**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)  
- 性聯遺傳型低磷酸鹽佝僂症 [X-linked hypophosphatemic rickets, XLH] –**

1. **□病歷資料：包括臨床病史、身體檢查、腎小管功能檢查、排除疾病之病歷資料(必要)**
2. **□實驗室檢查報告(包括低血清磷及高尿磷流失報告)(必要)**
3. **□放射線影像檢查報告(必要)**
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(必要) | 家族史[Family history]   * 有 * 無 |
| 1. 臨床表徵及身體檢查（必要） | 主要症狀(前2項為必要)   * 骨骼變形、弓型腿 * 身材矮小 * 牙齦、齒齦病變   其他次要症狀(至少1項)   * 骨頭疼痛 * 關節僵硬、步態不穩 * 自發性骨折 * 胸廓肋骨有佝僂症串珠 * 聽力下降   □其他症狀\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| 4. 排除疾病（必要） | □Fanconi症候群  □其他自體顯性、自體隱性遺傳型低磷酸鹽佝僂症   * 腫瘤引起之低磷酸鹽佝僂症 * 多骨纖維性發育不良[Polyostotic fibrous dysplasia] |
| 1. **實驗室檢查**   (請附相關檢驗資料) | * 血清磷(必要) □ 正常 □ 異常 ＿＿＿＿＿＿＿ * 血清鹼性磷酸酶 [Alkaline phosphatase] (必要)   □ 正常 □ 異常 ＿＿＿＿＿＿＿   * 血鈣(必要) □ 正常 □ 異常 ＿＿＿＿＿＿＿   □腎小管對磷酸鹽的吸收率(TmP/GFR)值(必要)  □ 正常 □ 異常 ＿＿＿＿＿＿＿   * 血清FGF-23值 (選擇) □ 正常 □ 異常 ＿＿＿＿＿＿ * 血清副甲狀腺素值 (選擇) □ 正常 □ 異常 ＿＿＿＿＿＿ * 血清25(OH)D值 (選擇) □ 正常 □ 異常 ＿＿＿＿＿＿ |
| 1. **影像學檢查(必要)**   (請附相關檢驗資料) | * 骨骼異常 * 其他異常 |
| 1. **基因檢測報告(必要)**   (請附實驗室報告) | * PHEX致病基因變異：PHEX基因變異位點＿＿＿＿＿＿ (含致病可能致病基因位點) |

**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)  
- 性聯遺傳型低磷酸鹽佝僂症[X-linked hypophosphatemic rickets, XLH] –**

**送審文件**

* 病歷資料：包括臨床病史、身體檢查、腎小管功能檢查、排除疾病之病歷資料 (必要)
* 實驗室檢查報告(包括低血清磷及高尿磷流失報告)(必要)
* 影像檢查報告(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

**身體及骨骼系統臨床表徵(必要)**

主要症狀(前2項為必要)

* 骨骼變形、弓型腿
* 身材矮小
* 牙齦、齒齦病變

**排除疾病(必要)**

* Fanconi症候群
* 其他自體顯性、自體隱性遺傳型低磷酸鹽佝僂症

其他次要症狀(至少1項)

* 骨頭疼痛
* 關節僵硬、步態不穩
* 自發性骨折
* 胸廓肋骨有佝僂症串珠
* 聽力下降
* 其他症狀\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_
* 腫瘤引起之低磷酸鹽佝僂症
* 多骨纖維性發育不良[Polyostotic fibrous dysplasia]

**實驗室檢查報告(必要) (請附相關檢驗資料)**

* 血清磷(必要) □ 正常 □ 異常 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿
* 血清鹼性磷酸酶[Alkaline phosphatase](必要) □ 正常 □ 異常 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿
* 血鈣(必要) □ 正常 □ 異常 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿
* 血清FGF-23值\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_(選擇) □ 正常 □ 異常 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿
* 血清副甲狀腺素值\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_(選擇) □ 正常 □ 異常 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿
* 血清25(OH)D值\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_(選擇) □ 正常 □ 異常 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿

**腎小管磷重吸收功能檢查(必要)：(請附相關檢驗資料)**

* 腎小管對磷酸鹽的吸收率(TmP/GFR)值 (必要) □ 正常 □ 異常 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿

**影像學檢查(必要)：(請附相關檢驗資料)**

* 骨骼異常

**基因檢測報告(必要)：**

* PHEX致病基因變異： PHEX基因變異位點＿＿＿＿＿＿ (含致病及可能致病基因位點)
* 其他異常 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿

**符合罕見疾病：性聯遺傳型低磷酸鹽佝僂症**

縮寫：

FGF-23: fibroblast growth factor-23, TmP: tabular maxium for phophate reabsorption, GFR: glomerular filtration rate, 25-(OH)D: 25-hydroxy-Vitamin D, PHEX: phosphate-regulating endopeptidase homolog

參考文獻：

1. Haffner D, et al. Clinical practice recommendations for the diagnosis and management of X-linked hypophosphataemia. Nat Rev Nephrol 2019; 15: 435-455.
2. Imel EA, et al. Burosumab versus conventional therapy in children with X-linked hypophosphataemia: a randomised, active-controlled, open-label, phase 3 trial. Lancet. 2019;393(10189):2416-2427.
3. Portale AA, et al. Continued beneficial effects of burosumab in adults with X-linked hypophosphatemia: results from a 24-week treatment continuation period after a 24-week double-blind placebo-controlled period. Calcif Tissue Int 2019; 105: 271-284.
4. Insona KL, et al. Burosubab improved histomorphometric measures of osteomalacia in adults with X-linked hypophosphatemia: a phase 3, single-arm, international trial. J. Bone Miner Res 2019; 34: 2183-2191.