

衛生福利部罕見疾病及藥物審議會  
第 62 次會議紀錄

時間：110 年 6 月 18 日（星期五）上午 10 時

地點：Cisco Webex 視訊會議

主席：石主任委員崇良（吳委員昭軍<sub>代理主持</sub>）

紀錄：徐技士惠卿

視訊委員：林委員秀娟、林委員炫沛、吳委員瑞美、金委員惠民、邱委員寶琴、黃委員英霓、康委員照洲、郭委員鐘金、郭委員炳宏、陳委員莉茵、彭委員純芝、蔡委員輔仁、遲委員景上、簡委員穎秀、李委員伯璋（張簡任技正惠萍<sub>代</sub>）、吳委員秀梅（黃科長玫甄<sub>代</sub>）

列席單位及人員：

本部食品藥物管理署 劉副審查員思岑、王助理審查員麗玉

本部國民健康署 林組長宜靜、陳簡技麗娟、歐科長良榮、藍技正佳斐、陳技士嘉慧、林晉永

壹、主席致詞（略）

貳、確認第 61 次會議紀錄。

決定：確認。

參、報告案

第一案：第 61 次會議決議追蹤辦理情形。

決定：

- 一、追蹤案件共 5 案，其中序號 1、序號 4 等 2 案同意解除列管。
- 二、繼續追蹤 3 案：

（一）序號 2「建議成立國家級罕病登錄系統，以了解患者長期狀

況，並作為政策檢討與未來罕病政策與照顧所用」，於下次(9月)審議會，邀請人遺會報告規劃構想及本部資訊處說明「自費高價藥物及醫療技術登錄系統」規劃情形。

(二)序號 3「台灣神經免疫醫學會建議將視神經脊髓炎(或稱泛視神經脊髓炎)單獨列為公告罕病案」，另召開由次長主持之罕見疾病工作小組會議，再於下次審議會報告。

(三)序號 3「台灣神經免疫醫學會建議將視神經脊髓炎(或稱泛視神經脊髓炎)單獨列為公告罕病案」之附帶決議「請國健署整體盤點罕見疾病防治及藥物法相關法令彙編，如『罕見疾病審議認定原則』、『申請列入罕見疾病流程』等，該規定間接對外產生法規範效力，建議依據行政程序法第 159 條第 2 項第 2 款規定辦理核釋，另邀集本部法規會及相關法律專家討論」案，有關「罕見疾病審議認定原則」，於 111 年 6 月第 66 次審議會報告。

第二案：罕見疾病盛行率統計報告。

決定：罕見疾病之年盛行率標準維持為萬分之一以下。

第三案：109 年罕見疾病及藥物法編列決算數案。

決定：同意 109 年罕見疾病及藥物法編列決算數，公告於國健署網站菸品健康福利捐專區，惟篩檢費用應區分「新生兒先天性代謝異常疾病篩檢補助」及「新生兒聽力全面篩檢補助」費用修正(附件 1)。爾後有關罕見疾病及藥物法編列決算數，於每年第二季於本審議會報告後，公告於國健署網站。

肆、審議案(共 8 案)

第一案

提案單位：國民健康署

案由：各單位函請審查列入罕見疾病名單(Myhre 症候群、萊伯氏先天性黑矇症、亞伯氏症候群、SCALP 症候群、CSHR 症候群、MIRAGE 症候群、FOXG1 相關腦病，共 7 案)，提請討論。

決議：同意第 66 次「罕見疾病及藥物審議會-醫療小組」審查結果。

- 一、新增列入罕病（4項）：Myhre 症候群（Myhre syndrome）、萊伯氏先天性黑矇症（Leber Congenital Amaurosis）、MIRAGE 症候群（MIRAGE syndrome）及亞伯氏症候群（Alport Syndrome）。審查基準表及送審資料表如附件 2-1~2-4。
- 二、暫不列入罕病（3項）：SCALP 症候群（SCALP syndrome）、CSHR 症候群（Cutaneous Skeletal Hypophosphatemia syndrome）及 FOXP1 相關腦病（FOXP1 related encephalopathy）。

## 第二案

提案單位：國民健康署

案由：罕見疾病個案通報審查基準（肝醣儲積症、原發性肉鹼缺乏症、非典型性尿毒溶血症候群及遺傳性痙攣性下身麻痺，共 4 案），提請討論。

決議：同意第 66 次「罕見疾病及藥物審議會-醫療小組」審查結果：

- 一、通過肝醣儲積症、原發性肉鹼缺乏症、非典型性尿毒溶血症候群及修正遺傳性痙攣性下身麻痺之個案通報審查基準表及送審資料表（附件 3-1~3-4），並公告國健署網站提供參考。
- 二、針對台灣兒童腎臟醫學會來函建議，同意罕病專家諮詢會議決議，非典型性尿毒溶血症候群之審查基準表及送審資料表於執行一年後再檢討。

## 第三案

提案單位：國民健康署

案由：「罕見疾病維持生命所需之特殊營養食品補助申請流程圖」修正案，提請討論。

決議：

- 一、同意第 66 次「罕見疾病及藥物審議會-醫療小組」審查結果，修正「罕見疾病維持生命所需之特殊營養食品補助申請流程圖」及新增「特殊營養食品季配送後續電話關懷檢核表」（附件 4-1~4-2）。

二、「罕見疾病特殊營養食品個案同意書」原第七點「病人同意接受罕見疾病特殊營養食品『後續關懷』服務(電訪/家訪)」移為第六點，另參考臨床試驗/研究受試者說明暨同意書，修正為病人應配合事項，並加註申請醫師應向個案(或法定代理人)詳細說明事項，修正如附件 4-3。

三、上述 3 項表單公告國健署網站提供參考。

#### 第四案

提案單位：食品藥物管理署

案由：罕見疾病特殊營養食品品目及適應症一覽表之適應症「尿素循環代謝障礙」涵蓋範圍，提請討論。

決議：同意第 66 次「罕見疾病及藥物審議會-醫療小組」審查結果，尿素循環代謝障礙之適應症範圍，涵蓋公告「罕見疾病名單暨 ICD-10-CM 編碼一覽表」A1 尿素循環代謝異常 Urea cycle disorders 項下之所有適應症，且包含該項未來新增之適應症。

#### 第五案

提案單位：食品藥物管理署

案由：罕見疾病特殊營養食品「I-VALEX-2」，新增適應症「3-氫基-3-甲基戊二酸血症」，提請討論。

決議：同意第 66 次「罕見疾病及藥物審議會-醫療小組」審查結果，罕見疾病特殊營養食品「I-VALEX-2」，新增適應症「3-氫基-3-甲基戊二酸血症」。

#### 第六案

提案單位：食品藥物管理署

案由：罕見疾病藥物認定(共 3 案)，提請討論。

決議：同意「罕見疾病疾病及藥物審議會-藥物小組」決議如下：

- 一、「台灣必治妥施貴寶股份有限公司」申請新成分「捷保舒膠囊 0.23、0.46、0.92 毫克」(主成分：Ozanimod)罕見疾病治療藥物認定案，同意認定，認定適應症：「成人復發緩解型多發性硬化症(relapsing-remitting multiple sclerosis, RRMS)的治療。」

- 二、「美商百傲萬里生技股份有限公司」申請罕見疾病藥物「PALYNZIQ solution for injection」(主成分：Pegvaliase)認定案，不同意認定，不同意事由說明如下：
- (一)所附「罕見疾病藥物安全療效追蹤計畫書」之內容並非完整的RMP，亦不足以提供病患良好的安全性指引。
- (二)Study 165-305仍在進行中，尚有缺乏亞洲人資料之疑慮。
- 三、「台灣必治妥施貴寶股份有限公司」申請新成分「Reblozyl powder for solution for injection」(主成分：Luspatercept)罕見疾病治療藥物認定案，同意認定，認定適應症：「用於治療與 $\beta$ 型重型海洋性貧血相關的輸血依賴性貧血的成年病人。」

#### 第七案

提案單位：食品藥物管理署

案由：罕見疾病藥物查驗登記案、適應症變更案(共4案)，提請討論。

決議：同意「罕見疾病疾病及藥物審議會-藥物小組」決議如下：

- 一、「科懋生物科技股份有限公司」申請新成分「Remodulin Injection for infusion 1、2.5、5、10 mg/mL」(主成分：Treprostinil)罕見疾病治療藥物查驗登記案，同意查驗登記，核定適應症：「特發性或遺傳性肺動脈高壓(WHO functional class III 及 IV)。」
- 二、「台灣諾華股份有限公司」申請「Kesimpta 20mg/0.4 ml solution for injection」(主成分：Ofatumumab)罕見疾病治療藥物適應症變更案，同意適應症變更，核准適應症：「(1)成人復發緩解型多發性硬化症(relapsing-remitting multiple sclerosis, RRMS)、(2)成人活動性次發進展型多發性硬化症(active secondary progressive multiple sclerosis, active SPMS)。」
- 三、「賽諾菲股份有限公司」申請「歐博捷膜衣錠 7 毫克」及「歐博捷膜衣錠 14 毫克」(主成分：Teriflunomide)罕見疾病治療藥物適應症變更案，同意適應症變更，核准適應症：「(1)成人復發緩解型多發性硬化症(relapsing-remitting multiple sclerosis,

RRMS)、(2) 疑似多發性硬化症之成人臨床單一症候群 (clinically isolated syndrome, CIS)、(3) 成人活動性次發進展型多發性硬化症(active secondary progressive multiple sclerosis, active SPMS)。」

四、「台灣諾華股份有限公司」申請學名藥「Anagrelide hydrochloride monohydrate capsule 0.5mg」(主成分：Anagrelide hydrochloride monohydrate) 罕見疾病治療藥物查驗登記案，同意查驗登記，核定適應症：「原發性血小板過多症。」

