

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)

- Beta 螺旋狀蛋白關聯之神經退化疾病

[Beta-Propeller protein-associated neurodegeneration, BPAN] -

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. 腦部核磁照影檢查報告 (必要)
3. 基因檢測報告 影像報告 (必要)

項目	填寫部分
A. 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 <input type="checkbox"/> 家族史 [Family history] <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無
2. 臨床表徵 (必要)	<p>臨床表徵</p> <p>兒童期，須符合下列 2 項必要表徵</p> <input type="checkbox"/> 全面性發展遲緩 (必要) <input type="checkbox"/> 癲癇，各種發作型態皆有可能，隨年紀增長，癲癇會緩解(必要) <input type="checkbox"/> 眼科症狀，如近視、高度近視、散光或自發性視網膜剝離(選擇) <input type="checkbox"/> 類雷特症行為[Rett-like behaviors]及手部刻板動作[Stereotypic hand movements] (選擇) <input type="checkbox"/> 睡眠障礙 (選擇) <p>青春期的及成年期，須符合下列 2 項必要表徵</p> <input type="checkbox"/> 認知功能退步[Cognitive decline]或漸進性失智[Dementia] (必要) <input type="checkbox"/> 帕金森病[Parkinsonism]:動作遲緩[Bradykinesia]、僵硬[Rigidity]或顫抖[Tremor] (必要) <input type="checkbox"/> 肌張力不全[Dystonia] (選擇)
B. 影像報告 (必填) (請附相關影像資料)	
1. 腦部核磁共振檢查報告	<input type="checkbox"/> 異常， T1WI 於大腦腳 [Cerebral peduncles]及黑質 [Substantia nigra]出現高訊號異常病灶，且 T2WI 於蒼白球 [Globus pallidus]及黑質 [Substantia nigra]出現低訊號異常病灶 <input type="checkbox"/> 正常
C. 基因檢測報告 (必要) (請附實驗室報告)	<input type="checkbox"/> 女性，具異質 WDR45 生殖細胞致病變異[Heterogenous WDR45 germline pathogenic variant] <input type="checkbox"/> 男性，具半合子[Hemizygous]WDR45 致病變異(X 染色體顯性遺傳)
D. 確定診斷為 Beta 螺旋狀蛋白關聯之神經退化疾病	<input type="checkbox"/> 符合臨床必要表徵及腦部核磁共振影像異常病灶，且 WDR45 具致病基因變異

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)

-Beta 螺旋狀蛋白關聯之神經退化疾病

[Beta-Propeller protein-associated neurodegeneration, BPAN] -

應檢附文件

- 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)
- 腦部核磁照影檢查報告 (必要)
- 基因檢測報告 (必要)



臨床病史 (必要)

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



臨床表徵

兒童期，須符合下列 2 項必要表徵

- 全面性發展遲緩 (必要)
- 癲癇，各種發作型態皆有可能，隨年紀增長，癲癇會緩解(必要)
- 眼科症狀，如近視、高度近視、散光或自發性視網膜剝離(選擇)
- 類雷特症行為 [Rett-like behaviors]及手部刻板動作 [Stereotypic hand movements] (選擇)
- 睡眠障礙 (選擇)

青春期及成年期，須符合下列 2 項必要表徵

- 認知功能退步[Cognitive decline]或漸進性失智[Dementia] (必要)
- 帕金森病[Parkinsonism)：動作遲緩[Bradykinesia]、僵硬[Rigidity]或顫抖[Tremor] (必要)
- 肌張力不全[Dystonia] (選擇)



腦部核磁照影檢查報告(必填)

- 異常，T1WI 於大腦腳 [Cerebral peduncles]及黑質 [Substantia nigra]出現高訊號異常病灶，且 T2WI 於蒼白球 [Globus pallidus]及黑質 [Substantia nigra]出現低訊號異常病灶
- 正常



基因檢測報告 (必要)

- 女性，具異質 WDR45 生殖細胞致病變異[Heterogenous *WDR45* germline pathogenic variant]
- 男性，具半合子[Hemizygous]*WDR45* 致病變異 _____ (X 染色體顯性遺傳)



確定診斷為 Beta 螺旋狀蛋白關聯之神經退化疾病

- 符合臨床必要表徵及腦部核磁共振影像異常病灶，且 *WDR45* 具致病基因變異



- 符合罕見疾病 Beta 螺旋狀蛋白關聯之神經退化疾病