

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)

-萊伯氏先天性黑矇症[Leber Congenital Amaurosis]-

1.  病歷資料(臨床症狀及徵兆)(必要)
2.  檢驗報告(眼底、ERG、OCT)(必要)
3.  基因檢測報告(必要)

項目	填寫部分
A. 病歷資料	(請附影像支持對應主客觀臨床表徵)
1. 主觀臨床表徵 <sup>123</sup> (符合至少2項嚴重標準)	<input type="checkbox"/> 中心視力不良 [Impaired central vision]: 最佳矯正視力 0.4(含)以下或有快速下降之具體證據 <input type="checkbox"/> 周邊視野狹窄(Constricted visual field): 標準 30-2 視野檢查有缺損大於 -10Db 以上或有快速惡化之具體證據 <input type="checkbox"/> 夜盲症 (Night blindness) <input type="checkbox"/> 幼年視力不良合併之眼球震顫現象(Visual deprivation nystagmus)
2. 客觀檢查結果 <sup>123</sup> (右列嚴重標準皆符合)	<input type="checkbox"/> 眼底照片異常(可見光及自發螢光顯示感光細胞退化之異常) ● 視網膜呈現色素變性[Retinal pigmentary change] ● 中央黃斑部缺陷退化[Macular abnormality] ● 合併視神經盤異常及視網膜血管管徑縮小[Optic disc anomaly with attenuated vessels]等 附上眼底檢查報告並說明:
	<input type="checkbox"/> 檢測結果異常(兩項檢查均為異常): ● 減弱或偵測不到的視網膜眼電圖 (A reduced or nondetectable electroretinogram(ERG): 比起所使用機種的 age-matched 標準值, 低一個標準差, 再減少 20% 以上 ● 光學同調斷層證實感光細胞退化 (Photoreceptor degeneration,(OCT)): 切面上明確之 IS/OS 線塌陷萎縮或排列混亂失序, 大於切面總長度之至少 20% 附上檢測報告並說明:
3. 病歷紀錄	發病年齡(必要, 須未滿 15 歲 <sup>4</sup> ): _____ 過去病史: _____ 家族史: _____ 體染色體: <input type="checkbox"/> 顯性 <input type="checkbox"/> 隱性
B. 基因檢測確診 LCA (請附實驗室報告影本) <sup>@</sup>	確認基因診斷:(必要, 下列 LCA 基因須擇一勾選 <sup>5</sup> ) <input type="checkbox"/> GUCY2D、 <input type="checkbox"/> RPE65、 <input type="checkbox"/> SPATA7、 <input type="checkbox"/> AIPL1、 <input type="checkbox"/> LCA5、 <input type="checkbox"/> RPGRIP1、 <input type="checkbox"/> CRX、 <input type="checkbox"/> CRB1、 <input type="checkbox"/> CEP290、 <input type="checkbox"/> IMPDH1、 <input type="checkbox"/> RD3、 <input type="checkbox"/> RDH12 實驗室報告與確診基因說明:

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)  
-萊伯氏先天性黑矇症[Leber Congenital Amaurosis]-

必要應檢附文件

- 病歷紀錄(臨床症狀及徵兆)
- 檢驗報告(眼底、ERG、OCT)
- 基因檢測報告

主觀臨床表徵(符合至少 2 項嚴重標準<sup>1,2,5</sup>)

- 中心視力不良(Impaired central vision):最佳矯正視力 0.4(含)以下或有快速下降之具體證據
- 周邊視野狹窄(Constricted visual field):標準 30-2 視野檢查有缺損大於-10Db 以上或有快速惡化之具體證據
- 夜盲症(Night blindness)
- 幼年視力不良合併之眼球震顫現象(Visual deprivation nystagmus)

客觀檢查結果(下列嚴重標準皆須符合<sup>1,2,5</sup>)

- 眼底照片異常(可見光及自發螢光顯示感光細胞退化):  
視網膜呈現色素變性 Retinal pigmentary change、中央黃斑部缺陷退化 Macular abnormality、  
合併視神經盤異常及視網膜血管管徑縮小 Optic disc anomaly with attenuated vessels
- 檢測結果異常:  
減弱或偵測不到的視網膜眼電圖(A reduced or nondetectable electroretinogram(ERG):比起所  
使用機種的 age-matched 標準值,低一個標準差,再減少 20% 以上  
光學同調斷層證實感光細胞退化(Photoreceptor degeneration,(OCT)):切面上明確之 IS/OS  
線塌陷萎縮或排列混亂失序,大於切面總長度之至少 20%

病歷紀錄

發病年齡(必要,須未滿 15 歲<sup>4</sup>): \_\_\_\_\_

過去病史: \_\_\_\_\_

家族史: \_\_\_\_\_

體染色體: 顯性 隱性

基因檢驗報告(必要,下列 LCA 基因須擇一勾選<sup>5</sup>)

確認基因診斷:

- GUCY2D、RPE65、SPATA7、AIPL1、LCA5、RPGRIP1、CRX、  
CRB1、CEP290、IMPDH1、RD3、RDH12

符合罕見疾病:萊伯氏先天性黑矇症

參考資料:

1. Bainbridge, J. W. B., Smith, A. J., Barker, S. S., et al. Effect of gene therapy on visual function in Leber's congenital amaurosis. New Eng. J. Med. 358: 2231-2239, 2008.
2. Russell S, Bennett J, Wellman JA, et al. Efficacy and safety of voretigene neparvovec (AAV2-hRPE65v2) in patients with RPE65-mediated inherited retinal dystrophy: a randomised, controlled, open-label, phase 3 trial. Lancet. 2017 Aug 26;390(10097):849-860.
3. Pierce EA, Bennett J. The Status of RPE65 Gene Therapy Trials: Safety and Efficacy. Cold Spring Harb Perspect Med. 2015 Jan 29;5(9):a017285
4. Russell S, Bennett J, Wellman JA, et al. Efficacy and safety of voretigene neparvovec (AAV2-hRPE65v2) in patients with RPE65-mediated inherited retinal dystrophy: a randomised, controlled, open-label, phase 3. Lancet. 2017;390(10097):849-860.