

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)
- 法布瑞氏症 [Fabry disease] -

1. 病歷資料：包含臨床症狀、皮膚徵兆，神經學症狀，腎臟徵兆，心臟功能及眼科，耳鼻喉科會診病歷資料(必要)
2. 實驗室檢查報告(必要)
3. 酵素檢測報告(必要)
4. 基因檢測報告(必要)
5. 影像檢查報告(必要)
6. 心臟超音波檢查報告(必要)
7. 電氣生理學檢查報告(神經型為必要)
8. 病理學檢驗報告(心臟型或腎臟型為必要)

項目	填寫部分
A. 病歷資料(必要)	
1. 臨床症狀及徵兆(必要)	<input type="checkbox"/> 發病年齡 (必填) _____ 歲 <input type="checkbox"/> 初始臨床表現(必填) _____ 臨床症狀及徵兆(必要): 下列器官系統中至少一系統中具一項或一項以上 <u>心臟系統</u> <input type="checkbox"/> 心律不整[Arrhythmia] <input type="checkbox"/> 傳導異常[Conduction abnormality] <input type="checkbox"/> 心肌病變[Cardiomyopathy] <input type="checkbox"/> 心臟衰竭[Heart failure] <input type="checkbox"/> 心肌梗塞[Myocardial infarction] <input type="checkbox"/> 心肌纖維化[Cardiac fibrosis] <u>神經系統</u> <input type="checkbox"/> 肢端感覺異常[Acroparesthesia] <input type="checkbox"/> 由手腳開始神經性疼痛[Neuropathic pain begin in hands and feet] <input type="checkbox"/> 冷、熱、運動、壓力引發神經性疼痛[Neuropathic pain triggered by stress, heat, fatigue or exercise] <input type="checkbox"/> 冷、熱、運動不耐[Heat, cold or exercise intolerance] <input type="checkbox"/> 短暫性腦缺血發作[Transient ischemia attack] <input type="checkbox"/> 中風[Stroke] <u>腎臟系統</u> <input type="checkbox"/> 微量尿蛋白[Microalbuminuria] <input type="checkbox"/> 尿蛋白[Proteinuria]

項目	填寫部分
	<input type="checkbox"/> 腎衰竭[Renal failure] <input type="checkbox"/> 腹水或水腫[Ascites or edema] 其他 <input type="checkbox"/> 血管角質瘤[Angiokeratoma] (必要) <input type="checkbox"/> 有，位置_____ <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 少汗或無汗[Hypohidrosis or anhidrosis] (必要) <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 噁心[Nausea] (選擇) <input type="checkbox"/> 嘔吐[Vomiting] (選擇) <input type="checkbox"/> 腹痛[Diarrhea] (選擇) <input type="checkbox"/> 便秘[Constipation] (選擇) <input type="checkbox"/> 腹痛[Abdominal pain] (選擇) <input type="checkbox"/> 生長遲滯[Failure to thrive] (選擇) <input type="checkbox"/> 昏睡及疲倦[Lethargy and tiredness] (選擇) <input type="checkbox"/> 行為異常[Abnormal behavior] (選擇)
2. 會診 (必要)	<input type="checkbox"/> 眼科：(必填) 漩渦狀角膜病變或窩狀角膜濁斑 [Corneal whorls /cornea verticillata] <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無 視網膜內血管異常彎曲[Tortuous retinal blood vessels] <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無 其他_____ <input type="checkbox"/> 耳鼻喉科 (必填)：暈眩_____，耳鳴_____，聽障_____ <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無
B. 實驗室檢查報告 (必要)	<input type="checkbox"/> 肝功能檢查 (必填): SGOT _____ SGPT _____ 血白蛋白 _____ <input type="checkbox"/> 腎功能檢查 (必填): BUN_____ creatinine_____ eGFR_____ <input type="checkbox"/> CK_____ (必填) <input type="checkbox"/> BNP_____ (必填) or Pro BNP _____ (必填) <input type="checkbox"/> LDH_____ (必填) <input type="checkbox"/> Troponin I _____ (必填) or hs Troponin I _____ (必填) <input type="checkbox"/> Plasma lyso Gb3 _____ (必填) or Gb3 _____ (必填) <input type="checkbox"/> Urine microalbumin _____ (必填) <input type="checkbox"/> Urine protein _____ (必填): <input type="checkbox"/> 24 小時尿液蛋白量 [24 h-urinary protein](選擇) : _____

項目	填寫部分
C. 影像報告 (請附相關影像資料)	
1. 心臟功能檢查(必要)	心電圖[ECG]: _____ 心臟超音波[Echocardiogram]: _____
2. 腹部(含腎臟)超音波檢查(必要)	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____
3. 心臟核磁共振檢查報告(選擇, 但心臟型為必要)	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____
4. 腦部電腦斷層掃描或核磁共振檢查報告(選擇, 但神經型為必要)	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____
D. 酵素(α-galactosidase A) 檢測報告(必要) (請附實驗室報告)	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____
E. 病理學檢查報告	1. <input type="checkbox"/> 心臟肌細胞醣脂質堆積 (心臟型為必要): 心肌組織化學染色檢查: <input type="checkbox"/> 異常 _____ 肌細胞電子顯微鏡檢查(必要): <input type="checkbox"/> 異常 _____ 2. <input type="checkbox"/> 腎臟細胞醣脂質堆積(腎臟型為必要): 腎臟細胞組織化學染色檢查: <input type="checkbox"/> 異常 _____ 腎臟細胞電子顯微鏡檢查(必要): <input type="checkbox"/> 異常 _____
F. 電氣生理學檢查(神經型為必要)	<input type="checkbox"/> 週邊神經檢查異常 _____
G. 基因[GLA]檢測報告(必要)	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 致病性基因異常 _____
H. 確定診斷(具致病性基因變異且符合下列之一者)	<input type="checkbox"/> 典型法布瑞氏症 <input type="checkbox"/> 心臟型法布瑞氏症 <input type="checkbox"/> 腎臟型法布瑞氏症 <input type="checkbox"/> 神經型法布瑞氏症

