

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)
- 雷伯氏遺傳性視神經病變 [Leber hereditary optic neuropathy, LHON] -

1. 病歷資料：包含臨床病史、症狀、其他系統疾病、家族史及最佳矯正視力等之病歷資料 (必要)
2. 眼底檢查影像 (必要)
3. 24 度或 30 度自動視野檢查報告 (必要)
4. 基因檢測報告 (必要)
5. 腦部核磁共振照影檢查報告(選擇)
6. 電氣生理學檢查(選擇)
7. 心電圖檢查(選擇)

項目	填寫部分
A. 病歷資料(必要)	
1. 臨床病史(必要)	<input type="checkbox"/> 發病年齡 (Age at disease onset) (必填) _____ 歲 右眼發病日期 <input type="checkbox"/> _____ <input type="checkbox"/> 無法確認 左眼發病日期 <input type="checkbox"/> _____ <input type="checkbox"/> 無法確認 <input type="checkbox"/> 家族史 (Family history) (必填) <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有 _____
2. 臨床症狀及徵兆(必要)	<p>眼科症狀及徵兆(必要)(至少符合下列一項必要表徵)</p> <input type="checkbox"/> 視覺模糊 (Blurred vision)(必要) <input type="checkbox"/> 右眼 <input type="checkbox"/> 左眼 <input type="checkbox"/> 雙眼 <input type="checkbox"/> 視野缺損 (Visual field defect)(必要) <input type="checkbox"/> 右眼 <input type="checkbox"/> 左眼 <input type="checkbox"/> 雙眼 <input type="checkbox"/> 視力永久性降低 (Permanent decrease of visual acuity)(必要) <input type="checkbox"/> 右眼 <input type="checkbox"/> 左眼 <input type="checkbox"/> 雙眼 <p>其他系統症狀及徵兆(選擇)</p> <input type="checkbox"/> 中樞神經系統異常 <input type="checkbox"/> 動作障礙，如震顫(Tremor)或不協調(Incoordination) <input type="checkbox"/> 深部肌腱反射增強 (Hyperreflexia) <input type="checkbox"/> Babinski signs 陽性 <input type="checkbox"/> 周邊神經病變 (Peripheral neuropathy) <input type="checkbox"/> 心臟系統異常，如心律不整 <input type="checkbox"/> 精神系統疾病(Psychiatric disorder) <input type="checkbox"/> 其他 _____
B. 實驗室及影像學檢查報告(必要) (請附相關影像資料)	

項目	填寫部分
1. 最佳矯正視力 (BCVA) (必要)	右眼，檢查日期 _____ 年 _____ 月 _____ 日 檢查結果： _____ 左眼，檢查日期 _____ 年 _____ 月 _____ 日 檢查結果： _____
2. 眼底檢查 (Fundus examination) 符合雷伯氏遺傳性視神經病變 (LHON)(必要)	右眼，檢查日期 _____ 年 _____ 月 _____ 日 <input type="checkbox"/> Disc swelling or hyperemia <input type="checkbox"/> Peripapillary telangiectasia <input type="checkbox"/> Disc atrophy <input type="checkbox"/> Others _____ <input type="checkbox"/> 正常 左眼，檢查日期 _____ 年 _____ 月 _____ 日 <input type="checkbox"/> Disc swelling or hyperemia <input type="checkbox"/> Peripapillary telangiectasia <input type="checkbox"/> Disc atrophy <input type="checkbox"/> Others _____ <input type="checkbox"/> 正常
3. 24/30 度自動視野檢查 呈現視野缺損 (scotoma) (必要)	右眼，檢查日期 _____ 年 _____ 月 _____ 日 <input type="checkbox"/> 平均缺損 (MD) _____ <input type="checkbox"/> 正常 左眼，檢查日期 _____ 年 _____ 月 _____ 日 <input type="checkbox"/> 平均缺損 (MD) _____ <input type="checkbox"/> 正常
4. 腦部核磁共振檢查報告 (選擇)	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 未做
5. 電氣生理學檢查(選擇)	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 未做
6. 心電圖檢查(選擇)	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 未做
C. 基因檢測報告(必要) (請附實驗室報告)	<input type="checkbox"/> 具雷伯氏遺傳性視神經病變 (LHON) 主要致病基因變異， mt 3460G>A, mt11778G>A, mt14484T>C <input type="checkbox"/> 具雷伯氏遺傳性視神經病變 (LHON) 其他致病基因變異，如 mt 3635G>A 等，請檢附相關文獻報告
D. 確定診斷 (必要)(需完全符合右列三項)	<input type="checkbox"/> 符合至少一項眼科症狀及徵兆 <input type="checkbox"/> 眼科檢查，包含視力檢查、眼底檢查及視野檢查，符合雷伯氏遺傳性視神經病變 (LHON) <input type="checkbox"/> 具雷伯氏遺傳性視神經病變 (LHON) 主要致病基因變異及相關文獻證實之其他致病基因變異

