀爾蒙:**(必要)**：  FSH: Basal\_\_\_\_\_,Peak\_\_\_\_\_\_； LH: Basal\_\_\_\_\_, Peak\_\_\_\_\_\_\_；  Estradiol:\_\_\_\_\_\_\_, Testosterone:\_\_\_\_\_\_\_\_, Prolactin:\_\_\_\_\_\_\_,  IGF-1:\_\_\_\_\_\_\_\_fT4:\_\_\_\_\_\_\_, TSH:\_\_\_\_\_\_\_, Others:\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  2.耳鼻喉科嗅覺檢查報告**(選擇)**：(以下任一種)  包括: Chemosensory test；Butanol threshold test；Flavor discrimination test |
| 1. **影像學檢查(必要或選擇)**   (請附相關檢驗資料) | 腦部核磁共振(Brain MRI):**(必要)**：□正常；□異常\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  腎臟超音波(Renal Ultrasound) **(選擇)**：□正常；□異常\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  脊椎骨密(Bone Mineral Density；DXA) **(選擇)**：□正常；□異常 |
| 1. **基因檢測報告(必要)**(請附實驗室報告) | 致病基因變異：＿＿＿＿＿＿ (相關致病基因須位於OMIM資料庫具CMD編碼)  □為目前已知相關基因：ANOS1, FGFR1, PROKR2, CHD7, FGF17, HS6ST1, PROK2, SEMA7A, WDR11, NSMF, SEMA3A, SOX10, HESX1, FEZF1, FGF8, GNRHR, GNRH, KISS1, IL17RD, KISS1R等  □其他  遺傳模式經父母/家族成員致病基因變異分析為：  □體染色體顯性遺傳 □體染色體隱性遺傳 □X-linked  □其他\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |

**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)  
- Kallmann氏症候群 [Kallmann syndrome]-**

|  |
| --- |
| **應檢附文件**   * 病歷資料：包括臨床病史、身體檢查、排除疾病之病歷資料 (必要) * 實驗室檢查報告(必要或選擇) (LHRH stimulation test及相關賀爾蒙為必要;嗅覺檢查為選擇性) * 影像檢查報告(必要或選擇) * 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)： □無; □有：\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  □發展遲緩(Developmental Delay)：□無; □有：\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  □過去史(Past history)：  隱睪(男)： □無; □有： □左側, □右側; 小陰莖： □無; □有;  自發初經(女)： □無; □有：\_\_\_\_\_\_歲; 懷孕： □無; □有：\_\_\_\_\_\_\_\_  賀爾蒙治療(Therapy)： □無; □有：\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  手術(Surgery)： □無; □有：\_\_\_\_\_\_\_\_ |

|  |
| --- |
| **身體檢查**、**臨床症狀**、及**表徵(必填)：**  身高：\_\_\_\_\_\_\_\_\_公分 (\_\_\_\_百分位)； 體重：\_\_\_\_\_\_\_\_\_公斤 (\_\_\_\_百分位) ；  乳房(女)：Tanner stage \_\_\_\_\_\_；陰毛(男、女)：Tanner stage\_\_\_\_\_\_\_；  生殖器(男)：陰莖\_\_\_\_\_\_\_cm； 睾丸：右側：\_\_\_\_\_\_\_ml； 左側：\_\_\_\_\_\_\_ml  眼距異常：□無； □有； 兔唇：□無；□有； 顎裂：□無；□有；  牙異常：□無； □有;\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  四肢異常：□無； □有：\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  聽損：□無； □有：  嗅覺異常：□無； □有  其他器官系統異常： (描述)\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |

|  |
| --- |
| **實驗室檢查報告(必要或選擇) (附相關檢驗資料)**  1.LHRH stimulation：  　FSH： Basal\_\_\_\_\_\_\_,Peak\_\_\_\_\_\_\_\_; LH： Basal\_\_\_\_\_\_\_, Peak\_\_\_\_\_\_\_;  　Estradiol：\_\_\_\_\_\_\_, Testosterone：\_\_\_\_\_\_\_\_, Prolactin：\_\_\_\_\_\_\_\_, IGF-1：\_\_\_\_\_\_\_\_  　fT4：\_\_\_\_\_\_\_, TSH：\_\_\_\_\_\_\_, Others：\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  2.耳鼻喉科嗅覺檢查報告(選擇)：(以下任一種)  包括：Chemosensory test; Butanol threshold test; Flavor discrimination test |

|  |
| --- |
| **影像學檢查(必要或選擇) (請附相關檢驗資料)**  腦部核磁共振(Brain MRI)：(必要)： □正常;　□異常\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  腎臟超音波(Renal Ultrasound) (選擇)： □正常;　□異常\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  脊椎骨密(Bone Mineral Density; DXA) (選擇)： □正常;　□異常\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |

|  |
| --- |
| **基因檢測報告(必要)：**  □ 致病基因變異：＿＿＿＿＿＿＿基因變異 (相關致病基因須位於OMIM資料庫具CMD編碼)  □ 遺傳模式經父母/家族成員致病基因變異分析為**：**  □體染色體顯性遺傳 □體染色體隱性遺傳 □X-linked □其他\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |

|  |
| --- |
| **確診**：**(1),(2),(3),(4)全符合**   1. Age男≧14歲 / 女≧13歲 (或3-6th months時： no response to LHRH stimulation test) 2. 青春發育 (Hormone therapy前)： (女)胸部或(男) Genital ≦ Tanner stage III; 及睪丸 ≦8 ml 3. LHRH stimulation test ： Abnormally low response： LH basal <1.0IU/L, peak <5.0IU/L 4. 基因檢查發現致病性突變   **註：**目前已知相關的基因如下：  ANOS1, FGFR1, PROKR2, CHD7, FGF17, HS6ST1, PROK2, SEMA7A, WDR11, NSMF, SEMA3A, SOX10, HESX1, FEZF1, FGF8, GNRHR, GNRH, KISS1, IL17RD, KISS1R等  **排除：**下視丘及垂體部腦瘤,腦傷. |

參考文獻：

1. Williams Textbook of Endocrinology. 14th Ed.(Chapter 26) 2020
2. Boehm, U. et al. European Consensus Statement on congenital hypogonadotropic hypogonadism —pathogenesis, diagnosis and treatment. Nat. Rev. Endocrinol. 2015; 11, 547–564
3. Swee DS and Quinton R. Congenital Hypogonadotrophic Hypogonadism: Minipuberty and the Case for Neonatal Diagnosis. Front. Endocrinol. 2019; 10：97
4. Natalie D. Shaw,et al. Expanding the Phenotype Genotype of Female GnRH Deficiency. J Clin Endocrinol Metab 2011; 96: E566–E576