**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)  
-紫質症[Porphyria] -**

應檢附文件

1. □ 臨床症狀及徵兆的病歷紀錄(必要)
2. □ 實驗室檢查報告：尿液、血漿或糞便中紫質含量及酵素活性分析之報告 (必要)

(註：此項報告必須以HPLC或其它定量套組測試，不可單以Watson-Schwartz test結果送審)。

1. □ 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 * 症狀   □ 急性神經內臟症狀 □ 皮膚症狀 □兩者均有   * 病程   + 第一次發作 □ 反覆發作，發作頻率為 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| A2家族病史(必要) | * 家族史 [Family history] □ 有\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ □ 無 |
| 1. **實驗室檢驗報告**   (請附相關檢驗資料) | □ Elevated Porphobilinogen [PBG], Delta-aminolevulinic acid [ALA]  and porphyrin levels in urine/plasma (必要，請附原始報告)  □ Plasma fluorescence emission peak (必要，請附原始報告)  □ Porphobilinogen deaminase [PBGD]或其他酵素活性分析偏低  　 (必要，請附原始報告；若酵素活性正常須發現致病基因變異)  □ Watson-Schwartz test (選擇) : □正常 □異常 |
| 1. **基因檢測報告**   **(必要)** | □ 致病基因變異：＿＿＿＿＿＿＿基因變異  □ 未發現致病基因變異  □ 遺傳模式經父母/家族成員致病基因變異分析為  □ 自體顯性遺傳 □ 自體隱性遺傳 □ 性聯遺傳 □ 未知 |
| 1. **臨床診斷** | □ AIP, acute intermittent porphyria  □ ADP, 5-aminolaevulinic acid [ALA] dehydratase porphyria  □ HC, hereditary coproporphyria  □ VP, variegate porphyria  □ PCT, familial and sporadic porphyria cutanea tarda  □ HEP, hepatoerythropoietic porphyria  □ CEP, congenital erythropoietic porphyria  □ EPP, erythropoietic protoporphyria  □ X-LDPP, X-linked dominant erythropoietic protoporphyria |

