

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)
- 性聯遺傳型低磷酸鹽佝僂症 [X-linked hypophosphatemic rickets, XLH] -

1. 病歷資料：包括臨床病史、身體檢查、腎小管功能檢查、排除疾病之病歷資料(必要)
2. 實驗室檢查報告(包括低血清磷及高尿磷流失報告)(必要)
3. 放射線影像檢查報告(必要)
4. 基因檢測報告(必要)

| 項目 | 填寫部分 |
|-----------------------------------|--|
| A. 病歷資料(必要) | |
| 1. 主訴及病史(必要) | |
| 2. 家族史(必要) | 家族史[Family history] <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無 |
| 3. 臨床表徵及身體檢查(必要) | 主要症狀(前 2 項為必要) <input type="checkbox"/> 骨骼變形、 <u>弓型腿</u> <input type="checkbox"/> 身材矮小 <input type="checkbox"/> 牙齦、齒齦病變 其他次要症狀(至少 1 項) <input type="checkbox"/> 骨頭疼痛 <input type="checkbox"/> 關節僵硬、步態不穩 <input type="checkbox"/> 自發性骨折 <input type="checkbox"/> 胸廓肋骨有佝僂症串珠 <input type="checkbox"/> 聽力下降 <input type="checkbox"/> 其他症狀_____ |
| 4. 排除疾病 (必要) | <input type="checkbox"/> Fanconi 症候群 <input type="checkbox"/> 其他自體顯性、自體隱性遺傳型低磷酸鹽佝僂症 <input type="checkbox"/> 腫瘤引起之低磷酸鹽佝僂症 <input type="checkbox"/> 多骨纖維性發育不良[Polyostotic fibrous dysplasia] |
| B. 實驗室檢查 (請附相關檢驗資料) | <input type="checkbox"/> 血清磷(必要) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 血清鹼性磷酸酶 [Alkaline phosphatase] (必要) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 血鈣(必要) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 腎小管對磷酸鹽的吸收率(TmP/GFR)值(必要) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 血清 FGF-23 值 (選擇) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 血清副甲狀腺素值 (選擇) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 血清 25(OH)D 值 (選擇) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ |
| C. 影像學檢查(必要) (請附相關檢驗資料) | <input type="checkbox"/> 骨骼異常 <input type="checkbox"/> 其他異常 |
| D. 基因檢測報告(必要) (請附實驗室報告) | <input type="checkbox"/> PHEX 致病基因變異：PHEX 基因變異位點_____ (含致病可能致病基因位點) |

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)
- 性聯遺傳型低磷酸鹽佝僂症[X-linked hypophosphatemic rickets, XLH] -

送審文件

- 病歷資料：包括臨床病史、身體檢查、腎小管功能檢查、排除疾病之病歷資料(必要)
- 實驗室檢查報告(包括低血清磷及高尿磷流失報告)(必要)
- 影像檢查報告(必要)
- 基因檢測報告(必要)

臨床病史(必要)：

- 發病年齡[Age at disease onset] _____歲
- 家族史[Family history] 有 無

身體及骨骼系統臨床表徵(必要)

主要症狀(前2項為必要)

- 骨骼變形、弓型腿
- 身材矮小
- 牙齦、齒齦病變

其他次要症狀(至少1項)

- 骨頭疼痛
- 關節僵硬、步態不穩
- 自發性骨折
- 胸廓肋骨有佝僂症串珠
- 聽力下降
- 其他症狀_____

排除疾病(必要)

- Fanconi 症候群
- 其他自體顯性、自體隱性遺傳型低磷酸鹽佝僂症
- 腫瘤引起之低磷酸鹽佝僂症
- 多骨纖維性發育不良[Polyostotic fibrous dysplasia]

實驗室檢查報告(必要)(請附相關檢驗資料)

- 血清磷(必要) 正常 異常 _____
- 血清鹼性磷酸酶[Alkaline phosphatase](必要) 正常 異常 _____
- 血鈣(必要) 正常 異常 _____
- 血清 FGF-23 值_____ (選擇) 正常 異常 _____
- 血清副甲狀腺素值_____ (選擇) 正常 異常 _____
- 血清 25(OH)D 值_____ (選擇) 正常 異常 _____

腎小管磷重吸收功能檢查(必要)：(請附相關檢驗資料)

- 腎小管對磷酸鹽的吸收率(TmP/GFR)值(必要) 正常 異常 _____

影像學檢查(必要)：(請附相關檢驗資料)

- 骨骼異常
- 其他異常 _____

基因檢測報告(必要)：

- PHEX 致病基因變異：PHEX 基因變異位點_____ (含致病及可能致病基因位點)

符合罕見疾病：性聯遺傳型低磷酸鹽佝僂症

縮寫：

FGF-23: fibroblast growth factor-23, TmP: tubular maximum for phosphate reabsorption, GFR: glomerular filtration rate, 25-(OH)D: 25-hydroxy-Vitamin D, PHEX: phosphate-regulating endopeptidase homolog

參考文獻：

1. Haffner D, et al. Clinical practice recommendations for the diagnosis and management of X-linked hypophosphataemia. Nat Rev Nephrol 2019; 15: 435-455.
2. Imel EA, et al. Burosumab versus conventional therapy in children with X-linked hypophosphataemia: a randomised, active-controlled, open-label, phase 3 trial. Lancet. 2019;393(10189):2416-2427.
3. Portale AA, et al. Continued beneficial effects of burosumab in adults with X-linked hypophosphatemia: results from a 24-week treatment continuation period after a 24-week double-blind placebo-controlled period. Calcif Tissue Int 2019; 105: 271-284.
4. Insona KL, et al. Burosumab improved histomorphometric measures of osteomalacia in adults with X-linked hypophosphatemia: a phase 3, single-arm, international trial. J. Bone Miner Res 2019; 34: 2183-2191.