**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)  
- 亞伯氏症候群 [Alport syndrome] -**

1.□ 病歷資料：包含臨床病史、詳細家族史及系統回顧之病歷資料 (必要)

2.□ 血液及尿液生化檢查報告 (必要)

3.□ 眼科檢查報告 (必要)

4.□ 聽力檢查報告 (必要)

5.□ 腎臟切片病理報告(選擇)

6.□ 基因檢測報告 (必要)

| 項目 | 填寫部分 |
| --- | --- |
| 1. **病歷資料(必要)** |  |
| * 臨床病史(必要) | □ 發病年齡 (Age at disease onset) \_\_\_\_\_\_\_ 歲 |
| * 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 |
| * **身體臨床檢查與系統回顧(必要)** | **腎臟(必要，至少一項)**  □ 血尿 (Hematuria)  □ 蛋白尿 (Proteinuria)  □ 腎功能不全/腎衰竭 (Renal insufficiency / renal failure)  **聽力(必要)**  □ 感覺神經性聽力異常 (Sensorineural hearing impairment)  **眼睛(選擇)**  □ 角膜  □ 重複角膜潰瘍 (Recurrent corneal ulcers)  □ 角膜混濁 (Corneal opacities)  □ 多形性角膜後層營養不良 (posterior polymorphous corneal   dystrophy)  □ 水晶體  □ 前圓錐狀水晶體 (Anterior lenticonus)  □ 白內障 (Cataract)  □ 視網膜  □ 中央斑點樣視網膜病變 (Central fleck retinopathy)  □ 周邊斑點樣視網膜病變 (Peripheral fleck retinopathy)  □ 顳側視網膜變薄 (Temporal retinal thinning) |
| 1. **血液及尿液生化檢查報告(必要)**   (請附相關檢驗資料) | □ 正常 □ 異常 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿ |
| 1. **眼科檢查報告 (必要)**   (請附相關檢驗資料) | □ 正常 □ 異常 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿ |
| 1. **聽力檢查報告 (必要)**   (請附相關檢驗資料) | □ 正常 □ 異常 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿ |
| 1. **腎臟切片病理報告**   **(選擇)**  (請附病理報告) | □ 腎絲球基底膜分層 (Glomerular basement membrane lamellation) |
| 1. **基因檢測報告 (必要)**   (請附基因檢驗報告) | □ X染色體*COL4A5*基因變異  □ 自體隱性遺傳*COL4A4*基因變異 (Homozygous or  compound heterozygous)  □ 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)  
- 亞伯氏症候群 [Alport Syndrome] –**

**應檢附文件**

□ 病歷資料: 包含臨床病史、身體臨床檢查與系統回顧與詳細家族史病歷資料 (必要)

□ 血液及尿液生化檢查報告(必要)

□ 眼科檢查報告 (必要)

□ 聽力檢查報告 (必要)

□ 腎臟切片病理報告(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) □ 有 □ 無

**身體臨床檢查與系統回顧(必要)**

**腎臟 (必要，至少一項)**

□ 血尿 (Hematuria)

□ 蛋白尿 (Proteinuria)

□ 腎功能不全/腎衰竭 (Renal insufficiency / renal failure)

**聽力 (必要)**

□ 感覺神經性聽力異常 (Sensorineural hearing impairment)

**眼睛 (選擇)**

□ 角膜

□ 重複角膜潰瘍 (Recurrent corneal ulcers)

□ 角膜混濁 (Corneal opacities)

□ 多形性角膜後層營養不良 (posterior polymorphous corneal dystrophy)

□ 水晶體

□ 前圓錐狀水晶體 (Anterior lenticonus)

□ 白內障 (Cataract)

□ 視網膜

□ 中央斑點樣視網膜病變 (Central fleck retinopathy)

□ 周邊斑點樣視網膜病變 (Peripheral fleck retinopathy)

□ 顳側視網膜變薄 (Temporal retinal thinning)

**實驗室檢查(必要)**

□ 血液生化檢查報告(必要) □ 正常 □ 異常 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿

□ 尿液檢查報告(必要) □ 正常 □ 異常 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿

□ 其他 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿

**腎臟切片病理報告(選擇)**

□ 正常 □ 異常 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿

**基因檢測報告(必要)**

□ X染色體*COL4A5*基因變異

□ 自體隱性遺傳*COL4A4*基因變異 (homozygous or compound heterozygous)

□ 其他：

1. **確定診斷為亞伯氏症候群**

□

Reference:

1. Kruegel J, Rubel D, Gross O. Alport syndrome--insights from basic and clinical research. *Nat Rev Nephrol.* 2013;9(3):170-178.

2. Kashtan CE. Alport Syndrome: Achieving Early Diagnosis and Treatment. *Am J Kidney Dis.* 2021;77(2):272-279.

3. Savige J, Ariani F, Mari F, et al. Expert consensus guidelines for the genetic diagnosis of Alport syndrome. *Pediatr Nephrol.* 2019;34(7):1175-1189.

4. Savige J, Sheth S, Leys A, Nicholson A, Mack HG, Colville D. Ocular features in Alport syndrome: pathogenesis and clinical significance. *Clin J Am Soc Nephrol.* 2015;10(4):703-709