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)
- 法布瑞氏症 [Fabry disease] -

送審文件

- 病歷資料：包含臨床症狀、皮膚徵兆，神經學症狀，腎臟徵兆，心臟功能及眼科，耳鼻喉科會診病歷資料(必要)
- 實驗室檢查報告(必要)
- 酵素檢測報告(必要)
- 基因檢測報告(必要)
- 影像檢查報告(必要)
- 心臟超音波檢查報告(必要)
- 電氣生理學檢查報告(神經型為必要)
- 病理學檢驗報告(心臟型或腎臟型為必要)



臨床症狀及徵兆 (必要)

- 發病年齡(必填) _____ 歲
- 初始臨床表現(必填) _____



臨床症狀及徵兆(必要)：下列器官系統中至少一系統具一項以上(包含一項)

心臟系統

- 心律不整[Arrhythmia]
- 傳導異常[Conduction abnormality]
- 心肌病變 [Cardiomyopathy]
- 心臟衰竭 [Heart failure]
- 心肌梗塞 [Myocardial infarction]
- 心肌纖維化 [Cardiac fibrosis]

神經系統

- 肢端感覺異常[Acroparesthesia]
- 由手腳開始神經性疼痛 [Neuropathic pain begin in hands and feet]
- 冷、熱、運動、壓力引發神經性疼痛[Neuropathic pain triggered by stress, heat, fatigue or exercise]
- 冷、熱、運動不耐[Heat, cold or exercise intolerance]
- 短暫性腦缺血發作[Transient ischemia attack]
- 中風[Stroke]

腎臟系統

- 微量尿蛋白[Microalbuminuria]
- 尿蛋白[Proteinuria]
- 腎衰竭[Renal failure]
- 腹水或水腫[Ascites or edema]

其他

- 血管角質瘤[Angiokeratoma] (必要)
 - 有，位置 _____
 - 無
- 少汗或無汗[Hypohidrosis or anhidrosis] (必要)
 - 有 無

- 噁心[Nausea] (選擇)
- 嘔吐[Vomiting] (選擇)
- 腹痛[Diarrhea] (選擇)
- 便秘[Constipation] (選擇)
- 腹痛[Abdominal pain] (選擇)

- 生長遲滯 (選擇)
- 昏睡及疲倦[Lethargy and tiredness] (選擇)
- 行為異常 (選擇)



會診 (必要)

- 眼科：(必填)
 - 漩渦狀角膜病變或窩狀角膜濁斑 [Corneal whorls /cornea verticillata] 有 無
 - 視網膜內血管異常彎曲 [Tortuous retinal blood vessels] 有 無
 - 其他 _____
- 耳鼻喉科(必填)：暈眩 _____，耳鳴 _____，聽障 _____
 - 有 無



實驗室檢查報告 (必要)

肝功能檢查 (必填):

SGOT _____ SGPT _____ 血白蛋白 _____

腎功能檢查 (必填):

BUN _____ creatinine _____ eGFR _____

CK _____ (必填)

BNP _____ (必填) or Pro BNP _____ (必填)

LDH _____ (必填)

Troponin I _____ (必填) or hs Troponin I _____ (必填)

Plasma lyso Gb3 _____ (必填) or Gb3 _____ (必填)

Urine microalbumin _____ (必填)

Urine protein _____ (必填)

24小時尿液蛋白量[24 h-urinary protein] (選擇) _____



影像報告(請附相關影像資料)

心臟功能檢查 (必要):

心電圖[ECG]: _____

心臟超音波[Echocardiogram]: _____

腹部(含腎臟)超音波檢查 (必要)

正常 異常 _____

心臟核磁共振檢查報告(選擇, 但心臟型為必要) 正常 異常 _____

腦部電腦斷層掃描或核磁共振檢查報告(選擇, 但神經型為必要)

正常 異常 _____



酵素[α-galactosidase A] 檢測報告 (必要)

(請附實驗室報告)

正常 異常 _____



病理學檢查報告

1. 心臟肌細胞糖脂質堆積(心臟型為必要): 心肌組織化學染色檢查: 異常 _____

肌細胞電子顯微鏡檢查(必要): 異常 _____

2. 腎臟細胞糖脂質堆積(腎臟型為必要): 腎臟細胞組織化學染色檢查: 異常 _____

腎臟細胞電子顯微鏡檢查(必要): 異常 _____



電氣生理學檢查(神經型為必要)

週邊神經檢查異常 _____



基因[GLA]檢測報告 (必要)

(請附實驗室報告)

正常 致病性基因異常 _____



確定診斷 (具致病性基因變異且符合下列之一者)

典型法布瑞氏症

心臟型法布瑞氏症

腎臟型法布瑞氏症

神經型法布瑞氏症

參考資料

1: Robert J. Hopkin Molecular Genetics and Metabolism 117 (2016) 104–113

2: Huma Mamun Mahmud JPML 2014 Feb;64(2):189-94.

3: Dawn A. Laney J Genet Counsel (2013) 22:555–564

4: Maarten Arends.* Am Soc Nephrol 28: 1631–1641, 2017

5: Cairns T, et al. Postgrad Med J 2018;94:709–713