

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 <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有_____
臨床症狀 (必填)	1. 周邊神經系統： <input type="checkbox"/> 肢體麻木感或感覺異常 (必要，至少一項) <input type="checkbox"/> 肢體無力 <input type="checkbox"/> 神經痛 <input type="checkbox"/> 腕隧道症候群 <input type="checkbox"/> 顱神經異常 <input type="checkbox"/> 其他 _____ 2. 自律神經系統： <input type="checkbox"/> 姿態性低血壓 <input type="checkbox"/> 小便困難或失禁 <input type="checkbox"/> 經常性嘔吐、噁心、腹脹、腹痛 <input type="checkbox"/> 腹瀉或便秘 <input type="checkbox"/> 排汗異常 <input type="checkbox"/> 其他 _____ 3. 心臟系統： <input type="checkbox"/> 心律不整 <input type="checkbox"/> 水腫 <input type="checkbox"/> 呼吸困難、易喘、運動耐力變差 <input type="checkbox"/> 其他 _____ 4. 眼睛： <input type="checkbox"/> 視力下降 <input type="checkbox"/> 青光眼 <input type="checkbox"/> 其他 _____ 5. 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： <input type="checkbox"/> 正常, <input type="checkbox"/> 異常： <input type="checkbox"/> 上肢 <input type="checkbox"/> 下肢 2. 肢體力量： <input type="checkbox"/> 正常, <input type="checkbox"/> 異常： <input type="checkbox"/> 上肢 <input type="checkbox"/> 下肢 3. 深部肌腱反射： <input type="checkbox"/> 正常, <input type="checkbox"/> 低下： <input type="checkbox"/> 上肢 <input type="checkbox"/> 下肢 4. 顱神經： <input type="checkbox"/> 正常, <input type="checkbox"/> 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： <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有_____ 2. 水腫： <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有 3. 其他：_____

項目	填寫部分
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): <input type="checkbox"/> 正常, <input type="checkbox"/> 異常_____ 2. 心電圖(選擇): <input type="checkbox"/> 正常, <input type="checkbox"/> 異常_____ 3. 心臟超音波(選擇): <input type="checkbox"/> 正常, <input type="checkbox"/> 異常_____ 4. 其他心臟功能或影像檢查(選擇): 何種檢查:_____ <input type="checkbox"/> 正常, <input type="checkbox"/> 異常_____ 5. 眼球檢查(選擇): <input type="checkbox"/> 正常, <input type="checkbox"/> 異常_____
病理報告(選擇)	病理報告:類澱粉沈積: <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有: 組織來源_____ 皮膚切片出現表皮神經密度減少: <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有_____
基因檢測報告 (必要)	1. TTR 基因: <input type="checkbox"/> Ala117Ser; <input type="checkbox"/> 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

- 相關臨床症狀及徵兆的病歷紀錄(必填)。
- 神經傳導/肌電圖/自律神經功能檢查(必要)。
- 基因檢測報告(必要)。
- 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

- 主訴及病史
- 症狀發生年齡
- 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

- 肢體感覺：正常， 異常：上肢 下肢
- 肢體力量：正常， 異常：上肢 下肢
- 深部肌腱反射：正常， 低下：上肢 下肢
- 顱神經：正常， 異常：哪些顱神經：\_\_\_\_\_
- 其他：\_\_\_\_\_

其它相關的身體診察：

- 姿態性低血壓：無 有
- 水腫：無 有
- 其他：\_\_\_\_\_

實驗室檢查 (必填)

- 神經傳導/肌電圖/自律神經功能檢查 報告(必要)：正常， 異常
- 心電圖(選擇)：正常， 異常
- 心臟超音波及心臟功能檢查(選擇)：正常， 異常
- 其他心臟功能或影像檢查(選擇)：何種檢查：\_\_\_\_\_ 正常， 異常
- 眼球檢查(選擇)：正常， 異常
- 病理報告(選擇)：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(選擇)：無 有

基因檢測報告(必要，請附原始報告)

- TTR 基因：Ala117Ser; 其它突變：\_\_\_\_\_
- Apolipoprotein A1 基因：
- Gelsolin 基因：
- 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：

- Lancet Neurol.* 2011;10:1086-1097.
- Disease profile and differential diagnosis of hereditary transthyretin-related amyloidosis with exclusively cardiac phenotype : an Italian perspective. *European Heart Journal.* 2013;34:520-528.
- Transthyretin Ala97Ser is associated with familial amyloidotic polyneuropathy in a Chinese-Taiwanese family. *Hum Mutat.* 2000;16:180.
- Genotype and Phenotype of Transthyretin Cardiac Amyloidosis : THAOS (Transthyretin Amyloid Outcome Survey). *J Am Coll Cardiol.* 2016;68:161-172.
- 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.
- Clinical presentations and skin denervation in amyloid neuropathy due to transthyretin Ala97Ser. *Neurology.* 2010;75:532-538.
- Cardiac manifestations and prognostic implications of hereditary transthyretin amyloidosis associated with transthyretin Ala97Ser. *J Formos Med Assoc* 2020 119(3) 693-700.