

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)

- 威爾森氏症 [Wilson's Disease] -

1. 病歷資料：包含臨床症狀及徵兆、身體及神經學檢查及眼科會診病歷資料 (必要)
2. 實驗室檢查報告：包含血清銅濃度(Serum copper)、血清藍胞漿素(Serum ceruloplasmin)及 24 小時尿液含銅量(24 h-urinary copper) (必要)
3. 基因檢測報告 (必要)
4. 腦部核磁共振造影影像報告 (神經及精神表現者為必要；肝臟及血液學表現者為選擇)
5. 肝臟組織學檢驗報告(選擇)

項目	填寫部分
A. 病歷資料 (必要)	
1. 臨床症狀及徵兆 (必要)	<input type="checkbox"/> 發病年齡 (必填) _____ 歲 <input type="checkbox"/> 初始臨床表現(必填) _____ 肝臟系統 (須符合 2 項必要症狀及徵兆) <input type="checkbox"/> 肝功能異常(必要) <input type="checkbox"/> 排除急性病毒性肝炎、慢性肝炎、藥物或酒精肝炎及營養不良造成的肝功能異常(必要) <input type="checkbox"/> 黃疸(選擇) <input type="checkbox"/> 肝臟腫大(選擇) <input type="checkbox"/> 腹水或水腫(選擇) <input type="checkbox"/> 疲累(選擇) <input type="checkbox"/> 皮膚瘀青(選擇) <input type="checkbox"/> 吐血(選擇) <input type="checkbox"/> 不適用 血液系統 (須符合 1 項必要症狀及徵兆) <input type="checkbox"/> 庫姆氏試驗陰性之溶血性貧血[Coomb's test (-) hemolytic anemia](必要) <input type="checkbox"/> 白血球低下(選擇) <input type="checkbox"/> 血小板低下(選擇) <input type="checkbox"/> 不適用 神經系統 (至少出現下列 2 項症狀及徵兆) <input type="checkbox"/> 不自主動作(肌張力不全、徐動症或舞蹈症)(選擇) <input type="checkbox"/> 顫抖(選擇) <input type="checkbox"/> 口齒不清、吞嚥困難或流口水(選擇) <input type="checkbox"/> 面具臉(選擇) <input type="checkbox"/> 僵直(選擇) <input type="checkbox"/> 步伐不穩(選擇) <input type="checkbox"/> 肢體行動遲緩(選擇) <input type="checkbox"/> 動作退化(選擇) <input type="checkbox"/> 不適用 精神系統 (至少出現下列 1 項症狀及徵兆) <input type="checkbox"/> 憂鬱(選擇) <input type="checkbox"/> 躁動(選擇) <input type="checkbox"/> 幻覺(選擇) <input type="checkbox"/> 攻擊行為(選擇) <input type="checkbox"/> 認知異常(選擇) <input type="checkbox"/> 精神分裂(選擇) <input type="checkbox"/> 不適用

