

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)
-黑尿症[Alkaptonuria]-

1. 臨床資料 (必要)
2. 尿液之氣相色譜質譜分析檢查結果 (必要)
3. 基因檢測報告 (必要)

項目	填寫部分
<p>A. 病歷資料 包含病史(含臨床表徵、發病年齡、家族史)、身體檢查(必要)</p>	<p>常見特徵 (至少一項主要表徵) 主要表徵</p> <p><input type="checkbox"/> 尿液表現：靜置後會變黑</p> <p><input type="checkbox"/> 褐黃病 (Ochronosis)</p> <p><input type="checkbox"/> 結膜和角膜中可見色素沉積</p> <p><input type="checkbox"/> 耳朵軟骨可見色素沉積，形狀不規則或者增厚</p> <p><input type="checkbox"/> 色素出現在皮膚和汗液</p> <p>次要表徵</p> <p><input type="checkbox"/> 骨關節炎 (Arthritis)</p> <p><input type="checkbox"/> 心臟瓣膜疾病 (主動脈瓣狹窄、二尖瓣閉鎖不全)</p> <p><input type="checkbox"/> 腎結石</p>
<p>B. 尿液之氣相色譜質譜分析檢查結果 (請附實驗室報告影本)</p>	<p><input type="checkbox"/> 尿液有機酸檢查，呈現高濃度的尿黑酸 (Homogentisic acid)</p>
<p>C. 基因檢測報告 (必要) (請附實驗室報告影本)</p>	<p><input type="checkbox"/> 具兩個 <i>HGD</i> 致病性變異(體染色體隱性遺傳)</p>

參考文獻

1. Sharabi, A. F., & Goudar, R. B. (2020). Alkaptonuria. StatPearls [Internet].
2. Introne, W. J., & Gahl, W. A. (2016). Alkaptonuria. GeneReviews®[Internet].
3. Zatkova, A., Ranganath, L., & Kadasi, L. (2020). Alkaptonuria: current perspectives. The application of clinical genetics, 13, 37.
4. Mistry, J. B., Bukhari, M., & Taylor, A. M. (2013). Alkaptonuria. Rare Diseases, 1(1), e27475.

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)
-黑尿症[Alkaptonuria]-

應檢附資料

1. 臨床資料 (必要)
2. 尿液之氣相色譜質譜分析檢查結果 (必要)
3. 基因檢測報告 (必要)

常見特徵 (至少一項主要表徵)

主要表徵

- 尿液表現：靜置後會變黑
- 褐黃病 (Ochronosis)
 - 結膜和角膜中可見色素沉積
 - 耳朵軟骨可見色素沉積，形狀不規則或者增厚
 - 色素出現在皮膚和汗液

次要表徵

- 骨關節炎 (Arthritis)
- 心臟瓣膜疾病 (主動脈瓣狹窄、二尖瓣閉鎖不全)
- 腎結石

尿液之氣相色譜質譜分析檢查結果報告 (必要)

- 尿液有機酸檢查，呈現高濃度的尿黑酸 (Homogentisic acid)

基因檢測報告結果 (必要)

- 具兩個 *HGD* 致病性變異 (體染色體隱性遺傳)

確診

參考文獻

1. Sharabi, A. F., & Goudar, R. B. (2020). Alkaptonuria. StatPearls [Internet].
2. Introne, W. J., & Gahl, W. A. (2016). Alkaptonuria. GeneReviews®[Internet].
3. Zatkova, A., Ranganath, L., & Kadasi, L. (2020). Alkaptonuria: current perspectives. The application of clinical genetics, 13, 37.
4. Mistry, J. B., Bukhari, M., & Taylor, A. M. (2013). Alkaptonuria. Rare Diseases, 1(1), e27475.