

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)
- Fabry 氏症(法布瑞氏症) [Fabry disease] -

1. ☐ 病歷資料(必要):
 - ☐ 典型 Fabry 氏症(法布瑞氏症): 家族史、心臟功能, 皮膚徵兆, 神經學症狀, 腎臟徵兆, 眼科及耳鼻喉科會診病歷資料(必要)
 - ☐ 心臟型 Fabry 氏症(法布瑞氏症): 臨床症狀、家族史、心臟功能(必要)
2. ☐ 實驗室檢查報告(必要)
3. ☐ 影像檢查報告(必要):
 - ☐ 典型 Fabry 氏症(法布瑞氏症): 心電圖, 心臟超音波, 心臟核磁共振, 腹部(含腎臟)超音波(必要)
 - ☐ 心臟型 Fabry 氏症(法布瑞氏症): 心電圖, 心臟超音波, 心臟核磁共振(必要)
4. ☐ 酵素檢測報告(必要)
5. ☐ 病理學檢驗報告(典型選擇, 心臟型心肌切片必要)
6. ☐ 基因檢測報告(必要)

項 目	填寫部分
A. 病歷資料(必填)	
A1 臨床病史(必填)	☐ 發病年齡(必填) _____ 歲 ☐ 初始臨床表現(必填) _____
A2 家族病史(必填)	☐ 家族史(必填) ☐ 無 ☐ 有 _____
A3 臨床症狀及徵兆(必填): ☐ 典型 Fabry 氏症(法布瑞氏症): ☐ 有家族史: 心臟, 神經, 腎臟系統, 至少一系統具一項(含)以上症狀及徵兆, 加上其他系統之一項必要症狀及徵兆 ☐ 無家族史: 心臟, 神經, 腎臟系統, 各系統具一項(含)以上症狀及徵兆 ☐ 心臟型 Fabry 氏症(法布瑞氏症): 心臟系統至少具一項以上 (含)症狀及徵兆, 神經, 腎臟及其他系統為選擇	<u>心臟系統</u> ☐ 心律不整[Arrhythmia] ☐ 傳導異常[Conduction abnormality] ☐ 心肌病變[Cardiomyopathy] ☐ 心臟衰竭[Heart failure] ☐ 心肌梗塞[Myocardial infarction] ☐ 心肌纖維化[Cardiac fibrosis] <u>神經系統</u> ☐ 肢端感覺異常[Acroparesthesia] ☐ 由手腳開始神經性疼痛[Neuropathic pain begin in hands and feet] ☐ 冷、熱、運動、壓力引發神經性疼痛[Neuropathic pain triggered by stress, heat, fatigue or exercise] ☐ 冷、熱、運動不耐[Heat, cold or exercise intolerance] ☐ 短暫性腦缺血發作[Transient ischemia attack] ☐ 中風[Stroke] <u>腎臟系統</u> ☐ 微量尿蛋白[Microalbuminuria]

項目	填寫部分
	☐ 尿蛋白[Proteinuria] ☐ 腎衰竭[Renal failure] ☐ 腹水或水腫[Ascites or edema] 其他 ☐ 血管角質瘤[Angiokeratoma] (必要) ☐ 少汗或無汗[Hypohidrosis or anhidrosis] (必要) ☐ 噁心[Nausea] (選擇) ☐ 嘔吐[Vomiting] (選擇) ☐ 腹痛[Diarrhea] (選擇) ☐ 便秘[Constipation] (選擇) ☐ 腹痛[Abdominal pain] (選擇) ☐ 生長遲滯[Failure to thrive] (選擇) ☐ 昏睡及疲倦[Lethargy and tiredness] (選擇) ☐ 行為異常[Abnormal behavior] (選擇)
A4 會診	☐ 典型 Fabry 氏症(法布瑞氏症) (必填) ☐ 眼科(必填)： ☐ 漩渦狀角膜病變或窩狀角膜濁斑[Corneal whorls /cornea verticillata]： ☐ 有 ☐ 無 ☐ 視網膜內血管異常彎曲[Tortuous retinal blood vessels]： ☐ 有 ☐ 無 ☐ 耳鼻喉科(必填)： ☐ 暈眩 ☐ 耳鳴 ☐ 聽障
B. 實驗室檢查報告(必填) (請附相關檢驗資料)	☐ 肝功能檢查 (必填)：SGOT ____ SGPT ____ 血白蛋白 ____ ☐ 腎功能檢查 (必填)：BUN ____ Creatinine ____ eGFR ____ ☐ CK ____ (必填) ☐ BNP ____ or NT-pro BNP ____ (必填) ☐ LDH ____ (選擇) ☐ Troponin I or T ____ or hs Troponin I or T ____ (必填) ☐ Plasma lyso Gb3 ____ (必填) ☐ Urine microalbumin ____ (必填) ☐ Urine protein ____ (必填)： ☐ 24 小時尿液蛋白量[24 h-urinary protein](選擇)：____
C. 影像報告 (請附相關影像資料)	
C1 心電圖[ECG](必填)	☐ Short PR interval < 120 ms ☐ QRS duration >120 ms