項目	填寫部分
2. 會診 (必要)	<input type="checkbox"/> 眼科：Kayser-Fleischer rings (必填) <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 精神科 (精神系統表現者必填；肝臟、血液及神經系統症狀及徵兆者為選擇)： <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無
B. 實驗室檢查報告 (必要)	<input type="checkbox"/> 肝功能檢查 (必填): SGOT ____ SGPT ____ 血白蛋白 ____ 血氨 ____ Bil(T/D) ____ <input type="checkbox"/> 血液檢測(必填): 白血球____ 血紅素____ 血小板____ 網狀細胞 (Reticulocytes) ____ 鐵蛋白(Ferritin) ____ <input type="checkbox"/> Coombs tests (必填): <input type="checkbox"/> 陰性反應(Negative) <input type="checkbox"/> 陽性反應(Positive) <input type="checkbox"/> 血清藍胞漿素 (Serum ceruloplasmin)(必填): <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常(依據年齡) _____ <input type="checkbox"/> 血清銅含量 (Serum copper)(必填): <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常(依據年齡) _____ <input type="checkbox"/> 24 小時尿液含銅量 (24 h-urinary copper) (未使用螯合藥物治療前及無急性肝炎狀況下檢驗)(必填): <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 24 小時尿液含銅量 (24 h-urinary copper) (接受螯合藥物刺激試驗後)(選擇): <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 周邊血液抹片檢查(選擇): <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 乾燥肝細胞組織含銅量 Liver copper (無膽汁淤積狀況下檢測)(選擇): <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 (>250mcg/g of dried tissue weight)
C. 影像報告 (請附相關影像資料)	
1. 腹部超音波檢查 (必填)	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____
2. 腦部核磁共振檢查報告(神經及精神表現者為必要；肝臟及血液學表現者為選擇)	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常： <input type="checkbox"/> 腦幹異常信號 <input type="checkbox"/> 腦基底核異常信號 <input type="checkbox"/> 其他 _____
D. <i>ATP7B</i> 基因檢測報告(必要) (請附實驗室報告)	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____
E. 確定診斷 (必要)	<input type="checkbox"/> <i>ATP7B</i> 基因具致病雙等位基因突變(Biallelic mutation)，且完全符合下列 2 項： <input type="checkbox"/> (1) 符合至少一系統中所規範之臨床症狀及徵兆 <input type="checkbox"/> (2) 血清藍胞漿素 <input type="checkbox"/> 年齡≥大於 18 歲，< 0.1 g/L <input type="checkbox"/> 10 歲≤年齡<18 歲，< 0.168 g/L <input type="checkbox"/> 年齡< 10 歲，< 0.1 g/L

項目	填寫部分
	<p><input type="checkbox"/> <i>ATP7B</i> 基因具致病單等位基因突變 (Monoallelic mutation) ，且完全符合下列 4 項:</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> (1) 符合至少一系統中所規範之臨床症狀及徵兆 <input type="checkbox"/> (2) 出現 Kayser-Fleischer rings <input type="checkbox"/> (3) 血清藍胞漿素 <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 年齡≥大於 18 歲，< 0.1 g/L <input type="checkbox"/> 10 歲≤年齡<18 歲，< 0.168 g/L <input type="checkbox"/> 年齡< 10 歲，< 0.1 g/L <input type="checkbox"/> (4) 未使用螯合藥物治療前及無急性肝炎狀況下，24 小時尿液含銅量高於正常值上限的 2 倍；<u>或</u>經螯合藥物刺激試驗後，24 小時尿液含銅量高於正常值上限的 5 倍 <p><input type="checkbox"/> <i>ATP7B</i> 基因未具致病雙等位基因突變(Biallelic mutation) ，但完全符合下列 5 項:</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> (1) 符合至少一系統中所規範之臨床症狀及徵兆 <input type="checkbox"/> (2) 出現 Kayser-Fleischer rings <input type="checkbox"/> (3) 血清藍胞漿素 <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 年齡≥大於 18 歲，< 0.1 g/L <input type="checkbox"/> 10 歲≤年齡<18 歲，< 0.168 g/L <input type="checkbox"/> 年齡< 10 歲，< 0.1 g/L <input type="checkbox"/> (4) 未使用螯合藥物治療前及無急性肝炎狀況下，24 小時尿液含銅量高於正常值上限的 2 倍；<u>或</u>經螯合藥物刺激試驗後，24 小時 <input type="checkbox"/> (5) 乾燥肝細胞組織含銅量>250 mcg/g of dried tissue weight

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)

- 威爾森氏症 [Wilson's disease] -

送審文件

病歷資料：包含臨床症狀及徵兆、身體及神經學檢查及眼科會診病歷資料 (必要)

實驗室檢查報告：包含血清銅濃度(Serum copper)、血清藍胞漿素(Serum ceruloplasmin)及 24 小時尿液含銅量 (24 h-urinary copper) (必要)

