

**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)**  
**- 成骨不全症[Osteogenesis imperfecta, OI] -**

1.  病歷資料：包括臨床症狀及徵兆之病歷資料及家族史(必要)
2.  X光影像(必要)
3.  基因檢測報告(必要)
4.  生化檢驗報告(必要)
5.  骨質密度檢查(選擇)

項目	填寫部分
<b>A. 病歷資料</b>	
1. 臨床病史(必要)	<input type="checkbox"/> 發病年齡 (Age at disease onset) _____ 歲
2. 家族病史 (請附上家族中其他病患之詳細病歷記錄或個案病歷資料) (必要)	<input type="checkbox"/> 體顯性遺傳 <input type="checkbox"/> 體隱性遺傳 <input type="checkbox"/> X 染色體性聯遺傳 <input type="checkbox"/> 其他，例如散發性(Sporadic) <input type="checkbox"/> 無家族史
3. 臨床表徵(必要)	主要症狀(必要，至少一項，或明確家族史)： <input type="checkbox"/> 發生過病理性骨折(X光片) <input type="checkbox"/> 肢體彎曲變形(請附照片) 其他次要症狀(選擇性，佐證)： <input type="checkbox"/> 藍色眼鞏膜(請附照片) <input type="checkbox"/> 牙齒琺瑯質不良(請附照片) <input type="checkbox"/> 三角形臉(請附照片) <input type="checkbox"/> 身材矮小(身高百分位 Percentile) <input type="checkbox"/> 關節鬆弛(請附照片) <input type="checkbox"/> 聽力異常(聽力檢查報告)
<b>B. 影像報告</b>	
1. 骨折或變形的肢段 X 光片(必要)	
2. 腰椎 Dexa 骨質密度檢查(選擇)	Z score -2.5 以下(骨密度檢查報告)

項目	填寫部分
<p><b>C. 生化檢驗報告(必要)</b></p> <p>1. 鈣、磷、副甲狀腺素、維生素 D</p> <p>2. 骨生成破壞生化指標，如 ALP 等</p>	<p>(生化檢查報告)</p>
<p><b>D. 基因檢測報告(必要)</b></p> <p>(請附實驗室報告)</p>	<p>Type I,II,III,IV: <i>COLA1, COLA2</i></p> <p>Type V: <i>IFITM5</i></p> <p>Type VI: <i>SEPRINF1</i></p> <p>Type VII: <i>CRTAP</i></p> <p>Type VIII: <i>LEPRE1</i></p> <p>Type IX: <i>PPIB</i></p> <p>Type X: <i>SEPRINH1</i></p> <p>Type XI: <i>FKBP10</i></p> <p>Type XII: <i>BMP1</i></p> <p>Type XIII: <i>SP7</i></p> <p>Type XIV: <i>TMEM38B</i></p> <p>Type XV: <i>WNT1</i></p> <p>Type XVI: <i>CREB3L1</i></p> <p>Type XVII: <i>SPARC</i></p> <p>Type XIX: <i>MBTPS2</i></p>

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)  
-成骨不全症[Osteogenesis imperfecta, OI]-

送審文件

- 病歷資料：包括臨床症狀及徵兆之病歷資料及家族史(必要)
- X光影像(必要)
- 基因檢測報告(必要)
- 生化檢驗報告(必要)
- 骨質密度檢查(選擇)

臨床病史(必要)

- 發病年齡 (Age at disease onset) \_\_\_\_\_ 歲
- 家族史 (Family history)  體顯性遺傳  體隱性遺傳  X染色體性聯遺傳  其他，例如散發性(Sporadic)  無

臨床表徵：

1. 主要症狀(必要，至少一項，或明確家族史)：
  - 發生過病理性骨折
  - 肢體彎曲變形
2. 其他次要症狀(選擇性，佐證)：
  - 藍色眼鞏膜
  - 牙齒珐瑯質不良
  - 三角形臉
  - 身材矮小
  - 關節鬆弛
  - 聽力異常

檢查結果：

1. 影像檢查結果(檢附資料送審)：
  - 骨折或變形肢段的X光片(必要)
  - Dexa骨質密度檢查(選擇)
2. 生化檢驗報告(必要，並附檢驗正常區間)：
  - 鈣
  - 磷
  - 副甲狀腺素
  - 維生素D
  - Alkaline Phosphatase
  - 其他生化檢驗，請註明\_\_\_\_\_

基因檢測報告(必要)：

- 相關致病基因變異：分子診斷為：\_\_\_\_\_ 基因之變異(相關致病基因請參閱OMIM資料庫)，

Type I,II,III,IV: <i>COL1A1, COLA2</i>	Type V: <i>IFITM5</i>	Type VI: <i>SEPRINF1</i>
Type VII: <i>CRTAP</i>	Type VIII: <i>LEPRE1</i>	Type IX: <i>PPIB</i>
Type X: <i>SEPRINH1</i>	Type XI: <i>FKBP10</i>	Type XII: <i>BMP1</i>
Type XIII: <i>SP7</i>	Type XIV: <i>TMEM38B</i>	Type XV: <i>WNT1</i>
Type XVI: <i>CREB3L1</i>	Type XVII: <i>SPARC</i>	Type XIX: <i>MBTPS2</i>
- 未發現明確基因檢測異常

明確之骨折變形等必要之臨床表徵及基因檢測確認

診斷成立：成骨不全症

#參考文獻：

1. OMIM® - Online Mendelian Inheritance in Man® database (<https://www.omim.org>)
2. Kliegman RM, ed. Nelson Textbook of Pediatrics, 21st ed. Philadelphia, PA: Elsevier; 2020:3736-40.
3. Tournis S, Dede AD. Osteogenesis imperfecta - A clinical update. Metabolism. 2018 Mar;80:27-37. doi: 10.1016/j.metabol.2017.06.001.
4. Marini JC, Forlino A, Bächinger HP, Bishop NJ, Byers PH, Paepe A, Fassier F, Fratzl-Zelman N, Kozloff KM, Krakow D, Montpetit K, Semler O. Osteogenesis imperfecta. Nat Rev Dis Primers. 2017 Aug 18;3:17052. doi: 10.1038/nrdp.2017.52.