

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)。
3. 基因檢測報告(必要)

項目	填寫部分
A. 病歷資料(必要)	
A1 臨床病史(必要)	<ul style="list-style-type: none"> ● 發病年齡 [Age at disease onset] _____ 歲 ● 症狀 <input type="checkbox"/> 急性神經內臟症狀 <input type="checkbox"/> 皮膚症狀 <input type="checkbox"/> 兩者均有 ● 病程 <input type="checkbox"/> 第一次發作 <input type="checkbox"/> 反覆發作，發作頻率為 _____
A2 家族病史(必要)	<ul style="list-style-type: none"> ● 家族史 [Family history] <input type="checkbox"/> 有 _____ <input type="checkbox"/> 無
B. 實驗室檢驗報告 (請附相關檢驗資料)	<input type="checkbox"/> Elevated Porphobilinogen [PBG], Delta-aminolevulinic acid [ALA] and porphyrin levels in urine/plasma (必要，請附原始報告) <input type="checkbox"/> Plasma fluorescence emission peak (必要，請附原始報告) <input type="checkbox"/> 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) <input type="checkbox"/> Watson-Schwartz test (選擇)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常
C. 基因檢測報告 (必要)	<input type="checkbox"/> 致病基因變異： _____ 基因變異 <input type="checkbox"/> 未發現致病基因變異 <input type="checkbox"/> 遺傳模式經父母/家族成員致病基因變異分析為 <input type="checkbox"/> 自體顯性遺傳 <input type="checkbox"/> 自體隱性遺傳 <input type="checkbox"/> 性聯遺傳 <input type="checkbox"/> 未知
D. 臨床診斷	<input type="checkbox"/> AIP, acute intermittent porphyria <input type="checkbox"/> ADP, 5-aminolaevulinic acid [ALA] dehydratase porphyria <input type="checkbox"/> HC, hereditary coproporphyria <input type="checkbox"/> VP, variegate porphyria <input type="checkbox"/> PCT, familial and sporadic porphyria cutanea tarda <input type="checkbox"/> HEP, hepatoerythropoietic porphyria <input type="checkbox"/> CEP, congenital erythropoietic porphyria <input type="checkbox"/> EPP, erythropoietic protoporphyria <input type="checkbox"/> X-LDPP, X-linked dominant erythropoietic protoporphyria

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)
-紫質症[Porphyria]-

應檢附文件

- 臨床症狀及徵兆的病歷紀錄(必要)
- 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報告(必要)
(註：此項報告必須以HPLC或其它定量套組測試為主，不可單以Watson-Schwartz test 結果送審)
- 基因檢測報告(必要)



臨床病史(必填)

- 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_____
- 家族史 [Family history]
 - 有 _____ 無



實驗室檢查報告(必要)

- 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



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



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



A.發現致病基因變異確診



B.未發現致病基因變異但酵素異常



符合罕見疾病：紫質症[Porphyria]

參考文獻

1. Ann Intern Med. 2005; 142: 439-450
2. Lancet 2010; 375: 924-937
3. Best Practice & Research Clinical Gastroenterology 2010; 24: 593-605
4. Ann Hum Genet 2008; 72: 683-686
5. N Engl J Med 2017; 377: 862-872