伍、臨時動議：無。

陸、散會：上午 11 時 30 分。

## 附件 1、109 年罕見疾病及藥物法編列決算數

(萬元)

條文	年度		109 (決算)
	項目		
第 6、10 條	研究		963
第 8 條	專業人員訪視，提供心理支持、生育關懷、照護諮詢等服務		3,210
第 11 條	宣導		100
第 13 條	國際醫療合作-至國外接受治療		-
第 33 條	預防		5,874
	篩檢	新生兒先天性代謝異常疾病篩檢補助	1,415
		新生兒聽力全面篩檢補助	11,134
	診斷(含國際代行檢驗)		548
	治療	健保醫療給付	註
		分配健保署(用於挹注罕病人健保藥費)	23,900
	維持生命所需之特殊營養食品與緊急用藥		8,242
	維持生命所需之居家醫療器材		3,669
	營養諮詢、低蛋白米麵		
	罕藥健保未收載前藥費		99
支持性與緩和性照護		-	
金額	總計		59,154

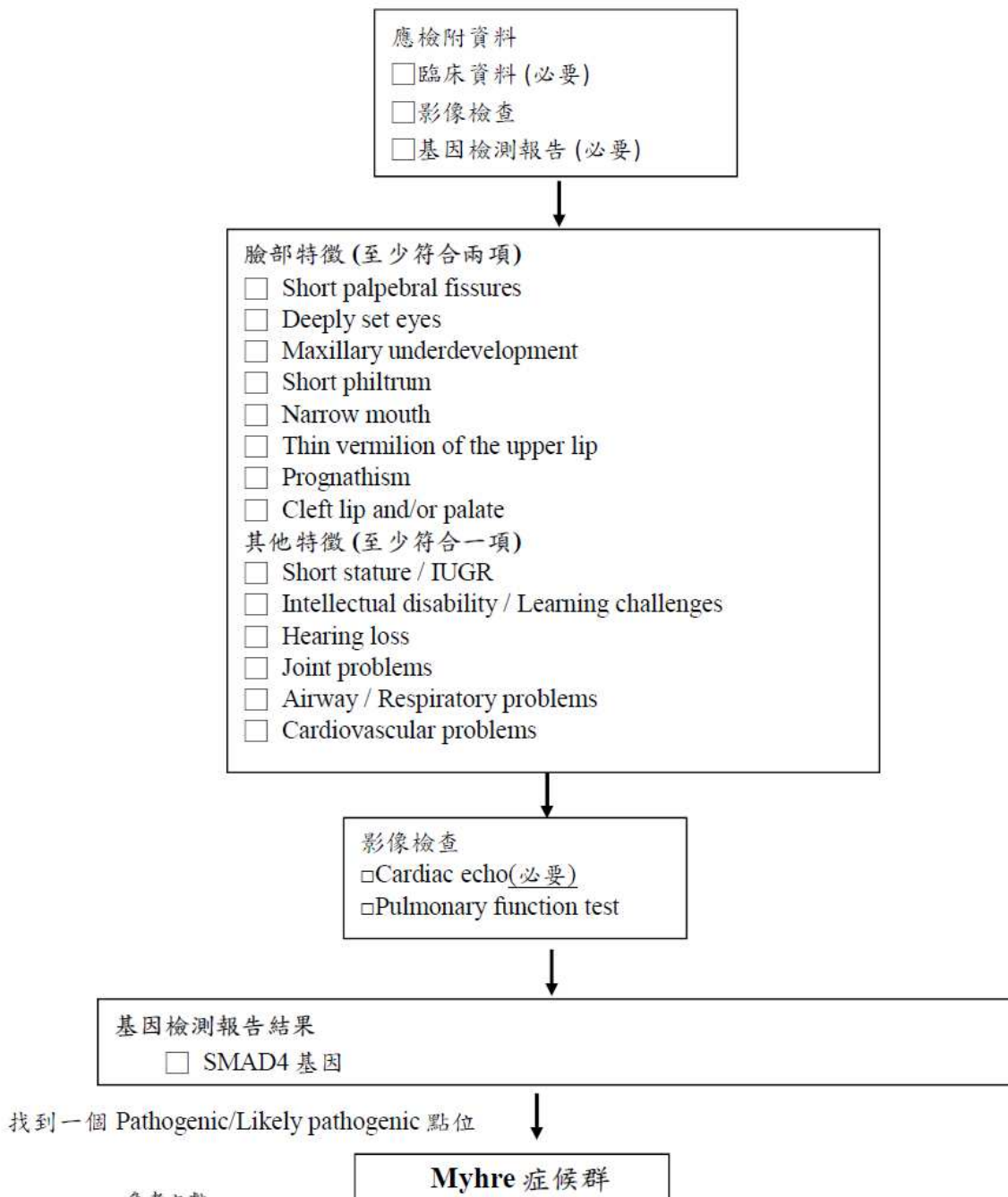
註:上表「治療」項目，由衛生福利部中央健康保險署編列，依全民健康保險醫療給付費用總額及其分配之「罕見疾病與血友病藥費」專款項目，罕病藥費支出103年:36.27億元、104年:41.35億元、105年:45.85億元、106年:53.55億元、107年:58.68億元、108年61.67億元。

附件 2-1、Myhre 症候群 (Myhre syndrome) 個案通報審查基準  
(審查基準表)

附件 2-1

衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查標準機制」(審查基準表)

- Myhre 症候群 [Myhre syndrome] -



參考文獻

1. 參考 GeneReviews: Starr LJ, Lindor NM, Lin AE. Myhre Syndrome. 2017 Apr 13. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2018. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK425723/>



Myhre 症候群 (Myhre syndrome) 個案通報審查基準 (送審資料表)

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)

**Myhre 症候群-[Myhre syndrome]-**

1.  臨床資料 (必要)
2.  影像檢查
3.  基因檢測報告 (必要)

項目	填寫部分
<b>A. 病歷資料</b> 包含病史、身體檢查(必要)	<b>臉部特徵 (至少符合兩項)</b> <input type="checkbox"/> Short palpebral fissures <input type="checkbox"/> Deeply set eyes <input type="checkbox"/> Maxillary underdevelopment <input type="checkbox"/> Short philtrum <input type="checkbox"/> Narrow mouth <input type="checkbox"/> Thin vermilion of the upper lip <input type="checkbox"/> Prognathism <input type="checkbox"/> Cleft lip and/or palate <b>其他特徵 (至少符合一項)</b> <input type="checkbox"/> Short stature / IUGR <input type="checkbox"/> Intellectual disability / Learning challenges <input type="checkbox"/> Hearing loss <input type="checkbox"/> Joint problems <input type="checkbox"/> Airway / Respiratory problems <input type="checkbox"/> Cardiovascular problems
<b>B. 影像檢查</b>	<input type="checkbox"/> Cardiac echo(必要) <input type="checkbox"/> Pulmonary function test
<b>C. 基因檢測 (必要)</b> (請附實驗室報告影本)	<input type="checkbox"/> SMAD4 基因

參考文獻

1. 參考 GeneReviews: Starr LJ, Lindor NM, Lin AE. Myhre Syndrome. 2017 Apr 13. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2018. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK425723/>

## 附件 2-2、萊伯氏先天性黑矇症 (Leber Congenital Amaurosis) 個案通報審查基準 (審查基準表)

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)  
萊伯氏先天性黑矇症-[Leber Congenital Amaurosis]-

<p><b>必要應檢附文件</b></p> <input type="checkbox"/> 病歷紀錄 (臨床症狀及徵兆) <input type="checkbox"/> 檢驗報告 (眼底、ERG、OCT) <input type="checkbox"/> 基因檢測報告
<p><b>主觀臨床表徵(符合至少 2 項嚴重標準<sup>1,2,5</sup>)</b></p> <input type="checkbox"/> 中心視力不良(Impaired central vision): 最佳矯正視力 0.4(含)以下或有快速下降之具體證據 <input type="checkbox"/> 周邊視野狹窄 (Constricted visual field): 標準 30-2 視野檢查有缺損大於-10Db 以上或有快速惡化之具體證據 <input type="checkbox"/> 夜盲症 (Night blindness) <input type="checkbox"/> 幼年視力不良合併之眼球震顫現象(Visual deprivation nystagmus)
<p><b>客觀檢查結果 (下列嚴重標準皆須符合<sup>1,2,3</sup>)</b></p> <input type="checkbox"/> 眼底照片異常(可見光及自發螢光顯示感光細胞退化): 視網膜呈現色素變性 Retinal pigmentary change、中央黃斑部缺陷退化 Macular abnormality、合併視神經盤異常及視網膜血管管徑縮小 Optic disc anomaly with attenuated vessels <input type="checkbox"/> 檢測結果異常(兩項檢查均為異常): 減弱或偵測不到的視網膜眼電圖(A reduced or nondetectable electroretinogram(ERG): 比起所使用機種的 age-matched 標準值, 低一個標準差, 再減少 20%以上 光學同調斷層證實感光細胞退化(Photoreceptor degeneration,(OCT)): 切面上明確之 IS/OS 線塌陷萎縮或排列混亂失序, 大於切面總長度之至少 20%
<p><b>病歷紀錄</b></p> 發病年齡(必要, 須未滿 15 歲 <sup>4</sup> ): _____ 過去病史: _____ 家族史: _____ 體染色體: <input type="checkbox"/> 顯性 <input type="checkbox"/> 隱性
<p><b>基因檢驗報告(必要, 下列 LCA 致病基因須擇一勾選<sup>5</sup>)</b>          確認致病基因診斷:  <input type="checkbox"/> GUCY2D、<input type="checkbox"/> RPE65、<input type="checkbox"/> SPATA7、<input type="checkbox"/> AIPL1、<input type="checkbox"/> LCA5、<input type="checkbox"/> RRGRIPI、<input type="checkbox"/> CRX、  <input type="checkbox"/> CRB1、<input type="checkbox"/> CEP290、<input type="checkbox"/> IMPDH1、<input type="checkbox"/> RD3、<input type="checkbox"/> RDH12</p>
<p><b>符合罕見疾病: LCA 萊伯氏先天性黑矇症</b></p>