項目	填寫部分
	☐ Sinus bradycardia(在沒有使用抑制心律的藥物下) ☐ AV blocks ☐ Inferolateral negative T wave ☐ Inferior ST segment depression ☐ Atrial fibrillation ☐ Ventricular tachycardia /fibrillation ☐ 左心室肥厚 (ECG LVH Romhilt-Estes score>5 或符合 Cornell 's criteria 或符合 Sokolow-Lyon criteria)
C2 心臟超音波 [Echocardiogram] (必填)	☐ Reduced global longitudinal strain (men > -16.7% / women> -17.8%) ☐ Mitral and aortic valve thickening with regurgitation ☐ 右心室厚度>5mm ☐ 左心室厚度>12mm ☐ 心臟超音波左心室質量指數 (LVMI)男性大於 51 gm/m ^{2.7} , 女性大於 48 gm/m ^{2.7} ☐ 心臟超音波左心房體積增加>34 mL/m ² body surface area (BSA) ☐ 左心室舒張功能異常 E/A ratio>2.0 及 deceleration time<150 msec ☐ 舒張功能異常(二尖瓣環部中膈 E/E' >15 或側壁 E/E' >12)
C3 心臟核磁共振檢查 報告(必填)	☐ Low native T1 ☐ Late gadolinium enhancement ☐ High T2 ☐ 因裝置 MRI incompatible pacemaker 而無法執行
C4 腹部(含腎臟)超音 波檢查	☐ 典型 Fabry 氏症(法布瑞氏症)(必填) ☐ 正常 ☐ 異常 ☐ 心臟型 Fabry 氏症(法布瑞氏症)(選擇)
C5 腦部電腦斷層掃描 或核磁共振檢查報 告(選擇)	☐ 正常 ☐ 異常_____
D. 酵素(α - galactosidase A) 檢 測報告(必填) (請附實驗室報告)	☐ 正常 ☐ 異常_____
E. 病理學檢查報告 (典型選擇, 心臟型 心肌切片必填)	☐ 心臟肌細胞糖脂質堆積: ☐ 心肌組織化學染色檢查: ☐ 正常 ☐ 異常 ☐ 肌細胞電子顯微鏡檢查: ☐ 正常 ☐ 異常

項目	填寫部分
	☐ 心肌細胞免疫螢光染色 IL-18, or NF-kB or iNOS : ☐ 正常 ☐ 異常 ☐ 心肌細胞纖維化 α -SMA 免疫螢光染色 : ☐ 正常 ☐ 異常 ☐ 腎臟細胞醣脂質堆積 : ☐ 腎臟細胞組織化學染色檢查 : ☐ 正常 ☐ 異常 ☐ 腎臟細胞電子顯微鏡檢查 : ☐ 正常 ☐ 異常
F. 基因[GLA]檢測報告(必要) (請附實驗室報告)	☐ 正常 ☐ 具性聯遺傳模式之單合子致病基因變異 _____
☐ 確定診斷為典型 Fabry 氏症(法布瑞氏症): 須完全符合右列五項	☐ 具性聯遺傳模式之單合子致病基因變異 ☐ 符合上列典型法布瑞氏症之臨床症狀及徵兆 ☐ 酵素[α -galactosidase A]檢測 ☐ 男性 : ☐ 異常 ☐ 女性 : ☐ 正常 ☐ 異常 ☐ 實驗室檢查 ☐ lyso Gb3 異常, 且 ☐ Troponin I or T or hs Troponin I or T 或 BNP 或 NT-pro BNP, 四項中至少一項異常 ☐ 心電圖、心臟超音波或心臟核磁共振檢查具一項以上(含)異常
☐ 確定診斷為心臟型 Fabry 氏症(法布瑞氏症): 須完全符合右列六項	☐ 具性聯遺傳模式之單合子致病基因變異 ☐ 心臟系統具一項以上(含)臨床症狀及徵兆 ☐ 酵素[α -galactosidase A]檢測 ☐ 男性 : ☐ 異常 ☐ 女性 : ☐ 正常 ☐ 異常 ☐ 實驗室檢查 ☐ lyso Gb3 異常, 且 ☐ Troponin I or T or hs Troponin I or T 或 BNP 或 NT-pro BNP, 四項中至少一項異常 ☐ 心電圖, 心臟超音波及心臟核磁共振檢查, 每項檢查至少各有一項(含)異常 ☐ 電子顯微鏡檢查顯示心肌細胞具異常醣脂質堆積

