**衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查標準機制」(送審資料表)  
-家族性澱粉樣多發性神經病變[Familial amyloidotic polyneuropathy, FAP]-**

1. □ 相關臨床症狀及徵兆的病歷紀錄 (必填) 。

2. □ 神經傳導/肌電圖/自律神經功能檢查(必要)。

3. □ 基因檢測報告 (必要) 。

4. □ 其它相關檢驗報告如心臟超音波、其他心臟功能或影像檢查、眼球檢查、組織切片病理

報告。(選擇)

| 項目 | 填寫部分 |
| --- | --- |
| A 病歷資料(必要) | 1. 主訴及病史 2. 症狀發生年齡 3. 家族史□無 □有 |
| 臨床症狀  (必填) | 1. 周邊神經系統：□肢體麻木感或感覺異常 (必要，至少一項) □肢體無力   □神經痛  □腕隧道症候群  □顱神經異常  □其他   1. 自律神經系統：□姿態性低血壓  □小便困難或失禁  □經常性嘔吐、噁心、腹脹、腹痛   □腹瀉或便秘  □排汗異常  □其他   1. 心臟系統：□心律不整  □水腫  □呼吸困難、易喘、運動耐力變差  □其他 2. 眼睛：□視力下降  □青光眼  □其他 3. 其他 |
| 身體檢查及神經學  身體診察 | 神經學身體診察：:   1. 肢體感覺：□正常, □異常：□上肢□下肢 2. 肢體力量：□正常, □異常：□上肢□下肢 3. 深部肌腱反射：□正常, □低下：□上肢□下肢 4. 顱神經: □正常, □異常：哪些顱神經:\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ 5. 其他：   其它相關的身體診察:   1. 姿態性低血壓：□無 □有 2. 水腫：□無 □有 3. 其他： |
| 實驗室檢查 | 1. 神經傳導/肌電圖/自律神經功能檢查 報告(必要): □正常,   □異常   1. 心電圖(選擇): □正常, □異常 2. 心臟超音波(選擇)：□正常, □異常 3. 其他心臟功能或影像檢查(選擇)：   何種檢查:\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ □正常, □異常   1. 眼球檢查(選擇): □正常, □異常 |
| 病理報告(選擇) | 病理報告:類澱粉沈積: □無 □有: 組織來源  皮膚切片出現表皮神經密度減少: □無 □有 |
| 基因檢測報告  (必要) | 1. TTR基因: □Ala117Ser; □其它突變: \_\_\_\_\_\_\_\_\_ 2. Apolipoprotein A1基因: 3. Gelsolin基因: 4. 其他類澱粉沉積症蛋白基因: |

**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)  
-家族性澱粉樣多發性神經病變[Familial amyloidotic polyneuropathy, FAP]-**

|  |
| --- |
| **應檢附文件**  1.□ 相關臨床症狀及徵兆的病歷紀錄 (必填) 。  2.□ 神經傳導/肌電圖/自律神經功能檢查(必要)。  3.□ 基因檢測報告 (必要)。  4.□ 其它相關檢驗報告如心臟超音波、其他心臟功能或影像檢查、眼球檢查、組織切片病理報告。(選擇) |

|  |
| --- |
| **病史及家族史**  1. 主訴及病史  2. 症狀發生年齡  3. 家族史□無 □有 |

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **臨床症狀** (周邊神經系統或自律神經系統至少符合一項(必要)) | | | | |
| **周邊神經系統：**  □肢體麻木感或感覺異常  □肢體無力  □神經痛  □腕隧道症候群  □顱神經異常  □其他 | **自律神經系統：**  □姿態性低血壓  □小便困難或失禁  □經常性嘔吐、噁心、  腹脹、腹痛  □腹瀉或便秘  □排汗異常  □其他 | **心臟系統：**  □心律不整  □水腫  □呼吸困難、易喘、  運動耐力變差  □其他 | **眼睛：**  □視力下降  □青光眼  □其他 | **其他：** |

|  |  |
| --- | --- |
| **身體檢查及神經學身體診察**  1.肢體感覺：□正常, □異常：□上肢□下肢  2.肢體力量：□正常, □異常：□上肢□下肢  3.深部肌腱反射：□正常, □低下：□上肢□下肢  4.顱神經：□正常, □異常：哪些顱神經:\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  5.其他：\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ | **其它相關的身體診察：**  1.姿態性低血壓：□無 □有  2.水腫：□無 □有  3.其他： |

|  |
| --- |
| **實驗室檢查 (必填)**  1.神經傳導/肌電圖/自律神經功能檢查 報告(必要)：□正常, □異常  2.心電圖(選擇)：□正常, □異常  3.心臟超音波及心臟功能檢查(選擇)：□正常, □異常  4.其他心臟功能或影像檢查(選擇)：何種檢查：\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ □正常, □異常  5.眼球檢查(選擇)：□正常, □異常  6.病理報告(選擇):類澱粉沈積：□無 □有： 組織來源：\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  7.皮膚切片出現表皮神經密度減少(選擇)：□無 □有 |

|  |
| --- |
| **基因檢測報告** (必要，請附原始報告)  1.TTR基因：□Ala117Ser; □其它突變： \_\_\_\_\_\_\_\_\_  2.Apolipoprotein A1基因：  3.Gelsolin基因：  4.其他類澱粉沉積症蛋白基因： |

|  |
| --- |
| **符合下列三項(1)周邊或自律神經系統症狀至少一項、(2)實驗室檢查-神經傳導/肌電圖/自律神經功能檢查報告須為異常及(3)基因異常，確診為家族性澱粉樣多發性神經病變**  **[Familial amyloidotic polyneuropathy, FAP]** |

參考文獻:

1. *Lancet Neurol.* 2011;10:1086-1097.
2. Disease profile and differential diagnosis of hereditary transthyretin-related amyloidosis with exclusively cardiac phenotype：an Italian perspective. *European Heart Journal.* 2013;34:520-528.
3. Transthyretin Ala97Ser is associated with familial amyloidotic polyneuropathy in a Chinese-Taiwanese family. *Hum Mutat.* 2000;16:180.
4. Genotype and Phenotype of Transthyretin Cardiac Amyloidosis：THAOS (Transthyretin Amyloid Outcome Survey). *J Am Coll Cardiol.* 2016;68:161-172.
5. Relative apical sparing of longitudinal strain using two-dimensional speckle-tracking echocardiography is both sensitive and specific for the diagnosis of cardiac amyloidosis. *Heart.* 2012;98:1442-1448.
6. Clinical presentations and skin denervation in amyloid neuropathy due to transthyretin Ala97Ser. *Neurology.* 2010;75:532-538.
7. Cardiac manifestations and prognostic implications of hereditary transthyretin amyloidosis associated with transthyretin Ala97Ser. J Formos Med Assoc 2020 119(3) 693-700.