### 參考資料:

- Bainbridge, J. W. B., Smith, A. J., Barker, S. S., et al. Effect of gene therapy on visual function in Leber's congenital amaurosis. *New Eng. J. Med.* 358: 2231-2239, 2008.
- Russell S, Bennett J, Wellman JA, et al. Efficacy and safety of voretigene neparvovec (AAV2-hRPE65v2) in patients with RPE65-mediated inherited retinal dystrophy: a randomised, controlled, open-label, phase 3 trial. *Lancet.* 2017 Aug 26;390(10097):849-860.
- Pierce EA, Bennett J. The Status of RPE65 Gene Therapy Trials: Safety and Efficacy. *Cold Spring Harb Perspect Med.* 2015 Jan 29;5(9):a017285
- Russell S, Bennett J, Wellman JA, et al. Efficacy and safety of voretigene neparvovec (AAV2-hRPE65v2) in patients with RPE65-mediated inherited retinal dystrophy: a randomised, controlled, open-label, phase 3. *Lancet.* 2017;390(10097):849-860.
- Cideciyan, A. V. Leber congenital amaurosis due to RPE65 mutations and its treatment with gene therapy. *Prog Retin Eye Res.* 2010;29(5): 398-427; Pagon RA, Bird TD, Dolan CR, et al., *GeneReviews.* Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2011

# 萊伯氏先天性黑矇症 (Leber Congenital Amaurosis) 個案通報審查基準 (送審資料表)

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)  
萊伯氏先天性黑矇症-[Leber Congenital Amaurosis]-

1.  病歷資料(臨床症狀及徵兆)(必要)
2.  檢驗報告(眼底、ERG、OCT)(必要)
3.  基因檢測報告(必要)

項目	填寫部分
A. 病歷資料	(請附影像支持對應主客觀臨床表徵)
1. 主觀臨床表徵 <sup>123</sup> (符合至少2項嚴重標準)	<input type="checkbox"/> 中心視力不良 [Impaired central vision]: 最佳矯正視力 0.4(含)以下或有快速下降之具體證據 <input type="checkbox"/> 周邊視野狹窄(Constricted visual field): 標準 30-2 視野檢查有缺損大於-10Db 以上或有快速惡化之具體證據 <input type="checkbox"/> 夜盲症 (Night blindness) <input type="checkbox"/> 幼年視力不良合併之眼球震顫現象(Visual deprivation nystagmus)
2. 客觀檢查結果 <sup>123</sup> (右列嚴重標準皆符合)	<input type="checkbox"/> 眼底照片異常(可見光及自發螢光顯示感光細胞退化之異常) ● 視網膜呈現色素變性[Retinal pigmentary change] ● 中央黃斑部缺陷退化[Macular abnormality] ● 合併視神經盤異常及視網膜血管管徑縮小[Optic disc anomaly with attenuated vessels]等 附上眼底檢查報告並說明:
	<input type="checkbox"/> 檢測結果異常(兩項檢查均為異常): ● 減弱或偵測不到的視網膜眼電圖 (A reduced or nondetectable electroretinogram(ERG): 比起所使用機種的 age-matched 標準值, 低一個標準差, 再減少 20%以上 ● 光學同調斷層證實感光細胞退化 (Photoreceptor degeneration,(OCT)): 切面上明確之 IS/OS 線塌陷萎縮或排列混亂失序, 大於切面總長度之至少 20% 附上檢測報告並說明:
3. 病歷紀錄	發病年齡(必要, 須未滿 15 歲 <sup>4</sup> ): _____ 過去病史: _____ 家族史: _____ 體染色體: <input type="checkbox"/> 顯性 <input type="checkbox"/> 隱性

## 附件 2-3、MIRAGE 症候群 (MIRAGE syndrome) 個案通報審查 基準 (審查基準表)

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)

### MIRAGE 症候群-[MIRAGE syndrome]-

<p>須符合四項主要特徵 或符合三項主要特徵及兩項次要特徵</p> <p><b>主要特徵</b></p> <p><input type="checkbox"/> Hematologic problems</p> <p><input type="checkbox"/> Recurrent severe infection</p> <p><input type="checkbox"/> Restrictive growth condition</p> <p><input type="checkbox"/> Adrenal insufficiency</p> <p><input type="checkbox"/> Genital abnormalities</p> <p><input type="checkbox"/> Enteropathy</p> <p><b>次要特徵</b></p> <p><input type="checkbox"/> Thymic hypoplasia or aplasia</p> <p><input type="checkbox"/> Developmental delay</p> <p><input type="checkbox"/> Bone and joint problems</p> <p><input type="checkbox"/> Esophageal achalasia</p>
↓
<p><b>常規檢驗</b></p> <p><input type="checkbox"/> Hemogram</p> <p><input type="checkbox"/> Survey for adrenal gland insufficiency</p> <p><input type="checkbox"/> Microbiological culture</p> <p><input type="checkbox"/> Bone marrow</p>
↓
<p><b>影像學檢查</b></p> <p><input type="checkbox"/> Abdominal or renal sonography / abdominal CT/MRI</p> <p><input type="checkbox"/> Chest X-ray / CT / MRI</p> <p><input type="checkbox"/> Bone survey</p> <p><input type="checkbox"/> UGI series</p>
↓
<p><b>基因檢測報告結果</b></p> <p><input type="checkbox"/> SAMD9</p>

#### 參考文獻

1. Syndromes: Rapid Recognition and Perioperative Implications, 2e  
<https://accesspediatrics.mhmedical.com/content.aspx?bookid=2674&sectionid=220538595>
2. Orphanet: [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=EN&Expert=494433](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=EN&Expert=494433)
3. OMIM(# 617053): <https://www.omim.org/entry/617053>
4. NIH Rare Diseases: <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/13108/mirage-syndrome>
5. MalaCards: [https://www.malacards.org/card/mirage\\_syndrome](https://www.malacards.org/card/mirage_syndrome)
6. Onuma et al. Human Genome Variation (2020) 7:4
7. Narumi, Satoshi et al. "SAMD9 mutations cause a novel multisystem disorder, MIRAGE syndrome, and are associated with loss of chromosome 7." Nature genetics vol. 48.7 (2016): 792-7. doi:10.1038/ng.3569
8. Buonocore, Federica et al. "Somatic mutations and progressive monosomy modify SAMD9-related phenotypes in humans." The Journal of clinical investigation vol. 127,5 (2017): 1700-1713. doi:10.1172/JCI91913

MIRAGE 症候群 (MIRAGE syndrome) 個案通報審查基準 (送審資料表)

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)

MIRAGE 症候群-[MIRAGE syndrome]-

1.  臨床資料 (必要)
2.  常規檢驗 (非必要)
3.  影像學檢查 (非必要)
4.  基因檢測報告 (必要)

項目	填寫部分
<b>A. 病歷資料</b> 包含病史、身體檢查 (必要)	須符合四項主要特徵 或符合三項主要特徵及兩項次要特徵  主要特徵 <input type="checkbox"/> Hematologic problems <input type="checkbox"/> Recurrent severe infection <input type="checkbox"/> Restrictive growth condition <input type="checkbox"/> Adrenal insufficiency <input type="checkbox"/> Genital abnormalities <input type="checkbox"/> Enteropathy  次要特徵 <input type="checkbox"/> Thymic hypoplasia or aplasia <input type="checkbox"/> Developmental delay <input type="checkbox"/> Bone and joint problems <input type="checkbox"/> Esophageal achalasia
<b>B. 常規檢驗</b>	<input type="checkbox"/> Hemogram <input type="checkbox"/> Survey for adrenal gland insufficiency <input type="checkbox"/> Microbiological culture <input type="checkbox"/> Bone marrow
<b>C. 影像學檢查</b>	<input type="checkbox"/> Abdominal or renal sonography / abdominal CT/MRI <input type="checkbox"/> Chest X-ray / CT / MRI <input type="checkbox"/> Bone survey <input type="checkbox"/> UGI series
<b>D. 基因檢測 (必要)</b> (請附實驗室報告影 本)	<input type="checkbox"/> SAMD9 gene mutation

參考文獻

- Syndromes: Rapid Recognition and Perioperative Implications, 2e  
<https://accesspediatrics.mhmedical.com/content.aspx?bookid=2674&sectionid=220538595>
- Orphanet: [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=EN&Expert=494433](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=EN&Expert=494433)
- OMIM(# 617053): <https://www.omim.org/entry/617053>
- NIH Rare Diseases: <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/13108/mirage-syndrome>
- MalaCards: [https://www.malacards.org/card/mirage\\_syndrome](https://www.malacards.org/card/mirage_syndrome)
- Onuma et al. Human Genome Variation (2020) 7:4

## 附件 2-4、亞伯氏症候群 (Alport Syndrome) 個案通報審查基準 (審查基準表)

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)

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

##### 聽力 (必要)

- 感覺神經性聽力喪失 (Sensorineural hearing loss)

##### 眼睛 (必要)

- 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 COL4A3 或 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

亞伯氏症候群 (Alport Syndrome) 個案通報審查基準 (送審資料表)