基因檢測報告 (必要)

腦部核磁共振造影影像報告 (神經及精神表現者為必要；肝臟及血液學表現者為選擇)

肝臟組織學檢驗報告(選擇)

臨床症狀及徵兆(必要)

發病年齡 (必填) _____ 歲

初始臨床表現(必填) _____

<p>肝臟系統 (須符合 2 項必要症狀及徵兆)</p> <p><input type="checkbox"/> 肝功能異常(必要)</p> <p><input type="checkbox"/> 排除急性病毒性肝炎、慢性肝炎、藥物或酒精肝炎及營養不良造成的肝功能異常(必要)</p> <p><input type="checkbox"/> 黃疸(選擇)</p> <p><input type="checkbox"/> 肝臟腫大(選擇)</p> <p><input type="checkbox"/> 腹水或水腫(選擇)</p> <p><input type="checkbox"/> 疲累(選擇)</p> <p><input type="checkbox"/> 皮膚瘀青(選擇)</p> <p><input type="checkbox"/> 吐血(選擇)</p> <p><input type="checkbox"/> 不適用</p>	<p>血液系統 (須符合 1 項必要症狀及徵兆)</p> <p><input type="checkbox"/> 庫姆氏試驗陰性之溶血性贫血 [Coomb's test (-) hemolytic anemia](必要)</p> <p><input type="checkbox"/> 白血球低下(選擇)</p> <p><input type="checkbox"/> 血小板低下(選擇)</p> <p><input type="checkbox"/> 不適用</p>	<p>神經系統 (至少出現下列 2 項症狀及徵兆)</p> <p><input type="checkbox"/> 不自主動作(肌張力不全、徐動症或舞蹈症)(選擇)</p> <p><input type="checkbox"/> 顫抖(選擇)</p> <p><input type="checkbox"/> 口齒不清、吞嚥困難或流口水(選擇)</p> <p><input type="checkbox"/> 面具臉(選擇)</p> <p><input type="checkbox"/> 僵直(選擇)</p> <p><input type="checkbox"/> 步伐不穩(選擇)</p> <p><input type="checkbox"/> 肢體行動遲緩(選擇)</p> <p><input type="checkbox"/> 動作退化(選擇)</p> <p><input type="checkbox"/> 不適用</p>	<p>精神系統 (至少出現下列 1 項症狀及徵兆)</p> <p><input type="checkbox"/> 憂鬱(選擇)</p> <p><input type="checkbox"/> 躁動(選擇)</p> <p><input type="checkbox"/> 幻覺(選擇)</p> <p><input type="checkbox"/> 攻擊行為(選擇)</p> <p><input type="checkbox"/> 認知異常(選擇)</p> <p><input type="checkbox"/> 精神分裂(選擇)</p> <p><input type="checkbox"/> 不適用</p>
--	---	--	--

會診(必要)

眼科：Kayser-Fleischer rings (必填) 有 無

精神科 (精神系統表現者必填；肝臟、血液及神經系統症狀及徵兆者為選擇)： 有 無

實驗室檢查報告 (必要)

肝功能檢查 (必填): SGOT _____ SGPT _____ 血白蛋白 _____ 血氣 _____ Bil(T/D) _____

血液檢測(必填): 白血球 _____ 血紅素 _____ 血小板 _____ 網狀細胞(Reticulocytes) _____ 鐵蛋白(Ferritin) _____

Coombs tests (必填): 陰性反應 (Negative) 陽性反應 (Positive)

