

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
A. 痘歷資料(必要)	
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、弓型腿 <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. 實驗室檢查 (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 _____
C. 腎小管磷重吸收功能檢查(必要) (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 _____
D. 影像學檢查(必要) (請附相關檢驗資料)	<input type="checkbox"/> 骨骼異常 <input type="checkbox"/> 其他異常
E. 基因檢測報告(必要) (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
F. 確定診斷	<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: tubular maximum for phosphate 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