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)	
<input type="checkbox"/> 臨床病史(必要)	<input type="checkbox"/> 發病年齡 (Age at disease onset) _____ 歲
<input type="checkbox"/> 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)	<input type="checkbox"/> 家族史 (Family history) <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無
<input type="checkbox"/> 身體臨床檢查與系統回顧(必要)	<p><b>腎臟</b></p> <p><input type="checkbox"/> 血尿 (Hematuria)</p> <p><input type="checkbox"/> 蛋白尿 (Proteinuria)</p> <p><input type="checkbox"/> 腎功能不全/腎衰竭 (Renal insufficiency / renal failure)</p> <p><b>聽力</b></p> <p><input type="checkbox"/> 感覺神經性聽力喪失 (Sensorineural hearing loss)</p> <p><b>眼睛</b></p> <p><input type="checkbox"/> 角膜</p> <p style="padding-left: 20px;"><input type="checkbox"/> 重複角膜潰瘍 (Recurrent corneal ulcers)</p> <p style="padding-left: 20px;"><input type="checkbox"/> 角膜混濁 (Corneal opacities)</p> <p style="padding-left: 20px;"><input type="checkbox"/> 多形性角膜後層營養不良 (posterior polymorphous corneal dystrophy)</p> <p><input type="checkbox"/> 水晶體</p> <p style="padding-left: 20px;"><input type="checkbox"/> 前圓錐狀水晶體 (Anterior lenticonus)</p> <p style="padding-left: 20px;"><input type="checkbox"/> 白內障 (Cataract)</p> <p><input type="checkbox"/> 視網膜</p> <p style="padding-left: 20px;"><input type="checkbox"/> 中央斑點樣視網膜病變 (Central fleck retinopathy)</p> <p style="padding-left: 20px;"><input type="checkbox"/> 周邊斑點樣視網膜病變 (Peripheral fleck retinopathy)</p> <p style="padding-left: 20px;"><input type="checkbox"/> 顛側視網膜變薄 (Temporal retinal thinning)</p>
B. 血液及尿液生化檢查報告(必要)	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____



項目	填寫部分
(請附相關檢驗資料)	
C. 眼科檢查報告 (必要) (請附相關檢驗資料)	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____
D. 聽力檢查報告 (必要) (請附相關檢驗資料)	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____
E. 腎臟切片病理報告 (選擇) (請附病理報告)	<input type="checkbox"/> 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)	<input type="checkbox"/> X 染色體 <i>COL4A5</i> 基因變異 <input type="checkbox"/> 自體隱性遺傳 <i>COL4A3</i> 或 <i>COL4A4</i> 基因變異 (homozygous or compound heterozygous) <input type="checkbox"/> 其他

# 附件 3-1、肝醣儲積症 (Glycogen storage disease, GSD) 個案通報審查基準 (審查基準表)

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)  
-肝醣儲積症[Glycogen storage disease]-

<p><b>應檢附文件</b></p> <input type="checkbox"/> 病歷資料：包括臨床症狀及生化檢驗報告之病歷資料(必要) <input type="checkbox"/> 酵素檢測報告(GSD 2 (龐貝氏症)必要) <input type="checkbox"/> 基因檢測報告(必要) <input type="checkbox"/> 其他足以佐證之資料: 肝臟切片，肌肉切片等											
<p><b>臨床病史(必要)</b></p> <input type="checkbox"/> 發病年齡 (Age at disease onset) _____ 歲 <input type="checkbox"/> 家族史 (Family history) <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無	<p><b>臨床病史(必要)</b></p> <input type="checkbox"/> 龐貝氏症篩檢陽性個案或其家屬										
<p><b>臨床症狀及徵兆(必要) 至少符合以下一項</b></p> <table style="width: 100%;"> <tr> <td><input type="checkbox"/> 低血糖</td> <td><input type="checkbox"/> 肌無力</td> </tr> <tr> <td><input type="checkbox"/> 肝臟腫大</td> <td><input type="checkbox"/> 肌紅蛋白尿或肌痛myalgia</td> </tr> <tr> <td><input type="checkbox"/> 生長不良</td> <td><input type="checkbox"/> 呼吸衰竭</td> </tr> <tr> <td><input type="checkbox"/> 心臟肥大或衰竭</td> <td><input type="checkbox"/> 低張力</td> </tr> <tr> <td><input type="checkbox"/> 其他 _____</td> <td><input type="checkbox"/> 龐貝氏症篩檢陽性個案或其家屬</td> </tr> </table>		<input type="checkbox"/> 低血糖	<input type="checkbox"/> 肌無力	<input type="checkbox"/> 肝臟腫大	<input type="checkbox"/> 肌紅蛋白尿或肌痛myalgia	<input type="checkbox"/> 生長不良	<input type="checkbox"/> 呼吸衰竭	<input type="checkbox"/> 心臟肥大或衰竭	<input type="checkbox"/> 低張力	<input type="checkbox"/> 其他 _____	<input type="checkbox"/> 龐貝氏症篩檢陽性個案或其家屬
<input type="checkbox"/> 低血糖	<input type="checkbox"/> 肌無力										
<input type="checkbox"/> 肝臟腫大	<input type="checkbox"/> 肌紅蛋白尿或肌痛myalgia										
<input type="checkbox"/> 生長不良	<input type="checkbox"/> 呼吸衰竭										
<input type="checkbox"/> 心臟肥大或衰竭	<input type="checkbox"/> 低張力										
<input type="checkbox"/> 其他 _____	<input type="checkbox"/> 龐貝氏症篩檢陽性個案或其家屬										
<p><b>實驗室檢查(必要)至少一項異常</b></p> <input type="checkbox"/> 生化檢驗異常(Glucose, Lactate, Cholesterol, Triglyceride, Uric acid, CPK (CK), ALT,AST, proBNP)											
<p><b>特殊檢驗1 (選擇性，須符合診斷疾病)</b></p> <table style="width: 100%;"> <tr> <td><input type="checkbox"/> Glucagon test 異常</td> <td><input type="checkbox"/> Forearm non-ischemic exercise test 異常</td> </tr> <tr> <td><input type="checkbox"/> 肝臟切片異常</td> <td><input type="checkbox"/> 肌肉切片異常</td> </tr> </table>		<input type="checkbox"/> Glucagon test 異常	<input type="checkbox"/> Forearm non-ischemic exercise test 異常	<input type="checkbox"/> 肝臟切片異常	<input type="checkbox"/> 肌肉切片異常						
<input type="checkbox"/> Glucagon test 異常	<input type="checkbox"/> Forearm non-ischemic exercise test 異常										
<input type="checkbox"/> 肝臟切片異常	<input type="checkbox"/> 肌肉切片異常										
<p><b>特殊檢驗2</b></p> <input type="checkbox"/> 酵素 <sup>1</sup> 檢驗異常(GSD 2 (龐貝氏症)必要) <input type="checkbox"/> 尿液Glc4(或稱Hex4)分析(選擇性)											
<p><b>影像學檢查(GSD 1/2/3/6/9必要)</b></p> <table style="width: 100%;"> <tr> <td><input type="checkbox"/> 胸部X光<input type="checkbox"/>正常<input type="checkbox"/>異常 _____</td> <td><input type="checkbox"/> 心臟超音波<input type="checkbox"/>正常<input type="checkbox"/>異常 _____</td> </tr> <tr> <td><input type="checkbox"/> 心電圖<input type="checkbox"/>正常<input type="checkbox"/>異常 _____</td> <td><input type="checkbox"/> 肝臟超音波<input type="checkbox"/>正常<input type="checkbox"/>異常 _____</td> </tr> </table>		<input type="checkbox"/> 胸部X光 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____	<input type="checkbox"/> 心臟超音波 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____	<input type="checkbox"/> 心電圖 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____	<input type="checkbox"/> 肝臟超音波 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____						
<input type="checkbox"/> 胸部X光 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____	<input type="checkbox"/> 心臟超音波 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____										
<input type="checkbox"/> 心電圖 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____	<input type="checkbox"/> 肝臟超音波 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____										
<p><b>基因檢測報告(必要)</b></p> <input type="checkbox"/> 相關致病基因：_____ 基因變異位點 <sup>2</sup> : _____											
<p>具致病基因變異<sup>3</sup>，符合該疾病遺傳模式，且臨床與檢驗報告符合之個案</p>											
<p><b>符合罕見疾病第_____型肝醣儲積症通報標準</b></p>											

1. 診斷龐貝氏症的檢體可為全血/淋巴球/乾燥血片或皮膚纖維芽細胞  
 2. 不包括已知偽缺乏基因變異，例如GAA基因的p.G576S,p.E689K等  
 3. 明確之臨床與特殊檢驗報告符合，但無明確之分子診斷，請醫師提供足以佐證為確認個案之說明，另行提會審查

# 肝醣儲積症 (Glycogen storage disease, GSD) 個案通報審查基準 (送審資料表)

衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查標準機制」(送審資料表)