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)

- 雷伯氏遺傳性視神經病變 [Leber hereditary optic neuropathy, LHON] -

應檢附文件

- 病歷資料：包含臨床病史、症狀、其他系統疾病、家族史及最佳矯正視力等之病歷資料(必要)
- 眼底檢查影像(必要)
- 24度或30度自動視野檢查報告(必要)
- 基因檢測報告(必要)
- 腦部核磁共振照影檢查報告(選擇)
- 電氣生理學檢查(選擇)
- 心電圖檢查(選擇)

臨床病史(必要)

- 發病年齡 (Age at disease onset) (必填) _____ 歲
右眼發病日期 _____ 無法確認 左眼發病日期 _____ 無法確認
- 家族史 (Family history) (必填) 無 有 _____

臨床症狀及徵兆 - 眼科症狀及徵兆(必要)(至少符合下列一項必要表徵)

- 視覺模糊 (Blurred vision)(必要)
 右眼 左眼 雙眼
- 視野缺損 (Visual field defect) (必要)
 右眼 左眼 雙眼
- 視力永久性降低 (Permanent decrease of visual acuity)(必要)
 右眼 左眼 雙眼

臨床症狀及徵兆 - 其他系統症狀及徵兆(選擇)

- 中樞神經系統異常
 - 動作障礙，如震顫(Tremor)或不協調(Incoordination)
 - 深部肌腱反射增強 (Hyperreflexia)
 - Babinski signs 陽性
- 周邊神經病變 (Peripheral neuropathy)
- 心臟系統異常，如心律不整
- 精神系統疾病 (Psychiatric disorder)
- 其他 _____

實驗室及影像學檢查報告(必要)

- 最佳矯正視力 (Best-corrected visual acuity; BCVA)(必要)
右眼: _____ 左眼: _____
- 眼底檢查 (Fundus examination) 符合雷伯氏遺傳性視神經病變 (LHON)(必要)
右眼: Disc swelling or hyperemia Peripapillary telangiectasia Disc atrophy Others 正常
左眼: Disc swelling or hyperemia Peripapillary telangiectasia Disc atrophy Others 正常
- 24/30度自動視野檢查呈現視野缺損 (scotoma) (必要)
右眼平均缺損 (MD): _____ 左眼平均缺損 (MD): _____
- 腦部核磁共振檢查報告 (選擇)
- 電氣生理學檢查 (選擇)
- 心電圖檢查 (選擇)

基因檢測報告(必要)

- 具雷伯氏遺傳性視神經病變 (LHON) 主要致病基因變異，mt 3460G>A, mt11778G>A, mt14484T>C
- 具雷伯氏遺傳性視神經病變 (LHON) 其他致病基因變異，如 mt 3635G>A 等，請檢附相關文獻報告

確定診斷(需完全符合下列三項)

- 符合至少一項眼科症狀及徵兆
- 眼科檢查，包含視力檢查、眼底檢查及視野檢查，符合雷伯氏遺傳性視神經病變 (LHON)
- 具雷伯氏遺傳性視神經病變 (LHON) 主要致病基因變異及相關文獻證實之其他致病基因變異

符合罕見疾病之符合雷伯氏遺傳性視神經病變