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)
-Fabry氏症(法布瑞氏症)[Fabry disease]-

送審文件 ☐ 病歷資料(必要): ☐ 典型Fabry氏症(法布瑞氏症): 臨床症狀、家族史、心臟功能、皮膚徵兆、神經學症狀、腎臟徵兆、眼科及耳鼻喉科會診病歷資料(必要) ☐ 心臟型Fabry氏症(法布瑞氏症): 臨床症狀、家族史、心臟功能(必要) ☐ 實驗室檢查報告(必要): ☐ 影像檢查報告(必要): ☐ 典型Fabry氏症(法布瑞氏症): 心電圖、心臟超音波、心臟核磁共振、腹部(含腎臟)超音波(必要) ☐ 心臟型Fabry氏症(法布瑞氏症): 心電圖、心臟超音波、心臟核磁共振(必要) ☐ 酵素檢測報告(必要) ☐ 病理學檢驗報告(典型選擇, 心臟型心肌切片必要) ☐ 基因檢測報告(必要)			
↓			
臨床病史及家族史(必填) ☐ 發病年齡(必填) _____ 歲 ☐ 初始臨床表現(必填) _____ ☐ 家族史(必填) ☐ 無 ☐ 有 _____			
↓			
臨床症狀及徵兆(必填): ☐ 典型Fabry氏症(法布瑞氏症): ☐ 有家族史: 心臟, 神經, 腎臟系統, 至少一系統具一項(含)以上症狀及徵兆, 加上其他系統之一項必要症狀及徵兆 ☐ 無家族史: 心臟, 神經, 腎臟系統, 各系統具一項(含)以上症狀及徵兆 ☐ 心臟型Fabry氏症(法布瑞氏症): 心臟系統至少具一項以上(含)症狀及徵兆, 神經, 腎臟及其他系統為選擇			
心臟系統 ☐ 心律不整[Arrhythmia] ☐ 傳導異常[Conduction abnormality] ☐ 心臟病變[Cardiomyopathy] ☐ 心臟衰竭[Heart failure] ☐ 心肌梗塞[Myocardial infarction] ☐ 心臟纖維化[Cardiac fibrosis]	神經系統 ☐ 肢端感覺異常[Acroparesthesia] ☐ 由手腳開始神經性疼痛[Neuropathic pain begin in hands/feet] ☐ 冷、熱、運動、壓力引發神經疼痛[Neuropathic pain triggered by stress, heat, fatigue or exercise] ☐ 冷、熱、運動不耐[Heat, cold or exercise intolerance] ☐ 短暫性腦缺血發作[Transient ischemia attack] ☐ 中風[Stroke]	腎臟系統 ☐ 微量尿蛋白[Microalbuminuria] ☐ 尿蛋白[Proteinuria] ☐ 腎衰竭[Renal failure] ☐ 腹水或水腫[Ascites or edema]	其他系統 ☐ 血管角質瘤[Angiokeratoma](必填) ☐ 少汗或無汗[Hypohidrosis or anhidrosis](必填) ☐ 噁心[Nausea] ☐ 嘔吐[Vomiting] ☐ 腹痛[Diarrhea] ☐ 便秘[Constipation] ☐ 腹痛[Abdominal pain] ☐ 生長遲滯[Failure to thrive] ☐ 昏睡及疲倦[Lethargy/tiredness] ☐ 行為異常[Abnormal behavior]
實驗室檢查報告(必填) ☐ 肝功能檢查(必填): SGOT _____ SGPT _____ 血白蛋白 _____ ☐ 腎功能檢查(必填): BUN _____ Creatinine _____ eGFR _____ ☐ CK _____ (必填) ☐ BNP _____ or NT-pro BNP _____ (必填) ☐ LDH _____ (選擇) ☐ Troponin I or T _____ or hs Troponin I or T _____ (必填) ☐ Plasma lyso Gb3 _____ (必填) ☐ Urine microalbumin _____ (必填) ☐ Urine protein _____ (必填) ☐ 24小時尿尿蛋白量[24 h-urinary protein](選擇)		會診 ☐ 典型Fabry氏症(法布瑞氏症)(必填) ☐ 眼科(必填): ☐ 漩渦狀角膜膜變/窩狀角膜濁斑[Corneal whorls/comea verticillata] ☐ 有 ☐ 無 ☐ 視網膜內血管異常彎曲[Tortuous retinal blood vessels] ☐ 有 ☐ 無 ☐ 耳鼻喉科(必填): ☐ 暈眩 ☐ 耳鳴 ☐ 聽障 ☐ 心臟型Fabry氏症(法布瑞氏症)(選擇)	
