

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)

- 亞伯氏症候群 [Alport syndrome] -

1. ☐ 病歷資料：包含臨床病史、詳細家族史及系統回顧之病歷資料 (必要)
2. ☐ 血液及尿液生化檢查報告 (必要)
3. ☐ 眼科檢查報告 (必要)
4. ☐ 聽力檢查報告 (必要)
5. ☐ 腎臟切片病理報告(選擇)
6. ☐ 基因檢測報告 (必要)

項目	填寫部分
A. 病歷資料(必要)	
☐ 臨床病史(必要)	☐ 發病年齡 (Age at disease onset) _____ 歲
☐ 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) ☐ 有 ☐ 無
☐ 身體臨床檢查與系統回顧(必要)	腎臟(必要，至少一項) ☐ 血尿 (Hematuria) ☐ 蛋白尿 (Proteinuria) ☐ 腎功能不全/腎衰竭 (Renal insufficiency / renal failure) 聽力(必要) ☐ 感覺神經性聽力異常 (Sensorineural hearing impairment) 眼睛(選擇) ☐ 角膜 ☐ 重複角膜潰瘍 (Recurrent corneal ulcers) ☐ 角膜混濁 (Corneal opacities) ☐ 多形性角膜後層營養不良 (posterior polymorphous corneal dystrophy) ☐ 水晶體 ☐ 前圓錐狀水晶體 (Anterior lenticonus) ☐ 白內障 (Cataract) ☐ 視網膜 ☐ 中央斑點樣視網膜病變 (Central fleck retinopathy) ☐ 周邊斑點樣視網膜病變 (Peripheral fleck retinopathy) ☐ 顳側視網膜變薄 (Temporal retinal thinning)
B. 血液及尿液生化檢查報告(必要) (請附相關檢驗資料)	☐ 正常 ☐ 異常 _____
C. 眼科檢查報告 (必要) (請附相關檢驗資料)	☐ 正常 ☐ 異常 _____

項目	填寫部分
D. 聽力檢查報告 (必要) (請附相關檢驗資料)	☐ 正常 ☐ 異常 _____
E. 腎臟切片病理報告 (選擇) (請附病理報告)	☐ 腎絲球基底膜分層 (Glomerular basement membrane lamellation)
F. 基因檢測報告 (必要) (請附基因檢驗報告)	☐ X 染色體 <i>COL4A5</i> 基因變異 ☐ 自體隱性遺傳 <i>COL4A4</i> 基因變異 (Homozygous or compound heterozygous) ☐ 其他： _____

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)
- 亞伯氏症候群 [Alport Syndrome] -

應檢附文件

- ☐ 病歷資料：包含臨床病史、身體臨床檢查與系統回顧與詳細家族史病歷資料 (必要)
- ☐ 血液及尿液生化檢查報告(必要)
- ☐ 眼科檢查報告 (必要)
- ☐ 聽力檢查報告 (必要)
- ☐ 腎臟切片病理報告(選擇)
- ☐ 基因檢測報告 (必要)

臨床病史(必要)

- ☐ 發病年齡 (Age at disease onset) _____ 歲
- ☐ 家族史 (Family history) ☐ 有 ☐ 無

身體臨床檢查與系統回顧(必要)

腎臟 (必要，至少一項)

- ☐ 血尿 (Hematuria)
- ☐ 蛋白尿 (Proteinuria)
- ☐ 腎功能不全/腎衰竭 (Renal insufficiency / renal failure)

聽力 (必要)

- ☐ 感覺神經性聽力異常 (Sensorineural hearing impairment)

眼睛 (選擇)

- ☐ 角膜
 - ☐ 重複角膜潰瘍 (Recurrent corneal ulcers)
 - ☐ 角膜混濁 (Corneal opacities)
 - ☐ 多形性角膜後層營養不良 (posterior polymorphous corneal dystrophy)
- ☐ 水晶體
 - ☐ 前圓錐狀水晶體 (Anterior lenticonus)
 - ☐ 白內障 (Cataract)
- ☐ 視網膜
 - ☐ 中央斑點樣視網膜病變 (Central fleck retinopathy)
 - ☐ 周邊斑點樣視網膜病變 (Peripheral fleck retinopathy)
 - ☐ 顳側視網膜變薄 (Temporal retinal thinning)

實驗室檢查(必要)

- ☐ 血液生化檢查報告(必要) ☐ 正常 ☐ 異常 _____
- ☐ 尿液檢查報告(必要) ☐ 正常 ☐ 異常 _____
- ☐ 其他 _____

腎臟切片病理報告(選擇)

- ☐ 正常 ☐ 異常 _____

基因檢測報告(必要)

- ☐ X 染色體 COL4A5 基因變異
- ☐ 自體隱性遺傳 COL4A4 基因變異 (homozygous or compound heterozygous)
- ☐ 其他：_____

確定診斷為亞伯氏症候群

Reference:

1. Kruegel J, Rubel D, Gross O. Alport syndrome--insights from basic and clinical research. *Nat Rev Nephrol.* 2013;9(3):170-178.
2. Kashtan CE. Alport Syndrome: Achieving Early Diagnosis and Treatment. *Am J Kidney Dis.* 2021;77(2):272-279.
3. Savige J, Ariani F, Mari F, et al. Expert consensus guidelines for the genetic diagnosis of Alport syndrome. *Pediatr Nephrol.* 2019;34(7):1175-1189.
4. Savige J, Sheth S, Leys A, Nicholson A, Mack HG, Colville D. Ocular features in Alport syndrome: pathogenesis and clinical significance. *Clin J Am Soc Nephrol.* 2015;10(4):703-709