

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)
- 腎上腺腦白質失養症 [Adrenoleukodystrophy, ALD] -

1. 病歷資料，包含臨床病史、身體診察、神經學檢查及發展里程碑等(必要)
2. 非常長鏈脂肪酸代謝異常檢測報告 (必要)
3. 腦部核磁照影檢查報告 (必要)
4. 生化檢驗數值報告 (必要)
5. 神經傳導檢查報告(脊髓性神經病變型為必要，其他型為選擇)
6. 基因檢測報告 (必要)

項目	填寫部分
<input type="checkbox"/> 病歷資料(必要)	
1. 臨床病史(必要)	<input type="checkbox"/> 發病年齡 [Age at disease onset] _____ 歲 _____ 月 <input type="checkbox"/> 家族史 [Family history] <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無
<input type="checkbox"/> 非常長鏈脂肪酸代謝異常 (必要)	<input type="checkbox"/> 串聯質譜儀代謝檢測 C26:0 數值異常。 檢驗日期_____，數值_____ 或 <input type="checkbox"/> VLCFA [Very long-chain fatty acids]數值異常。 檢驗日期_____，數值_____
<input type="checkbox"/> 影像報告(必填) (請附相關影像資料)	
1. 腦部核磁共振檢查	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 <input type="checkbox"/> 後頂葉或枕葉對稱性的大腦白質病變 [The splenium of the corpus callosum and parietal white matter changes] <input type="checkbox"/> 額葉或者胼胝體前端產生大腦白質病變 <input type="checkbox"/> 額葉橋腦徑[Frontopontine tract]或皮質延髓徑產生病變 <input type="checkbox"/> 小腦白質病變 <input type="checkbox"/> 其他 (請說明)_____
<input type="checkbox"/> 臨床表徵(必填)	<input type="checkbox"/> 篩檢個案 <input type="checkbox"/> 新生兒篩檢 <input type="checkbox"/> 家族篩檢 <input type="checkbox"/> 腦白質化型 <input type="checkbox"/> 學習或行為異常 <input type="checkbox"/> 注意力缺損 <input type="checkbox"/> 視覺或聽力障礙 <input type="checkbox"/> 癲癇 <input type="checkbox"/> 其他 (請說明)_____

項目	填寫部分
	<input type="checkbox"/> 愛迪生氏症 <input type="checkbox"/> 疲倦或嘔吐或頭痛 <input type="checkbox"/> 皮膚色素沉澱 <input type="checkbox"/> 低血壓 <input type="checkbox"/> 其他 (請說明) <input type="checkbox"/> 腎上腺脊髓性神經病變型 <input type="checkbox"/> 漸進式腿部僵硬與無力 <input type="checkbox"/> 無法控制括約肌，至大小便失禁 <input type="checkbox"/> 認知、行為及語言障礙 <input type="checkbox"/> 其他 (請說明)
<input type="checkbox"/> 生化檢驗數值(必填)	<input type="checkbox"/> 血液促腎上腺皮質素 ACTH 數值 檢驗日期_____，數值_____pg/mL <input type="checkbox"/> 清晨血液皮質醇 Cortisol 濃度 檢驗日期_____，數值_____µg/dL
<input type="checkbox"/> 神經傳導檢查報告 (脊髓性神經病變型為必填，其他型為選擇)	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常
<input type="checkbox"/> 基因檢測報告(必要) (請附實驗室報告)	<input type="checkbox"/> 男性，X 染色體上 ABCD1 基因出現致病基因變異(性染色體隱性遺傳) <input type="checkbox"/> 女性，兩條 X 染色體上等位 ABCD1 基因出現致病基因變異 <input type="checkbox"/> 女性，其中一條 X 染色體上 ABCD1 基因出現致病基因變異
<input type="checkbox"/> 確定診斷為腎上腺腦白質失養症	<input type="checkbox"/> 具臨床表徵與異常檢驗結果，上列生化檢驗數值、腦部核磁照影、神經傳導檢查報告等三項 至少一項出現異常結果，且 ABCD1 具致病基因變異

Reference:

1. Raymond, G. V., Moser, A. B., & Fatemi, A. (2018). X-linked adrenoleukodystrophy.
2. Lin, J. E., Armour, E. A., Heshmati, A., Umandap, C., Couto, J. J., Iglesias, A. D., ... & Bain, J. M. (2019). Pearls & Oysters: Adolescent-onset adrenomyeloneuropathy and arrested cerebral adrenoleukodystrophy. *Neurology*, 93(2), 81-84.
3. Chaudhry, V., Moser, H. W., & Cornblath, D. R. (1996). Nerve conduction studies in adrenomyeloneuropathy. *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry*, 61(2), 181-185.

衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查標準機制」(審查基準表)

-腎上腺腦白質失養症 [Adrenoleukodystrophy, ALD] -

應檢附文件 (Checklist)

- 病歷資料，包含臨床病史、身體診察、神經學檢查及發展里程碑等(必要)
- 非常長鏈脂肪酸代謝異常檢測報告(必要)
- 腦部核磁照影檢查報告(必要)
- 生化檢驗數值報告(必要)
- 神經傳導檢查報告(脊髓性神經病變型為必要，其他型為選擇)
- 基因檢測報告(必要)

臨床病史 (必填)

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

非常長鏈脂肪酸代謝異常 (必要)

- 串聯質譜儀代謝檢測 C26:0數值異常。檢驗日期 _____，數值 _____
或 VLCFA [Very long-chain fatty acids]數值異常。檢驗日期 _____，數值 _____

腦部核磁照影檢查報告 (必填)

- 正常 異常 (請選擇下列項目)
- | | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> 後頂葉或枕葉對稱性的大腦白質病變 | <input type="checkbox"/> 額葉橋腦徑 [Frontopontine tract] 或皮質延髓徑產生病變 |
| <input type="checkbox"/> 額葉或者胼胝體前端產生大腦白質病變 | <input type="checkbox"/> 小腦白質病變 <input type="checkbox"/> 其他 (請說明) |

臨床表徵 (必填)

- | | | | |
|--|--|---|--|
| <input type="checkbox"/> 篩檢個案
<input type="checkbox"/> 新生兒篩檢
<input type="checkbox"/> 家族篩檢 | <input type="checkbox"/> 腦白質化型
<input type="checkbox"/> 學習或行為異常
<input type="checkbox"/> 注意力缺損
<input type="checkbox"/> 視覺或聽力障礙
<input type="checkbox"/> 癲癇
<input type="checkbox"/> 其他 (請說明) | <input type="checkbox"/> 愛迪生氏症
<input type="checkbox"/> 疲倦或嘔吐或頭痛
<input type="checkbox"/> 皮膚色素沉澱
<input type="checkbox"/> 低血壓
<input type="checkbox"/> 其他 (請說明) | <input type="checkbox"/> 腎上腺脊髓性神經病變型
<input type="checkbox"/> 漸進式腿部僵硬與無力
<input type="checkbox"/> 無法控制括約肌，至大小便失禁
<input type="checkbox"/> 認知、行為及語言障礙
<input type="checkbox"/> 其他 (請說明) |
|--|--|---|--|

生化檢驗數值 (必填)

- 正常 異常
- 血液促腎上腺皮質素ACTH數值。數值 _____ pg/mL
 清晨血液皮質醇cortisol濃度。數值 _____ µg/dL

神經傳導檢查報告(脊髓性神經病變型為必填，其他型為選擇)

- 正常 異常

具臨床表徵與異常檢驗結果，上列生化檢驗數值、腦部核磁照影、神經傳導檢查報告等三項至少一項出現異常結果 (必填)

基因檢測報告 (必要)

- 男性，X染色體上ABCD1基因出現致病基因變異(性染色體隱性遺傳)
 女性，兩條X染色體上等位ABCD1基因出現致病基因變異
 女性，其中一條X染色體上ABCD1基因出現致病基因變異

符合罕見疾病腎上腺腦白質失養症

1. Raymond, G. V., Moser, A. B., & Fatemi, A. (2018). X-linked adrenoleukodystrophy.
2. Lin, J. E., Armour, E. A., Heshmati, A., Umandap, C., Couto, J. J., Iglesias, A. D., ... & Bain, J. M. (2019). Pearls & Oysters: Adolescent-onset adrenomyeloneuropathy and arrested cerebral adrenoleukodystrophy. *Neurology*, 93(2), 81-84.
3. Chaudhry, V., Moser, H. W., & Cornblath, D. R. (1996). Nerve conduction studies in adrenomyeloneuropathy. *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry*, 61(2), 181-185.