

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)

- 遺傳性低磷酸鹽佝僂症 [Hereditary Hypophosphatemic Rickets] -

1. ☐ 病歷資料：包括臨床病史、身體診察、腎小管功能檢查、排除疾病之病歷資料(必要)
2. ☐ 實驗室檢查報告(包括低血清磷及高尿磷報告)(必要)
3. ☐ 影像檢查報告(必要)
4. ☐ 基因檢測報告(必要)

項目	填寫部分
<b>A. 病歷資料(必要)</b>	
1. 主訴及病史(必要)	
2. 家族史(必要)	家族史[Family history] <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無
3. 臨床表徵及身體檢查(必要)	主要症狀(前 2 項為必要) <input type="checkbox"/> 骨骼變形、 <u>弓型腿</u> <input type="checkbox"/> 身材矮小 <input type="checkbox"/> 牙齦、齒齦病變 其他次要症狀(至少 1 項) <input type="checkbox"/> 骨頭疼痛 <input type="checkbox"/> 關節僵硬、步態不穩 <input type="checkbox"/> 自發性骨折 <input type="checkbox"/> 胸廓肋骨有佝僂症串珠 <input type="checkbox"/> 聽力下降 <input type="checkbox"/> 其他症狀_____
4. 排除疾病 (必要)	<input type="checkbox"/> Fanconi 症候群 <input type="checkbox"/> 腫瘤引起之低磷酸鹽佝僂症 <input type="checkbox"/> 多發性纖維性骨失養症
<b>B. 實驗室檢查</b> (請附相關檢驗資料)	<input type="checkbox"/> 血清磷(必要) <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 血清鹼性磷酸酶 [Alkaline phosphatase] (必要) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 血鈣(必要) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 腎小管對磷酸鹽的吸收率(TmP/GFR)值(必要) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 血清 FGF-23 值 (選擇) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 血清副甲狀腺素值 (選擇) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 血清 25(OH)D 值 (選擇) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 尿液分析(必要) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____
<b>C. 腎小管磷重吸收功能檢查(必要)</b> (請附相關檢驗資料)	<input type="checkbox"/> 腎小管對磷酸鹽的吸收率(TmP/GFR)值(必要) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____
<b>D. 影像學檢查(必要)</b> (請附相關檢驗資料)	<input type="checkbox"/> 骨骼異常 <input type="checkbox"/> 其他異常
<b>E. 基因檢測報告(必要)</b> (請附實驗室報告)	<input type="checkbox"/> 符合遺傳模式之致病基因變異：_____ (相關致病基因須位於 OMIM 資料庫具 SPG 編碼) <input type="checkbox"/> 遺傳模式：

項目	填寫部分
	<input type="checkbox"/> 體染色體顯性遺傳 <input type="checkbox"/> 體染色體隱性遺傳 <input type="checkbox"/> X 染色體性聯遺傳
<b>F. 確定診斷</b>	<input type="checkbox"/> 符合 1 項必要之臨床表徵、排除上列 3 項疾病、實驗室檢查報告發現低血清磷及高尿磷、異常之影像學報告，且具符合遺傳模式之致病基因變異。

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)  
- 遺傳性低磷酸鹽佝僂症[Hereditary Hypophosphatemic Rickets] -

應檢附文件

- ☐ 病歷資料：包括臨床病史、身體診察、腎小管功能檢查、排除疾病之病歷資料 (必要)  
☐ 實驗室檢查報告(包括低血清磷及高尿磷報告)(必要)  
☐ 影像檢查報告(必要)  
☐ 基因檢測報告(必要)



臨床病史(必要)：

- ☐ 發病年齡(Age at disease onset)：\_\_\_\_\_ ☐ 家族史(Family history) ☐ 有 ☐ 無



身體及骨骼系統臨床表徵(必要)：

主要症狀：

- ☐ 骨骼變形、O 型腿(Bone deformity、Genu varum)(必要)  
☐ 身材矮小(Short stature) (選擇)  
☐ 牙齦、齒齦病變(Gingival diseases) (選擇)

其他次要症狀：

- ☐ 骨頭疼痛(Bone pain)  
☐ 關節僵硬、步態不穩(Joint stiffness、Unstable gait)  
☐ 自發性骨折(Spontaneous fracture)  
☐ 胸廓肋骨有佝僂症串珠(Rachitic rosary on the rib cage)  
☐ 聽力下降(Hearing impairment)  
☐ 其他症狀(Other symptoms)：\_\_\_\_\_



排除疾病(必要)：

- ☐ Fanconi 症候群 ☐ 多發性纖維性骨失養症  
☐ 腫瘤引起之低磷酸鹽佝僂症



實驗室檢查報告(必要)(請附相關檢驗資料)：

- ☐ 血清磷(必要) ☐ 異常 \_\_\_\_\_  
☐ 血清鹼性磷酸酶(alkaline phosphatase)(必要) ☐ 正常 ☐ 異常 \_\_\_\_\_  
☐ 血鈣(必要) ☐ 正常 ☐ 異常 \_\_\_\_\_  
☐ 血清 FGF-23 值 \_\_\_\_\_ (選擇) ☐ 正常 ☐ 異常 \_\_\_\_\_  
☐ 血清副甲狀腺素值 \_\_\_\_\_ (選擇) ☐ 正常 ☐ 異常 \_\_\_\_\_  
☐ 血清 25(OH)D 值 \_\_\_\_\_ (選擇) ☐ 正常 ☐ 異常 \_\_\_\_\_  
☐ 尿液分析： \_\_\_\_\_ (必要) ☐ 正常 ☐ 異常 \_\_\_\_\_



腎小管磷重吸收功能檢查(必要)：(請附相關檢驗資料)

- ☐ 腎小管對磷酸鹽的吸收率(TmP/GFR)值 (必要) ☐ 正常 ☐ 異常 \_\_\_\_\_



影像學檢查(必要)(請附相關檢驗資料)：

- ☐ 骨骼異常 ☐ 其他異常：\_\_\_\_\_



基因檢測報告(必要)(請附相關檢驗資料)：

- ☐ 符合遺傳模式之致病基因變異： \_\_\_\_\_ (相關致病基因須位於 OMIM 資料庫具 SPG 編碼)  
☐ 遺傳模式：  
☐ 體染色體顯性遺傳 ☐ 體染色體隱性遺傳 ☐ X 染色體性聯遺傳



**確定診斷**

☐符合 1 項必要之臨床表徵、排除上列 3 項疾病、實驗室檢查報告發現低血清磷及高尿磷、影像學異常報告及符合遺傳模式之致病基因變異



符合罕見疾病之遺傳性低磷酸鹽佝僂症

#縮寫：

FGF-23: fibroblast growth factor-23, TmP: tabular maxium for phophate reabsorption, GFR: glomerular filtration rate, 25-(OH)D: 25-hydroxy-Vitamin D, PHEX: phosphate-regulating endopeptidase homolog, DMP1: dentin matrix protein-1, ENPP1: ectonucleotide pyrophosphatase/phosphodiesterase 1, FAM20C: FAM20C golgi associated secretory pathway kinase

#參考文獻：

Bitzan M, et al: Hypophosphatemic rickets. Pediatric Clinics of North America, 2019 (66) : 179-20