## - 肝醣儲積症(Glycogen storage disease)-

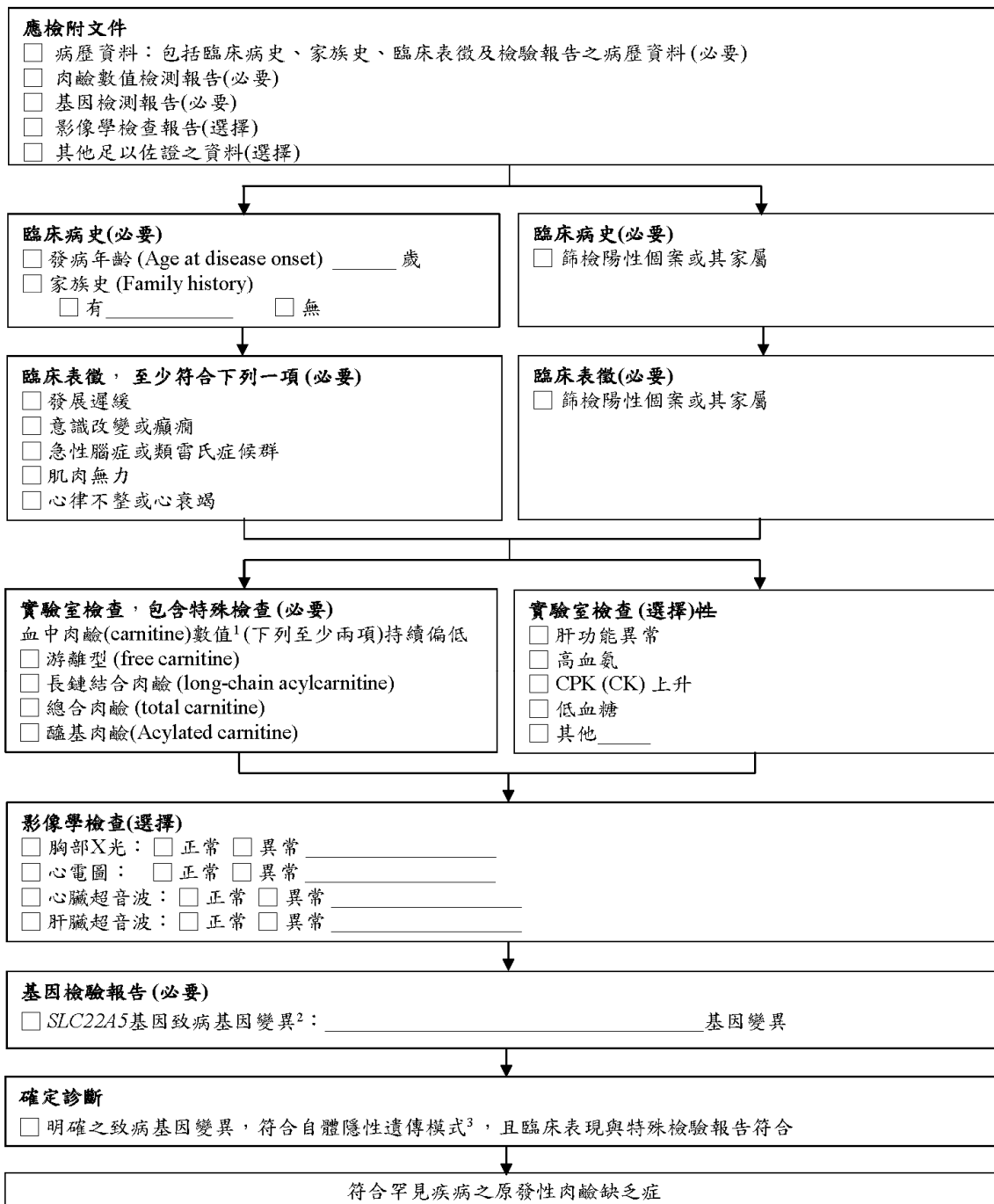
1.  病歷資料：包括臨床症狀及生化檢驗報告之病歷資料 (必要)
2.  酵素檢測報告(GSD 2 (龐貝氏症)必要)
3.  基因檢測報告(必要)
4.  其他檢查報告：，肝臟切片，肌肉切片等足以佐證之資料

項目	填寫部分
<b>A. 病歷資料(必要)</b>	
A1 臨床病史(必要)	<input type="checkbox"/> 發病年齡 (Age at disease onset) _____ 歲 <input type="checkbox"/> 龐貝氏症篩檢陽性個案或其家屬
A2 家族病史(必要)	<input type="checkbox"/> 家族史 (Family history) <input type="checkbox"/> 有 _____ <input type="checkbox"/> 無
A3 臨床症狀及徵兆(必要) (須符合右列至少一項症狀)	<input type="checkbox"/> 低血糖 <input type="checkbox"/> 肝臟腫大 <input type="checkbox"/> 生長不良 <input type="checkbox"/> 心臟肥大或衰竭 <input type="checkbox"/> 其他 _____ <input type="checkbox"/> 肌無力 <input type="checkbox"/> 肌紅蛋白尿或肌痛 myalgia <input type="checkbox"/> 呼吸衰竭 <input type="checkbox"/> 低張力 <input type="checkbox"/> 龐貝氏症篩檢陽性個案或其家屬
<b>B. 實驗室檢驗報告</b> (請附相關檢驗資料)	<input type="checkbox"/> 生化檢驗至少一項異常(Glucose, Lactate, Cholesterol, Triglyceride, Uric acid, CPK (CK), ALT,AST, proBNP) (必要) <input type="checkbox"/> Glucagon test (選擇性) <input type="checkbox"/> 肝臟切片(選擇性) <input type="checkbox"/> Forearm non-ischemic exercise test (選擇性) <input type="checkbox"/> 肌肉切片(選擇性) <input type="checkbox"/> 酵素 <sup>1</sup> 檢驗(GSD 2 (龐貝氏症)必要，其他型別選擇性) <input type="checkbox"/> 尿液 Glc4(或稱 Hex4) 分析(選擇性)
<b>C. 影像學檢查報告(GSD 1/2/3/6/9 必要)</b> (請附相關報告資料)	<input type="checkbox"/> 胸部 X 光: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 心電圖: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 心臟超音波: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 肝臟超音波: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____
<b>D. 基因檢測報告(必要)</b> (請附實驗室報告)	<input type="checkbox"/> 相關致病 _____ 基因變異：並請詳述變異 _____ <sup>2</sup>
<b>E. 其他足以佐證之資料或說明</b>	<input type="checkbox"/> 符合該遺傳模式之家族成員臨床病史 <input type="checkbox"/> 其他 _____

1. 診斷龐貝氏症的檢體可為全血/淋巴球/乾燥血片或皮膚纖維芽細胞
2. 不包括已知偽缺乏基因變異，例如 *GAA* 基因的 p. G576S, p. E689K 等
3. 明確之臨床與特殊檢驗報告符合，但無明確之分子診斷，請醫師提供足以佐證為確認個案之說明，另行提會審查

# 附件 3-2、原發性肉鹼缺乏症 (Primary carnitine deficiency, PCD) 個案通報審查基準 (審查基準表)

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)  
-原發性肉鹼缺乏症 [Primary carnitine deficiency, PCD] -



備註：

1. 檢體可為血漿或乾燥血片。

2. 明確之臨床與特殊檢驗報告符合，若無明確之分子診斷，請醫師提供足以佐證為確認個案之病歷資料，如皮膚纖維芽細胞肉鹼吸收(carnitine uptake)異常；尿液肉鹼大量流失且非Fanconi syndrome；肉鹼補充確有治療效果且撤除則效果喪失等，且排除早產，禁食，特殊藥物使用等續發性肉鹼缺乏之可能性，另行提會審查。

3. 需檢附父親與母親基因檢查結果與/或C0 carnitine 數值。

# 原發性肉鹼缺乏症 (Primary carnitine deficiency, PCD) 個案通報審查基準 (送審資料表)

衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查標準機制」(送審資料表)

## - 原發性肉鹼缺乏症(Primary carnitine deficiency, PCD) -

1.  病歷資料：包括臨床病史、家族史、臨床表徵及檢驗報告之病歷資料 (必要)
2.  肉鹼數值檢測報告(必要)
3.  基因檢測報告(必要)
4.  影像學檢查報告(選擇)
5.  其他足以佐證之資料(選擇)

項目	填寫部分
<b>A. 病歷資料(必要)</b>	
<b>A1. 臨床病史</b>	<input type="checkbox"/> 發病年齡 (Age at disease onset) _____ 歲 <input type="checkbox"/> 篩檢陽性個案或其家屬
<b>A2. 家族史</b>	<input type="checkbox"/> 有 _____ <input type="checkbox"/> 無
<b>A3. 臨床表徵 (必要)</b>	<b>至少符合下列一項</b> <input type="checkbox"/> 發展遲緩 <input type="checkbox"/> 意識改變或癲癇 <input type="checkbox"/> 急性腦症或類雷氏症候群 <input type="checkbox"/> 肌肉無力 <input type="checkbox"/> 心律不整或心衰竭 <input type="checkbox"/> 篩檢陽性個案或其家屬
<b>B. 實驗室檢查 (必要)</b> (請附實驗室報告)	<b>必要</b> 血中肉鹼(carnitine)數值 <sup>1</sup> (下列至少兩項)持續偏低 <input type="checkbox"/> 游離型(free carnitine) <input type="checkbox"/> 長鏈結合肉鹼 (long-chain acylcarnitine) <input type="checkbox"/> 總合肉鹼(total carnitine) <input type="checkbox"/> 醯基肉鹼(Acylated carnitine) <b>選擇</b> <input type="checkbox"/> 肝功能異常 <input type="checkbox"/> 高血氨 <input type="checkbox"/> CPK (CK) 上升 <input type="checkbox"/> 低血糖 <input type="checkbox"/> 其他_____
<b>C. 影像學檢查報告(選擇性)</b> (請附實驗室報告)	<input type="checkbox"/> 胸部 X 光： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 心電圖： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 心臟超音波： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 肝臟超音波： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____
<b>D. 基因檢測報告(必要)</b> (請附實驗室報告)	<input type="checkbox"/> <i>SLC22A5</i> 基因致病基因變異 <sup>2</sup> ： _____ 基因變異 <input type="checkbox"/> 明確之 <i>SLC22A5</i> 致病基因變異，符合自體隱性遺傳模式 <sup>3</sup> ，且臨床表現與特殊檢驗報告符合