↓			
影像檢查報告(請附相關影像資料)(必填) 心電圖[ECG](必填) ☐ Short PR interval < 120 ms ☐ QRS duration > 120 ms ☐ Sinus bradycardia(在沒有使用抑制心律的藥物下) ☐ AV blocks ☐ Inferolateral negative T wave ☐ Inferior ST segment depression ☐ Atrial fibrillation ☐ Ventricular tachycardia/fibrillation ☐ 左心室肥厚(ECGLVH Romhilt-Estes score>5 或符合Cornell's criteria 或符合Sokolow-Lyon criteria)		心臟超音波[Echocardiogram](必填) ☐ Reduced global longitudinal strain (men > -16.7% / women > -17.8%) ☐ Mitral and aortic valve thickening with regurgitation ☐ 右心室厚度>5mm ☐ 左心室厚度>12mm ☐ 心臟超音波左心室質量指數(LVMI)男性大於51 gm/m ^{2.7} , 女性大於48 gm/m ^{2.7} ☐ 心臟超音波左心房體積增加>34 mL/m ² body surface area (BSA) ☐ 左心室舒張功能異常 E/A ratio>2.0 及 deceleration time<150 msec ☐ 舒張功能異常(二尖瓣環部中隔E/E'>15 或側壁E/E'>12) 腹部(含腎臟)超音波檢查 ☐ 典型Fabry氏症(法布瑞氏症)(必填) ☐ 正常 ☐ 異常 ☐ 心臟Fabry氏症(法布瑞氏症)(選擇)	
心臟核磁共振檢查報告(必填) ☐ 正常 ☐ 異常 ☐ Low native T1 ☐ Late gadolinium enhancement ☐ High T2 ☐ 因裝置MRI incompatible pacemaker 而無法執行 腦部電腦斷層掃描或核磁共振檢查報告(選擇) ☐ 正常 ☐ 異常		病理學檢查報告(典型選擇, 心臟型心肌切片必填) ☐ 心肌細胞脂質堆積: ☐ 心肌組織化學染色檢查 ☐ 正常 ☐ 異常 ☐ 心肌細胞電子顯微鏡檢查 ☐ 正常 ☐ 異常 ☐ 心肌細胞免疫螢光染色 IL-18, or NF-κB or iNOS ☐ 正常 ☐ 異常 ☐ 心肌細胞纖維化α-SMA免疫螢光染色 ☐ 正常 ☐ 異常 ☐ 腎臟細胞脂質堆積: ☐ 腎臟細胞組織化學染色檢查 ☐ 正常 ☐ 異常 ☐ 腎臟細胞電子顯微鏡檢查 ☐ 正常 ☐ 異常	
↓			
酵素[α-galactosidase A] 檢測報告(請附實驗室報告)(必填): ☐ 正常 ☐ 異常 _____			
↓			
基因[GLA]檢測報告(請附實驗室報告)(必填): ☐ 正常 ☐ 具性聯遺傳模式之單合子致病基因變異 _____			
↓			
☐ 確定診斷為典型Fabry氏症(法布瑞氏症): 須完全符合下列五項 ☐ 具性聯遺傳模式之單合子致病基因變異 ☐ 符合上列典型法布瑞氏症之臨床症狀及徵兆 ☐ 酵素[α-galactosidase A]檢測 ☐ 男性: ☐ 異常 ☐ 正常 ☐ 異常 ☐ 女性: ☐ 正常 ☐ 異常 ☐ 實驗室檢查 ☐ lyso Gb3 異常, 且 ☐ Troponin I or T or hs Troponin I or T 或 BNP 或 NT-pro BNP, 四項中至少一項異常 ☐ 心電圖、心臟超音波或心臟核磁共振檢查具一項以上(含)異常		☐ 確定診斷為心臟型Fabry氏症(法布瑞氏症): 須完全符合下列六項 ☐ 具性聯遺傳模式之單合子致病基因變異 ☐ 心臟系統具一項以上(含)臨床症狀及徵兆 ☐ 酵素[α-galactosidase A]檢測 ☐ 男性: ☐ 異常 ☐ 正常 ☐ 異常 ☐ 女性: ☐ 正常 ☐ 異常 ☐ 實驗室檢查 ☐ lyso Gb3 異常, 且 ☐ Troponin I or T or hs Troponin I or T 或 BNP 或 NT-pro BNP, 四項中至少一項異常 ☐ 心電圖、心臟超音波及心臟核磁共振檢查, 每項檢查至少各有一項(含)異常 ☐ 電子顯微鏡檢查顯示心肌細胞具異常脂質堆積	