

**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)**  
**-囊狀纖維化症[Cystic fibrosis]-**

1. 病歷資料：包括臨床病史，臨床症狀及徵兆，身體診察及詳細家族史之病歷資料(必要)
2. 實驗室檢查報告(必要)：包括電解質(鈉,鉀,氯電解質報告)、肝功能、胰臟功能(含醣化血色素)及痰液細菌培養
3. 影像學檢查報告(必要)：包括胸部 X 光或胸部電腦斷層報告，鼻竇 X 光報告
4. 特殊檢查報告(選擇性)：包含肺功能報告(五歲含以上)，汗液分析等
5. 基因檢測報告(必要)

項目	填寫部分
<b>A. 病歷資料(必要)</b>	
1 臨床病史(必要)	<input type="checkbox"/> 發病年齡 [Age at disease onset] _____ 歲
2 家族病史(必要)	<input type="checkbox"/> 家族史 [Family history] <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無
3 臨床症狀及徵兆(必要)	至少出現下列 2 項以上，其中第 1、2 項至少其中一項為必要： 1. <input type="checkbox"/> 反覆肺炎及支氣管炎(一次以上) 2. <input type="checkbox"/> 胎便阻塞 3. <input type="checkbox"/> 呼吸異常,如喘,呼吸費力,常覺有痰無法咳出 4. <input type="checkbox"/> 反覆鼻竇炎(一次以上) 5. <input type="checkbox"/> 腸胃道症狀如腹瀉 6. <input type="checkbox"/> 生長發育遲緩(生長速度和體重增加較同年齡緩慢) 7. <input type="checkbox"/> 皮膚汗液有鹹味 8. <input type="checkbox"/> 反覆性胰臟炎(一次以上)
<b>B. 實驗室檢驗報告(必要)</b> (請附相關檢驗資料)	血鈉：_____；血鉀：_____；血氣：_____； ALT：_____；AST：_____；CRP：_____； ESR：_____；Amylase：_____； Lipase：_____；HbA1c：(選擇性)_____ 痰液細菌、黴菌培養報告： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____
<b>C. 影像學檢查報告(必要)</b> (請附相關報告資料)	胸部 X 光或胸部電腦斷層(非必要) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ 鼻竇 X 光 (選擇性)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ 腹部超音波或電腦斷層(選擇性)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____
<b>D. 特殊檢查報告(選擇性)</b> (請附相關檢驗資料)	肺功能(五歲含以上)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ 汗液的氯化物濃度分析： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____
<b>E. 基因檢測報告(必要)</b> (請附實驗室報告)	<input type="checkbox"/> 兩個 <i>CFTR</i> 等位基因檢測結果： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____

參考文獻：

1. Danielle Goetz, MD and Clement L. Ren, MD, MBA. Review of Cystic Fibrosis. March 27, 2019  
<https://doi.org/10.3928/19382359-20190327-01>
2. Virginie Scotet, Carine L'Hostis and Claude Férec. The Changing Epidemiology of Cystic Fibrosis: Incidence, Survival and Impact of the *CFTR* Gene Discovery *Genes (Basel)*. 2020 Jun; 11(6): 589
3. Thompson & Thompson Genetics in Medicine, 8th Case 12. Cystic Fibrosis (*CFTR* Mutation, MIM 219700)
4. Cystic Fibrosis Foundation : <https://www.cff.org/>
5. Wang MC1, Shu SG, Chang SM, et al. Cystic fibrosis in two Chinese infants in Taiwan. *Zhonghua Minguo Xiao er ke yi xue hui za zhi [Journal]*. *Zhonghua Minguo Xiao er ke yi xue hui*, 01 Jul 1993, 34(4):314-321 PMID: 8213163

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)  
-囊狀纖維化症[Cystic fibrosis]-

應檢附文件

1.  病歷資料：包括臨床病史，臨床症狀及徵兆，身體診察及詳細家族史之病歷資料(必要)
2.  實驗室檢查報告(必要)：包括電解質(鈉,鉀,氯電解質報告)、肝功能、胰臟功能(含醣化血色素)及痰液細菌培養
3.  影像學檢查報告(必要)：包括胸部 X 光或胸部電腦斷層報告，鼻竇 X 光報告
4.  特殊檢查報告(選擇性)：包含肺功能報告(五歲含以上)，汗液分析等
5.  基因檢測報告(必要)

臨床病史(必填)

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

臨床症狀及徵兆(必要)

至少出現下列 2 項以上，其中第 1、2 項至少 1 項為必要：

1.  反覆肺炎及支氣管炎 (一次以上)
2.  胎便阻塞
3.  呼吸異常,如喘,呼吸費力,常覺有痰無法咳出
4.  反覆鼻竇炎 (一次以上)
5.  腸胃道症狀如腹瀉
6.  生長發育遲緩 (生長速度和體重增加較同年齡緩慢)
7.  皮膚汗液有鹹味
8.  反覆性胰臟炎(一次以上)

實驗室檢驗(必要)

血鈉：\_\_\_\_\_；血鉀：\_\_\_\_\_；血氯：\_\_\_\_\_；ALT：\_\_\_\_\_；AST：\_\_\_\_\_；CRP：\_\_\_\_\_；  
ESR：\_\_\_\_\_；Amylase：\_\_\_\_\_；Lipase：\_\_\_\_\_；HbA1c(選擇性)：\_\_\_\_\_

影像學檢查

胸部 X 光或胸部電腦斷層(必要)： 正常  異常 \_\_\_\_\_  
鼻竇 X 光 (選擇性)： 正常  異常 \_\_\_\_\_  
腹部超音波或電腦斷層(選擇性)： 正常  異常 \_\_\_\_\_

特殊檢查報告(選擇性) (如：神經電生理檢查、病理切片…等)

肺功能(五歲含以上)： 正常  異常 \_\_\_\_\_  
汗液的氯化物濃度分析： 正常  異常 \_\_\_\_\_

基因檢測報告 (必要)

其兩個 CFTR 等位基因皆出現致病性基因變異(體染色體隱性遺傳)

符合必要臨床表現 2 項以上，及致病性基因變異之囊狀纖維化症

參考文獻：

1. Danielle Goetz, MD and Clement L. Ren, MD, MBA. Review of Cystic Fibrosis. March 27, 2019 <https://doi.org/10.3928/19382359-20190327-01>
2. Virginie Scotet, Carine L'Hostis and Claude Férec. The Changing Epidemiology of Cystic Fibrosis: Incidence, Survival and Impact of the CFTR Gene Discovery *Genes (Basel)*. 2020 Jun; 11(6): 589
3. Thompson & Thompson *Genetics in Medicine*, 8th Case 12. Cystic Fibrosis (CFTR Mutation, MIM 219700)
4. Cystic Fibrosis Foundation : <https://www.cff.org/>
5. Wang MC1, Shu SG, Chang SM, et al. Cystic fibrosis in two Chinese infants in Taiwan. *Zhonghua Mingxiao Xiao er ke yi xue hui za zhi [Journal]*. *Zhonghua Mingxiao Xiao er ke yi xue hui*. 01 Jul 1993, 34(4):314-321 PMID: 8213163