項目	填寫部分
<b>E. 其他足以佐證之資料或說明</b>	<input type="checkbox"/> 其他 <sup>2</sup>

附註：

1. 檢體可為血漿或乾燥血片。
2. 明確之臨床與特殊檢驗報告符合，若無明確之分子診斷，請醫師提供足以佐證為確認個案之病歷資料，如皮膚纖維芽細胞肉鹼吸收(carnitine uptake)異常；尿液肉鹼大量流失且非Fanconi syndrome；肉鹼補充確有治療效果且撤除則效果喪失等，且排除早產，禁食，特殊藥物使用等續發性肉鹼缺乏的可能性，另行提會審查。
3. 需檢附父親與母親基因檢查結果與/或 C0 carnitine 數值。

## 附件 3-3、遺傳性痙攣性下身麻痺 (Hereditary Spastic Paraplegia, HSP) 個案通報審查基準 (審查基準表)

衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查標準機制」(審查基準表)  
- 遺傳性痙攣性下身麻痺 [Hereditary Spastic Paraplegia, HSP] -

<b>應檢附文件</b> <input type="checkbox"/> 病歷資料：包含臨床病史、身體及神經學檢查及詳細家族史之病歷資料 (必要) <input type="checkbox"/> 脊髓核磁共振檢查報告 (必要) <input type="checkbox"/> 基因檢測報告 (必要) <input type="checkbox"/> 腦部核磁共振檢查報告 (選擇) <input type="checkbox"/> 電氣生理學檢查 (選擇)	
<b>臨床病史 (必要)</b> <input type="checkbox"/> 發病年齡 (Age at disease onset) _____ 歲 <input type="checkbox"/> 家族史 (Family history) <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無	<b>神經學檢查 (必要)</b> <input type="checkbox"/> 下肢深部肌腱反射增強 (Increased DTR over bilateral lower limbs) <input type="checkbox"/> 痙攣性下身麻痺 (Spastic paraplegia) 或痙攣性四肢麻痺 (Spastic tetraplegia)
<input type="checkbox"/> 排除其他神經退化疾病或神經代謝疾病	
<b>臨床症狀及徵兆 (至少勾選下列一項)</b> <input type="checkbox"/> 椎體外症狀 (Extrapyramidal signs) <input type="checkbox"/> 小腦症狀 (Cerebellar signs) <input type="checkbox"/> 週邊神經病變 (Peripheral neuropathy) <input type="checkbox"/> 癲癇 (Epilepsy) <input type="checkbox"/> 括約肌功能障礙 (Sphincter dysfunction) <input type="checkbox"/> 感覺異常 (Sensory abnormalities) <input type="checkbox"/> 發展遲緩 (Developmental delay) <input type="checkbox"/> 認知障礙 (Cognitive impairment) <input checked="" type="checkbox"/> 無	
<input type="checkbox"/> 視神經萎縮 (Optic atrophy) <input type="checkbox"/> 眼肌麻痺/眼瞼下垂 (Ophthalmoparesis/Ptosis) <input type="checkbox"/> 聽力喪失 (Hearing loss) <input type="checkbox"/> 白內障 (Cataract) <input type="checkbox"/> 視力喪失 (Visual loss) <input type="checkbox"/> 中樞性呼吸中止 (Central apnea) <input type="checkbox"/> 皮膚病灶 (Skin lesion) <input type="checkbox"/> 臉/骨骼異常 (Facioskeletal abnormalities) <input type="checkbox"/> 其他 _____	
<input type="checkbox"/> 臨床分類：單純痙攣性下身麻痺 [Pure (or uncomplicated) spastic paraplegia]	<input type="checkbox"/> 臨床分類：複雜型痙攣性下身麻痺 [Complicated (or complex) spastic paraplegia]
<b>腦部核磁共振檢查報告 (選擇)</b> <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <b>脊髓核磁共振檢查報告 (必要)</b> <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____	
<b>基因檢測報告 (必要)</b> ● 致病基因變異：_____ 基因變異 (相關致病基因須位於OMIM資料庫具SPG編碼，須排除粒線體遺傳) ● 遺傳模式經父母/家族成員致病基因變異分析為 <input type="checkbox"/> 自體顯性遺傳 <input type="checkbox"/> 自體隱性遺傳 <input type="checkbox"/> X染色體性聯遺傳	
<b>確定診斷</b> <input type="checkbox"/> 明確之致病基因變異，且臨床表現、身體及神經學檢查、影像學檢查及遺傳模式具臨床型-基因型吻合 (genotype-phenotype correlation)，符合遺傳性痙攣性下身麻痺第____型	
符合罕見疾病之遺傳性痙攣性下身麻痺	

遺傳性痙攣性下身麻痺 (Hereditary Spastic Paraplegia, HSP) 個案通報  
 審查基準 (送審資料表)

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)

- 遺傳性痙攣性下身麻痺 (Hereditary Spastic Paraplegia; HSP) -

1.  病歷資料：包括臨床病史、身體及神經學檢查及詳細家族史之病歷資料(必要)
2.  脊髓核磁照影檢查報告 (必要)
3.  基因檢測報告 (必要)
4.  腦部核磁照影檢查報告 (選擇)
5.  電氣生理學檢查 (選擇)

項目	填寫部分
<b>A. 病歷資料(必要)</b>	
1. 臨床病史(必要)	<input type="checkbox"/> 發病年齡 (Age at disease onset) (必填) _____ 歲 <input type="checkbox"/> 家族史 (Family history) (必填) <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無
2. 神經學檢查 (必要)	<input type="checkbox"/> 下肢深部肌腱反射增強 (Increased DTR over bilateral lower limbs) <input type="checkbox"/> 痙攣性下身麻痺 (Spastic paraplegia) 或痙攣性四肢麻痺 (Spastic tetraplegia)
3. 臨床症狀及徵兆(至少勾選右列一項)(必要)	<input type="checkbox"/> 椎體外症狀 (Extrapyramidal signs) <input type="checkbox"/> 小腦症狀 (Cerebellar signs) <input type="checkbox"/> 週邊神經病變 (Peripheral neuropathy) <input type="checkbox"/> 癲癇 (Epilepsy) <input type="checkbox"/> 括約肌功能障礙 (Sphincter dysfunction) <input type="checkbox"/> 感覺異常 (Sensory abnormalities) <input type="checkbox"/> 視神經萎縮 (Optic atrophy) <input type="checkbox"/> 眼肌麻痺/眼瞼下垂 (Ophthalmoparesis/Ptosis) <input type="checkbox"/> 聽力喪失 (Hearing loss) <input type="checkbox"/> 白內障 (Cataract) <input type="checkbox"/> 視力喪失 (Visual loss) <input type="checkbox"/> 發展遲緩 (Developmental delay) <input type="checkbox"/> 認知障礙 (Cognitive impairment) <input type="checkbox"/> 中樞性呼吸中止 (Central apnea) <input type="checkbox"/> 皮膚病灶 (Skin lesion) <input type="checkbox"/> 臉/骨骼異常 (Facioskeletal abnormalities) <input type="checkbox"/> 其他 _____ <input type="checkbox"/> 無
4. 臨床分類(必要)	<input type="checkbox"/> 單純痙攣性下身麻痺 [Pure (or uncomplicated) spastic paraplegia] <input type="checkbox"/> 複雜型痙攣性下身麻痺 [Complicated (or complex) spastic paraplegia]



項目	填寫部分
<b>B. 影像報告(必要)</b> (請附相關影像資料)	
1. 腦部核磁共振檢查報告 (選擇)	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 未作 <input type="checkbox"/> 異常_____
2. 脊髓核磁共振檢查報告 (必要)	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____
<b>C. 基因檢測報告(必要)</b> (請附實驗室報告)	<input type="checkbox"/> 致病基因變異：_____基因變異 (相關致病基因須位於 OMIM 資料庫具 SPG 編碼，須排除粒線體遺傳) <input type="checkbox"/> 遺傳模式經父母/家族成員致病基因變異分析為 <input type="checkbox"/> 自體顯性遺傳 <input type="checkbox"/> 自體隱性遺傳 <input type="checkbox"/> X 染色體性聯遺傳
<b>D. 電氣生理學檢查 (選擇)</b> (請附相關檢驗資料)	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____
<b>E. 確定診斷 (必要)</b>	<input type="checkbox"/> 明確之致病基因變異，且臨床表現、身體及神經學檢查、影像學檢查及遺傳模式具臨床型-基因型吻合(genotype-phenotype correlation)，符合遺傳性痙攣性下身麻痺第____型

# 附件 3-4、非典型性尿毒溶血症候群 (Atypical Hemolytic Uremic Syndrome, aHUS) 個案通報審查基準 (審查基準表)

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)  
- 非典型性尿毒溶血症候群(Atypical Hemolytic Uremic Syndrome, aHUS) -

