

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)

腦腱性黃瘤症[Cerebrotendinous xanthomatosis]

1. 病歷資料(必要)
2. 臨床病史(必要)
3. 家族病史(必要)
4. 臨床症狀及徵兆(必要)
5. 影像學檢查報告(必要)
6. 基因檢測報告(必要)

項目	填寫部分
A. 病歷資料(必要)	
A1 臨床病史(必要)	<input type="checkbox"/> 發病年齡 [Age at disease onset]_____ 歲
A2 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"/> 家族史 [Family history] <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無
A3 臨床症狀及徵兆(必要)	<p>至少出現下列 1 項：</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. <input type="checkbox"/> 嬰兒時期發病之慢性腹瀉[Infantile onset chronic diarrhea] 2. <input type="checkbox"/> 兒童時期發病之進行性白內障[Childhood onset progressive cataract] 3. <input type="checkbox"/> 青少年至青壯年期發病之肌腱黃瘤(及/或肌腱肥大) [Adolescent to young adult onset tendon xanthoma(and /or hypertrophy)] (須附照片) 4. <input type="checkbox"/> 成人時期發病之進行性癡呆症 [Adult onset progressive dementia] 5. <input type="checkbox"/> 成人時期發病之進行性精神症狀 [Adult onset progressive psychiatric symptoms] 6. <input type="checkbox"/> 成人時期發病之進行性共濟失調或步態異常 [Adult onset progressive ataxia or gait disturbance]
B. 實驗室檢驗報告 (請附相關檢驗資料)	Cholestanol level (選擇性)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ Cholesterol level (選擇性)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____
C. 影像學檢查報告 (請附相關報告資料)	腦部核磁共振造影[Brain MRI] (必要)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 腦白質病變 <input type="checkbox"/> Bilateral hyperintensity of the dentate nuclei and cerebellar white matter <input type="checkbox"/> Bilateral hyperintensity of cerebral white matter

項目	填寫部分
D. 特殊檢查報告 (請附相關檢驗資料)	NCV (選擇性)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ EEG (選擇性)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ MMSE or MoCA (選擇性)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ 病理[Pathology] (選擇性)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____
E. 基因檢測報告 (必要) (請附實驗室報告)	<input type="checkbox"/> CYP27A1 基因檢測結果： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____
F. 確診條件	符合臨床症狀及徵兆，且腦部核磁共振造影具腦白質病變及具有致病性基因變異

參考文獻：

1. Nie et al. Cerebrotendinous xanthomatosis: a comprehensive review of pathogenesis, clinical manifestations, diagnosis, and management. Orphanet J Rare Dis 2014
2. Federico et al. Cerebrotendinous Xanthomatosis. updated on 2016 GeneReviews.
3. Salen et al. Epidemiology, diagnosis, and treatment of cerebrotendinous xanthomatosis (CTX). J Inherit Metab Dis 2017
4. Lee et al. Clinical and molecular genetic features of cerebrotendinous xanthomatosis in Taiwan: Report of a novel CYP27A1 mutation and literature review. J. Clin. Neurol. 2019

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)
-腦腱性黃瘤症[Cerebrotendinous xanthomatosis]-

應檢附文件

- 病歷資料(必要) 臨床病史(必要)
家族病史(必要) 臨床症狀及徵兆(必要)
影像學檢查報告(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 _____ 月
 家族史 [Family history] 有 無

臨床症狀及徵兆(至少出現下列 1 項)：

- 嬰兒時期發病之慢性腹瀉 [Infantile onset chronic diarrhea]
- 兒童時期發病之進行性白內障 [Childhood onset progressive cataract]
- 青少年至青壯年期發病之肌腱黃瘤及/或肌腱肥大 [Adolescent to young adult onset tendon xanthoma and /or hypertrophy] (須附照片)
- 成人時期發病之進行性癡呆症 [Adult onset progressive dementia]
- 成人時期發病之進行性精神症狀 [Adult onset progressive psychiatric symptoms]
- 成人時期發病之進行性共濟失調或步態異常 [Adult onset progressive ataxia or gait disturbance]

實驗室檢驗

- Cholestanol level (選擇性)： 正常 異常 _____
Cholesterol level (選擇性)： 正常 異常 _____

影像學檢查

- 腦部核磁共振造影[Brain MRI] (必要)： 正常 腦白質病變

其他特殊檢查 (如：神經電氣生理檢查、病理切片...等)

- NCV(選擇性)： 正常 異常 _____
EEG(選擇性)： 正常 異常 _____
MMSE or MoCA (選擇性)： 正常 異常 _____
病理[Pathology] (選擇性)： 正常 異常 _____

基因檢測報告 (必要)

- CYP27A1 基因檢測結果： 正常 異常 _____

確診條件

- 符合臨床症狀及徵兆，且腦部核磁共振造影具腦白質病變及具有致病性基因變異

符合罕見疾病之腦腱性黃瘤症