血清藍胞漿素 (Serum ceruloplasmin)(必填): 正常 異常(依據年齡) _____

血清銅含量 (Serum copper)(必填): 正常 異常(依據年齡) _____

24 小時尿液含銅量 (24 h-urinary copper) (未使用螯合藥物治療前及無急性肝炎狀況下檢驗) (必填): 正常 異常 _____

24 小時尿液含銅量 (24 h-urinary copper) (接受螯合藥物刺激試驗後) (選擇): 正常 異常 _____

周邊血液抹片檢查(選擇): 正常 異常 _____

乾燥肝細胞組織含銅量 Liver copper (無膽汁淤積狀況下檢測)(選擇): 正常 異常(>250mcg/g of dried tissue weight) _____

影像學檢查報告(必要)

腹部超音波檢查(必填): 正常 異常 _____

腦部核磁共振造影影像報告 (神經及精神系統表現者為必要；肝臟及血液系統表現者為選擇)

正常 異常: 腦幹異常信號 腦基底核異常信號 其他 _____

ATP7B 基因檢測

<p><input type="checkbox"/> ATP7B 基因具致病性雙等位基因突變 (Biallelic mutation)，且完全符合下列 2 項:</p> <p>(1) 符合至少一系統中所規範之臨床症狀及徵兆</p> <p>(2) 血清藍胞漿素</p> <p><input type="checkbox"/> 年齡 ≥ 大於 18 歲, < 0.1 g/L</p> <p><input type="checkbox"/> 10 歲 ≤ 年齡 < 18 歲, < 0.168 g/L</p> <p><input type="checkbox"/> 年齡 < 10 歲, < 0.1 g/L</p>	<p><input type="checkbox"/> ATP7B 基因具致病性單等位基因突變 (Monoallelic mutation)，且完全符合下列 4 項:</p> <p>(1) 符合至少一系統中所規範之臨床症狀及徵兆</p> <p>(2) 出現 Kayser-Fleischer rings</p> <p>(3) 血清藍胞漿素</p> <p><input type="checkbox"/> 年齡 ≥ 大於 18 歲, < 0.1 g/L</p> <p><input type="checkbox"/> 10 歲 ≤ 年齡 < 18 歲, < 0.168 g/L</p> <p><input type="checkbox"/> 年齡 < 10 歲, < 0.1 g/L</p> <p>(4) 未使用螯合藥物治療前及無急性肝炎狀況下, 24 小時尿液含銅量高於正常值上限的 2 倍; 或經螯合藥物刺激試驗後, 24 小時尿液含銅量高於正常值上限的 5 倍</p>	<p><input type="checkbox"/> ATP7B 基因未具致病性雙等位基因突變 (Biallelic mutation)，但完全符合下列 5 項:</p> <p>(1) 符合至少一系統中所規範之臨床症狀及徵兆</p> <p>(2) 出現 Kayser-Fleischer rings</p> <p>(3) 血清藍胞漿素</p> <p><input type="checkbox"/> 年齡 ≥ 大於 18 歲, < 0.1 g/L</p> <p><input type="checkbox"/> 10 歲 ≤ 年齡 < 18 歲, < 0.168 g/L</p> <p><input type="checkbox"/> 年齡 < 10 歲, < 0.1 g/L</p> <p>(4) 未使用螯合藥物治療前及無急性肝炎狀況下, 24 小時尿液含銅量高於正常值上限的 2 倍; 或經螯合藥物刺激試驗後, 24 小時</p> <p>(5) 乾燥肝細胞組織含銅量 > 250 mcg/g of dried tissue weight</p>
--	---	---

確定診斷為威爾森氏症

Strickland GT, et al. Q J Med 1973; 167: 619-638; Chu NS and Huang CC. Acta Neurol Taiwan 2008;17:75-81; Wang LC, et al. Pediatr Neonatol 2010;51:124-129; Walshe JM. Q J Med 2013;106:1003-1008; Zimbren PC, et al. Gen Hosp Psychiatry 2014; 36: 53-62; Wiernicka A. et al. J Pediatr Gastroenterol Nutr 2017;65: 555-560; Dusek P. et al. Ann Transl Med 2019; 7(Suppl 2): S64