<b>應檢附文件</b> <input type="checkbox"/> 病歷資料：包括臨床病史、身體檢查、排除疾病之病歷資料(必要) <input type="checkbox"/> 實驗室檢查報告(必要) <input type="checkbox"/> 基因檢測及末梢血液抹片圖片報告(必要) <input type="checkbox"/> 至少一個器官被侵犯佐證資料(必要)		
<b>臨床病史(必要)</b> <input type="checkbox"/> 發病年齡(Age at disease onset) _____ 歲 <input type="checkbox"/> 家族史(Family history) <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> <u>使用特殊藥物史</u> <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有	<b>排除疾病(必要)</b> <input type="checkbox"/> 肺炎鏈球菌感染引起之尿毒溶血症候群 <input type="checkbox"/> 流感引起之尿毒溶血症候群 <input type="checkbox"/> Thrombotic thrombocytopenic purpura (TTP)引起之尿毒溶血症候群 <input type="checkbox"/> 分泌志賀氏毒素大腸桿菌(Shiga-like toxin-producing Escherichia coli)引起之尿毒溶血症候群 <input type="checkbox"/> HELLP (hemolytic anemia, elevated liver enzymes and low plateletes) syndrome合併之尿毒溶血症候群 <input type="checkbox"/> 藥物所引起之尿毒溶血症候群，包括Calcineurin inhibitors、化學治療、血小板抑制劑、口服避孕藥等引起之尿毒溶血症候群 <input type="checkbox"/> 其他血栓性微血管病(thrombotic microangiopathy)引起之尿毒溶血症候群，包括惡性高血壓(malignant hypertension)、抗磷脂質症候群(antiphospholipid syndrome)、瀰漫性血管內凝血(disseminated intravascular coagulation) <input type="checkbox"/> Cobalamin C欠損相關之尿毒溶血症候群	
<b>臨床表徵及身體診察(必要)</b> <b>造血系統(必要)</b> <input type="checkbox"/> 急性溶血性貧血 <input type="checkbox"/> 急性低血小板(<150,000/uL) <b>腎臟系統(必要)</b> <input type="checkbox"/> 急性腎衰竭	<b>腸胃系統(選擇)</b> <input type="checkbox"/> 腹痛、噁心、嘔吐 <input type="checkbox"/> 血便、消化道出血 <input type="checkbox"/> 腸血管栓塞 <input type="checkbox"/> 腸道破裂 <input type="checkbox"/> 缺血性腸炎 <b>神經系統(選擇)</b> <input type="checkbox"/> 抽搐(seizure) <input type="checkbox"/> 栓塞(infarct) <input type="checkbox"/> 腦血管病變 <input type="checkbox"/> 其他	<b>呼吸系統(選擇)</b> <input type="checkbox"/> 呼吸衰竭 <input type="checkbox"/> 換氣困難 <input type="checkbox"/> 其他 <b>心臟系統(選擇)</b> <input type="checkbox"/> 急性心衰竭 <input type="checkbox"/> 心律傳導障礙 <input type="checkbox"/> 急性心肺障礙 <input type="checkbox"/> 其他
<b>實驗室檢查(必要)</b> <input type="checkbox"/> 血紅素 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 血小板 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 網狀紅血球增高 <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有 _____ <input type="checkbox"/> 肌酸酐(creatinine) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 血液抹片有破壞紅血球 <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有 _____ <input type="checkbox"/> 血清LDH <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 血清膽紅素 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 肝功能檢驗 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> DIC Test <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 病毒檢測 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 血清haptoglobin <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 血漿ADAMTS13 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> Antiphospholipid Abs <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 串聯質譜儀檢驗(cobalamin缺乏症) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 細菌檢測 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 其他檢測 _____		
<b>病理切片檢查(選擇)：</b> <input type="checkbox"/> 腎臟病理切片報告 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 其他部位組織病理切片報告 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____		<b>特殊處置(選擇)：</b> <input checked="" type="checkbox"/> <u>血漿置換</u> _____ 次
<b>影像學檢查(選擇)：</b> <input type="checkbox"/> 腦部 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 其他部位 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 心電圖 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 心臟超音波 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____		
<b>基因檢測報告(必要)：</b> 相關致病基因變異： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____		
<input type="checkbox"/> 明確之臨床(包括排除上述表格內其他疾病)、檢驗報告(急性溶血性貧血、急性低血小板、急性腎衰竭及血清LDH異常升高)及基因檢測確認之個案		
<b>符合罕見疾病：非典型性尿毒溶血症候群</b>		

#縮寫：  
 LDH：lactic dehydrogenase；Hb：hemoglobin；ADAMTS13：a disintegrin and metalloprotease with a thrombospondin type 1 motif, member 13  
 #參考文獻：  
 Lohrat C et al. An international consensus approach to the management of atypical hemolytic uremic syndrome in children. *Pediatr Nephrol* 2015 DOI: 10.1007/s00467-015-3076-8.  
 Schaefer F et al. Clinical and genetic predictors of atypical hemolytic uremic syndrome phenotype and outcome. *Kidney International* 2018; 94: 408-418.  
 Sarvas N et al. Genetic analysis and functional characterization of novel mutations in a series of patients with atypical hemolytic uremic syndrome. *Molecular Immunology* 2016; 27: 10-22.  
 Timothy Hu et al. Atypical hemolytic uremic syndrome and C3 glomerulopathy: conclusions from a "Kidney Disease: Improving Global Outcomes" (KDIGO) Controversies Conference. *Kidney International* 2017; 91: 539-551.

非典型性尿毒溶血症候群 ( Atypical Hemolytic Uremic Syndrome, aHUS) 個案通報審查基準 (送審資料表)

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)

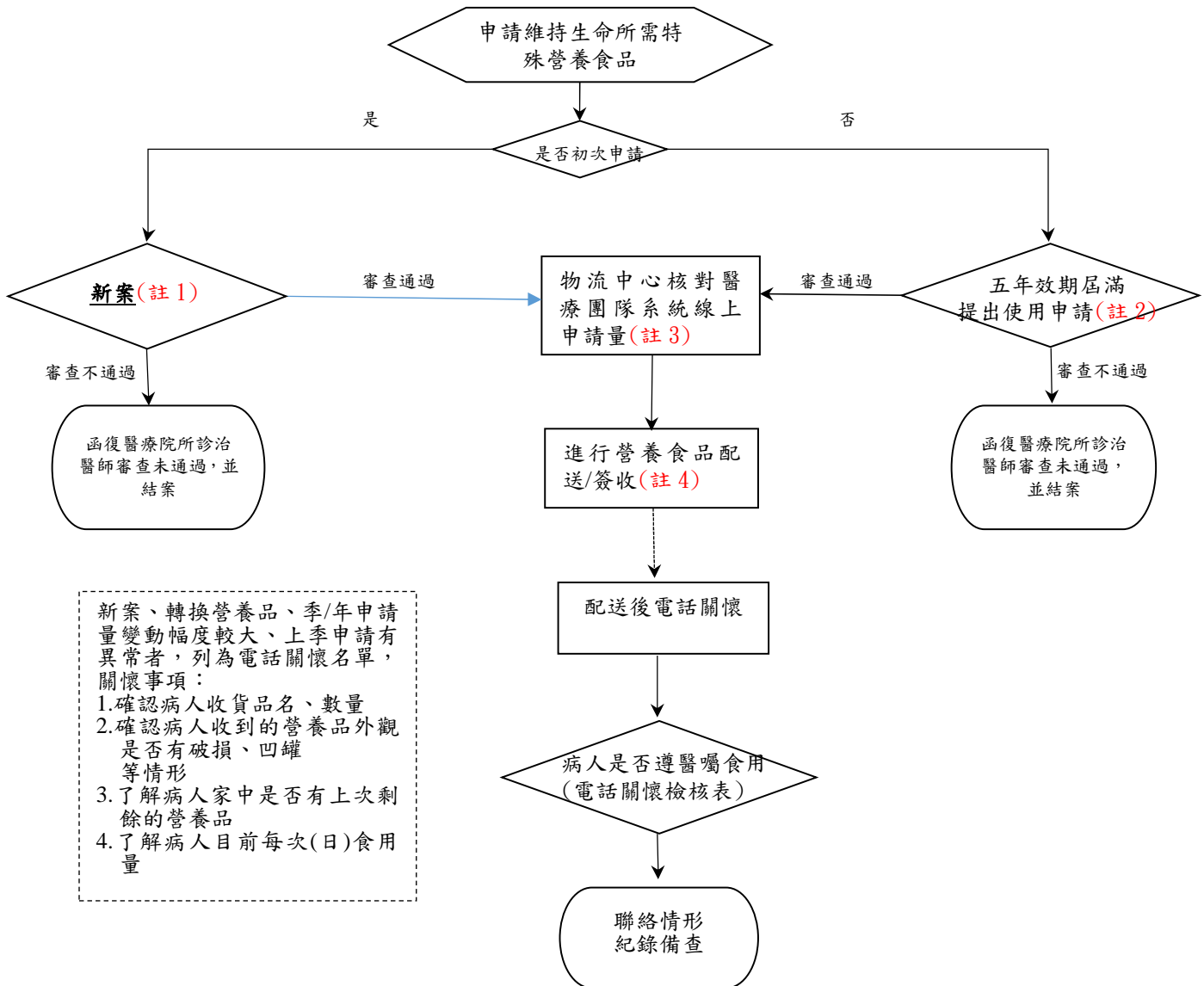
- 非典型尿毒溶血症候群(Atypical Hemolytic Uremic Syndrome, aHUS) -

1.  病歷資料：包括臨床病史、身體檢查、排除疾病之病歷資料(必要)
2.  實驗室檢查報告(必要)
3.  基因檢測及末梢血液抹片圖片報告(必要)
4.  至少一個器官被侵犯佐證資料(必要)

