

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)

- Bartter 氏症候群 [Bartter syndrome]-

- ☐ 相關臨床病史、家族史、症狀及徵兆的病歷紀錄 (必要)
- ☐ 實驗室檢驗報告 (必要)
- ☐ 影像學檢查報告 (必要)
- ☐ 特殊檢查報告 (選擇)
- ☐ 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(必填)	☐ 產前病史 [Prenatal history] (必填) : 羊水過多 ☐ 無 ☐ 有：週數 _____ 早產 ☐ 無 ☐ 有：週數 _____ ☐ 發病年齡 [Age at disease onset] (必要) _____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)	☐ 家族史 [Family history] (必要) ☐ 無 ☐ 有： _____
A3 臨床症狀及徵兆 (必要)	以下症狀 2-8 至少出現一項，第 1 項為必要條件 1. ☐ 正常或較低的血壓 [Normal or lower blood pressure] (必要) 2. ☐ 多尿 [Polyuria] 3. ☐ 反覆脫水的病史 [History of recurrent dehydration] 4. ☐ 生長遲滯 [Failure to thrive] 5. ☐ 身材矮小 [short stature] 6. ☐ 不明發燒的病史 [History of unknown fever] 7. ☐ 反覆嘔吐或腹瀉 [Recurrent vomiting or diarrhea] 8. ☐ 肌肉張力低下 [muscular hypotonia]
B. 實驗室檢驗報告 (請附相關檢驗資料)	1. ☐ 低血鉀(必要) ☐ 有 ☐ 無 2. ☐ 代謝性鹼中毒 (必要) ☐ 有 ☐ 無 3. ☐ 低血氯(必要) ☐ 有 ☐ 無 4. ☐ 高腎素(Renin)與高醛固酮(Aldosterone)血症 (必要) ☐ 有 ☐ 無 5. ☐ 高鈉、鉀、氯排出率(Fractional excretion of sodium, potassium, and chloride: high FE _{Na} , FE _K , FE _{Cl}) (必要) ☐ 有 ☐ 無 6. ☐ 尿鈣肌酸酐比率(Urine calcium/urine creatinine ratio)(必要) ☐ 有 ☐ 無
C. 影像學檢查報告 (請附相關報告資料)	☐ 腎臟超音波有無腎鈣化(Nephrocalcinosis) (必填)： ☐ 有 ☐ 無

項目	填寫部分
D. 特殊檢查報告 (請附相關檢驗資料)	☐ 聽力測驗(必要): ☐ 正常 ☐ 異常_____
E. 基因檢測報告(必要) (請附實驗室報告)	☐ 具有符合遺傳模式之致病基因變異 (☐ <i>CLCNKB</i> ☐ <i>SLC12A1</i> ☐ <i>KCNJI</i> ☐ <i>BSND</i> ☐ <i>CLCNKA</i> ☐ <i>CLCNK</i>) ☐ 其他(請說明): _____

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)
- Bartter 氏症候群 (Bartter's syndrome) -

應檢附文件

- ☐ 相關臨床病史、家族史、症狀及徵兆的病歷紀錄(必填)
- ☐ 實驗室檢驗報告(必要)
- ☐ 影像學檢查報告(必要)
- ☐ 特殊檢查報告(選擇)
- ☐ 基因檢測報告(必要)

臨床病史(必填)

- ☐ 產前病史(Prenatal history)(必填):
羊水過多 ☐ 無 ☐ 有: 週數 _____
早產 ☐ 無 ☐ 有: 週數 _____
- ☐ 發病年齡(Age at disease onset) _____ 歲 _____ 月
- ☐ 家族史(Family history)(必要) ☐ 無 ☐ 有: _____

臨床症狀及徵兆(必要): 以下症狀2-8至少出現一項, 第1項為必要條件

1. ☐ 正常或較低的血壓(Normal or lower blood pressure)(必要)
2. ☐ 多尿(Polyuria)
3. ☐ 反覆脫水的病史(History of recurrent dehydration)
4. ☐ 生長遲滯(Failure to thrive)
5. ☐ 身材矮小(short stature)
6. ☐ 不明發燒的病史(History of unknown fever)
7. ☐ 反覆嘔吐或腹瀉(Recurrent vomiting or diarrhea)
8. ☐ 肌肉張力低下(muscular hypotonia)

實驗室檢驗

1. ☐ 低血鉀性(必要)
2. ☐ 代謝性鹼中毒(必要)
3. ☐ 低血氯(必要)
4. ☐ 高腎素(Renin)與高醛固酮(Aldosterone)血症(必要)
5. ☐ 高鈉、鉀、氯排出率(Fractional excretion of sodium, potassium, and chloride: high FENa, FEK, FECl)(必要)
6. ☐ 尿鈣與肌酸酐比率(Urine calcium/urine creatinine ratio)(必要)

影像學檢查

- ☐ 腎臟超音波有無腎鈣化(Nephrocalcinosis)(必填): ☐ 有 ☐ 無

☐ 無羊水過多與早產、無高尿鈣症與腎鈣化

☐ 有羊水過多與早產、並合併高尿鈣症與腎鈣化

產前性巴特氏症候群(Antenatal Bartter syndrome)
☐ 聽力測驗(必要)

☐ 聽力正常

☐ 聽力異常

☐ 基因檢測異常報告(必要):
CLCNKB

☐ Bartter氏症候群 3型(BS type 3)

☐ 基因檢測異常報告(必要):
SLC12A1

☐ Bartter氏症候群 1型(BS type 1)

☐ 基因檢測異常報告(必要):
KCNJ1

☐ Bartter氏症候群 2型(BS type 2)

☐ 基因檢測異常報告(必要):
BSND

☐ Bartter氏症候群 4a型(BS type 4a)

☐ 基因檢測異常報告(必要):
CLCNKA / CLCNKB

☐ Bartter氏症候群 4b型(BS type 4b)

註：

1. 虛線處表少數病例報告巴特氏症候群 3 型基因型病人以產前性巴特氏症候群為表現。
2. 另有 BS type 5 的病人(*MAGED2* 基因缺陷)，因其暫時性的症狀表現（產前至出生後數週自動復原），不應歸類於重大傷病，故不列入。

參考文獻：

[1] Konrad M, Nijenhuis T, Ariceta G et al. Diagnosis and management of Bartter syndrome: executive summary of the consensus and recommendations from the European Rare Kidney Disease Reference Network Working Group for Tubular Disorders. *Kidney Int* 2021;99: 324–335.

<https://doi.org/10.1016/j.kint.2020.10.035>

[2] Kermond R, Mallett A, McCarthy H. A clinical approach to tubulopathies in children and young adults. *Pediatr Nephrol*. 2023;38(3):651-662.

<https://doi.org/10.1007/s00467-022-05606-1>

[3] Besouw MTP, Kleta R, Bockenhauer D (2020) Bartter and Gitelman syndromes: questions of class. *Pediatr Nephrol* 2020;35:1815–1824. <https://doi.org/10.1007/s00467-019-04371-y>

<https://doi.org/10.1007/s00467-019-04371-y>