項目	填寫部分		
<b>A. 病歷資料(必要)</b>			
1. 臨床病史(必要)	<input type="checkbox"/> 發病年齡(Age at disease onset)_____歲		
2. 家族史	<input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無		
3. <u>使用特殊藥物史</u>	<input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無		
4. 臨床表徵及身體診察(必要)	<table style="width: 100%; border: none;"> <tr> <td style="width: 50%; border: none; vertical-align: top;"> <u>造血系統(必要)</u>  <input type="checkbox"/> 急性溶血性貧血  <input type="checkbox"/> 急性低血小板(&lt;150,000/uL)  <u>腎臟系統(必要)</u>  <input type="checkbox"/> 急性腎衰竭  <u>腸胃系統(選擇)</u>  <input type="checkbox"/> 腹痛、噁心、嘔吐  <input type="checkbox"/> 血便、消化道出血  <input type="checkbox"/> 腸血管栓塞  <input type="checkbox"/> 腸道破裂  <input type="checkbox"/> 缺血性腸炎                 </td> <td style="width: 50%; border: none; vertical-align: top;"> <u>神經系統(選擇)</u>  <input type="checkbox"/> 抽搐(seizure)  <input type="checkbox"/> 栓塞(infarct)  <input type="checkbox"/> 腦血管病變  <input type="checkbox"/> 其他  <u>呼吸系統(選擇)</u>  <input type="checkbox"/> 呼吸衰竭  <input type="checkbox"/> 換氣困難  <input type="checkbox"/> 其他  <u>心臟系統(選擇)</u>  <input type="checkbox"/> 急性心衰竭  <input type="checkbox"/> 心律傳導障礙  <input type="checkbox"/> 急性心肺障礙  <input type="checkbox"/> 其他                 </td> </tr> </table>	<u>造血系統(必要)</u> <input type="checkbox"/> 急性溶血性貧血 <input type="checkbox"/> 急性低血小板(<150,000/uL) <u>腎臟系統(必要)</u> <input type="checkbox"/> 急性腎衰竭 <u>腸胃系統(選擇)</u> <input type="checkbox"/> 腹痛、噁心、嘔吐 <input type="checkbox"/> 血便、消化道出血 <input type="checkbox"/> 腸血管栓塞 <input type="checkbox"/> 腸道破裂 <input type="checkbox"/> 缺血性腸炎	<u>神經系統(選擇)</u> <input type="checkbox"/> 抽搐(seizure) <input type="checkbox"/> 栓塞(infarct) <input type="checkbox"/> 腦血管病變 <input type="checkbox"/> 其他 <u>呼吸系統(選擇)</u> <input type="checkbox"/> 呼吸衰竭 <input type="checkbox"/> 換氣困難 <input type="checkbox"/> 其他 <u>心臟系統(選擇)</u> <input type="checkbox"/> 急性心衰竭 <input type="checkbox"/> 心律傳導障礙 <input type="checkbox"/> 急性心肺障礙 <input type="checkbox"/> 其他
<u>造血系統(必要)</u> <input type="checkbox"/> 急性溶血性貧血 <input type="checkbox"/> 急性低血小板(<150,000/uL) <u>腎臟系統(必要)</u> <input type="checkbox"/> 急性腎衰竭 <u>腸胃系統(選擇)</u> <input type="checkbox"/> 腹痛、噁心、嘔吐 <input type="checkbox"/> 血便、消化道出血 <input type="checkbox"/> 腸血管栓塞 <input type="checkbox"/> 腸道破裂 <input type="checkbox"/> 缺血性腸炎	<u>神經系統(選擇)</u> <input type="checkbox"/> 抽搐(seizure) <input type="checkbox"/> 栓塞(infarct) <input type="checkbox"/> 腦血管病變 <input type="checkbox"/> 其他 <u>呼吸系統(選擇)</u> <input type="checkbox"/> 呼吸衰竭 <input type="checkbox"/> 換氣困難 <input type="checkbox"/> 其他 <u>心臟系統(選擇)</u> <input type="checkbox"/> 急性心衰竭 <input type="checkbox"/> 心律傳導障礙 <input type="checkbox"/> 急性心肺障礙 <input type="checkbox"/> 其他		
5. 排除疾病(必要)	<input type="checkbox"/> 肺炎鏈球菌感染引起之尿毒溶血症候群 <input type="checkbox"/> 流感引起之尿毒溶血症候群 <input type="checkbox"/> Thrombotic thrombocytopenic purpura (TTP)引起之尿毒溶血症候群 <input type="checkbox"/> 分泌類志賀氏毒素大腸桿菌 (Shiga-like toxin-producing <i>Escherichia coli</i> ) 引起之尿毒溶血症候群 <input type="checkbox"/> HELLP (hemolytic anemia, elevated liver enzymes and low plateletes) syndrome 合併之尿毒溶血症候群 <input type="checkbox"/> 藥物所引起之尿毒溶血症候群，包括 Calcineurin inhibitors、化學		

項目	填寫部分
	治療、血小板抑制劑、口服避孕藥等引起之尿毒溶血症候群 <input type="checkbox"/> 其他血栓性微血管病(thrombotic microangiopathy)引起之尿毒溶血症候群，包括惡性高血壓(malignant hypertension)、抗磷脂質症候群(antiphospholipid syndrome)、瀰漫性血管內凝血(disseminated intravascular coagulation) <input type="checkbox"/> Cobalamin C 欠損相關之尿毒溶血症候群
<b>B. 實驗室檢查報告(必要)</b> (請附相關檢驗資料)	<input type="checkbox"/> 血紅素 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 血小板 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 網狀紅血球增高 <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有 _____ <input type="checkbox"/> 肌酸酐(creatinine) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 血液抹片有破壞紅血球 <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有 _____ <input type="checkbox"/> 血清 LDH <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 血清膽紅素 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 肝功能檢驗 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> DIC Test <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 病毒檢測 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 血清 haptoglobin <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 血漿 ADAMTS13 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> Antiphospholipid Abs <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 串聯質譜儀檢驗(cobalamin 缺乏症) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 細菌檢測 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 其他檢測 _____ <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____
<b>C. 病理切片檢查(選擇)</b>	<input type="checkbox"/> 腎臟病理切片報告 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 其他部位組織病理切片報告 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____
<b>D. 影像學報告(選擇性)</b> (請附相關影像資料)	<input type="checkbox"/> 腦部電腦斷層或核磁共振攝影檢查報告 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 <input type="checkbox"/> 其他部位腦斷層或核磁共振攝影檢查報告 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 <input type="checkbox"/> 心電圖 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 <input type="checkbox"/> 心臟超音波 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常
<b>E. 特殊處置(選擇性)</b>	<input type="checkbox"/> 血漿置換 _____ 次
<b>F. 基因檢測報告(必要)</b> (請附相關檢驗資料)	相關致病基因變異 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____

附件 4-1、罕見疾病維持生命所需之特殊營養食品補助申請流程圖



新案、轉換營養品、季/年申請量變動幅度較大、上季申請有異常者，列為電話關懷名單，關懷事項：

1. 確認病人收貨品名、數量
2. 確認病人收到的營養品外觀是否有破損、凹罐等情形
3. 了解病人家中是否有上次剩餘的營養品
4. 了解病人目前每次(日)食用量

註 1：罕病個案通報需申請特殊營養食品時，由醫療院所診斷醫師於「罕見疾病個案報告單」之「治療及建議情形」，填具該個案「罕見疾病特殊營養食申請暨借用單」及「罕見疾病特殊營養品個案同意書(含關懷訪視)」，個案病歷摘要或治療計劃書等資料上傳，併同通報申請。新案依個案通報審查流程辦理，審查由原有 1 位委員審查外，增加 1 位外部專家提供審查意見，如委員和外部專家的審查結果一致，則結案；如審查結果不一致，則由本署再請 1 位罕見疾病委員審查，審查結果採多數決。

註 2：屆滿五年效期提出使用申請所需文件詳罕見疾病特殊營養食申請暨借用單。依 50 次會議決議送請 1 位委員審查。惟如遇該委員不同意時，再送請 2 位委員審查，以多數決方式決定是否補助食用該特殊營養食品，由物流中心負責追蹤審查時效及結果。審查通過效期為申請日起 5 年，期間若須持續食用該特殊營養食品，由醫療院所依「罕見疾病特殊營養食品暨緊急需用藥物流中心管理原則」提出申請，並檢附相關文件由罕病物流中心進行行政審查。

註 3：依 110 年 3 月 8 日召開罕見疾病特殊營養食品物流中心管理檢討專家會議，為能提供罕見疾病個案維持生命所需之特殊營養食品合理食用量，每季於罕見疾病整合式資訊管理系統提出申請，個案資料之「上季剩餘量」、「日食用量(克/天)」、「本季申請量」、「年預估量」等欄位為必填欄位。

註 4：個案特殊營養食品若是配送至申請醫院，由醫療院所代收，物流中心須於下一季醫院申請前，回收醫院給病人簽收之領用清冊；若為直接配送給病人，於寄送後回收病人簽收單，並確認資料正確性。

附件 4-2、罕見疾病物流中心特殊營養食品季配送後續  
電話關懷檢核表

電訪日期： 年 月 日		
符合關懷條件： <input type="checkbox"/> 新案 <input type="checkbox"/> 轉換營養品 <input type="checkbox"/> 季/年申請量較原來增加百分之 50 <input type="checkbox"/> 上季申請有異常者 <input type="checkbox"/> 其他原因，說明_____		
受訪者： <input type="checkbox"/> 母親 <input type="checkbox"/> 父親 <input type="checkbox"/> 其他照顧者，說明：_____		
電話關懷內容	說明	備註
1. 請問您收到的營養品的品項和數量為何？	品項：_____ 數量：_____罐	<input type="checkbox"/> 符合 <input type="checkbox"/> 不符合 <input type="checkbox"/> 其他：_____
2. 本次收到的營養品外觀是否有破損、凹罐…等情形	<input type="checkbox"/> 是：品項：_____罐 <input type="checkbox"/> 否 <input type="checkbox"/> 其他：_____	
3. 請問您家中是否有上次剩餘的營養品	品項：_____ 數量：_____罐	提醒先吃上季寄送的營養品
4. 您目前每次(日)食用量為何？		如回復內容與醫院線上填報內容不符，則請回診詢問並轉介申請醫院並追蹤加強
備註： 其他個案反應問題		
<input type="checkbox"/> 回饋申請醫院或相關照護單位 回饋單位：_____		
日期：_____		
<input type="checkbox"/> 列入下季電話關懷名單		

註 1：年平均成長率：(本季配送量-前四季配送量平均值) / 前四季配送量平均值\*100%

註 2：季長率：(本季配送量-上季配送量) / 上季配送量\*100%

