

衛生福利部罕見疾病及藥物審議會

第 73 次會議紀錄

時間：113 年 3 月 22 日（星期五）上午 10 時

地點：本部 304 會議室及視訊會議

主席：周主任委員志浩

紀錄：施文珮

出席委員：吳委員昭軍、吳委員秀梅(黃簡任技正玫甄代)、石委員崇良(戴參議雪詠代)

視訊委員：遲委員景上、郭委員鐘金、林委員秀娟、黃委員英霓、黃委員碧桃、陳委員珮蓉、陳委員莉茵、葉委員建宏、蔡委員輔仁、康委員照洲、吳委員瑞美、邱委員寶琴、林委員炫沛、彭委員純芝

本部食品藥物管理署 李專員金翰、林助理審查員佩儀

本部中央健康保險署 陳視察珏如

本部國民健康署 魏副署長璽倫(視訊)、林組長宇旋、蔡副組長維誼、張科長櫻淳、藍技正佳斐、王技士淑卿(視訊)、沙科員芸飛、黃技士建銘、陳曼緯

罕見疾病特殊營養食品暨緊急需用藥物物流中心

曾專案經理皇傑、王專案助理仰馨(視訊)、
劉專案助理晏伶(視訊)

台中榮民總醫院 李主任秀芬

壹、主席致詞(略)

貳、確認上(第 72)次會議紀錄。

決定：確定。

參、報告案

第一案：歷次及上(第 72)次會議決議追蹤辦理情形。

決定：

一、全案均解除列管。

二、餘洽悉。

第二案

案由：脊髓性肌肉萎縮症(SMA)篩檢可行性評估計畫成果報告。

決定：

一、本案交付「罕見疾病及藥物審議會-醫療小組」，就 SMA 篩檢策略(如篩檢介入時點、工具及實證基礎等)及其相應的配套措施、倫理議題等面向討論並提出具體建議後，續提本審議會進行討論。

二、餘洽悉。

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(Basilicata-Akhtar 症候群、自體免疫壞死性肌病、PIK3CA 相關過度生長光譜、史奈德-羅賓遜症候群及先天性副肌強直症，共 5 案)，提請討論。

決議：同意第 76 次及第 77 次「罕見疾病及藥物審議會-醫療小組」會議審查結果：

- 一、新增列入罕病 (1 項) : Basilicata-Akhtar 症候群(Basilicata-Akhtar syndrome), ICD-10-CM 編碼亦為「F78.A9」, 疾病分類為「B 腦部或神經系統病變」, 審查基準表、送審資料表如附件 1-1~1-2 (P.18-19), 續依程序辦理預、公告事宜。
- 二、暫不列入罕病 (4 項) : 自體免疫壞死性肌病、PIK3CA 相關過生長光譜、史奈德-羅賓遜症候群及先天性副肌強直症。另函復申請單位審查意見, 俟修正相關資料後再送審查。

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檢討修訂 (多發性硬化症/泛視神經脊髓炎、Fabry 氏症(法布瑞氏症), 共 2 案), 提請討論。

決議：同意第 77 次「罕見疾病及藥物審議會-醫療小組」會議審查結果：

- 一、通過修訂「多發性硬化症/泛視神經脊髓炎」及「Fabry 氏症(法布瑞氏症)」審查基準表及送審資料表如附件 2-1~2-4, 並公告國健署網站提供參考。
- 二、「Fabry 氏症」中文病名修正為「Fabry 氏症(法布瑞氏症)」, 續依程序辦理預、公告作業。

第三案

提案單位：國民健康署

案由：有關新增罕見疾病國內檢驗補助檢驗項目案, 提請討論。

決議：同意第 77 次「罕見疾病及藥物審議會-醫療小組」會議審查結果, 通過「罕見疾病國內確認診斷檢驗補助項目及費用」增加 14 項檢驗項目及修訂中、英文疾病名稱如附件 3(P.35-47), 續依程序辦理後續事宜, 並公告國健署網站提供參考。

第四案

提案單位：國民健康署

案由：「罕見疾病特殊營養食品暨緊急需用藥物物流中心」儲備品項之年度檢討, 提請討論。

決議：同意第 77 次「罕見疾病及藥物審議會-醫療小組」會議審查結果：

- 一、通過「罕見疾病特殊營養食品暨緊急需用藥物物流中心儲備藥品品項」刪列 STIMOL 及 CARNITENE 等 2 項藥品，並公告於國健署及物流中心網站提供參考。
- 二、物流中心雖不再儲備前述 2 項藥品，惟後續各醫療院所若仍有緊急需用時，仍由物流中心協助調度。

第五案

提案單位：國民健康署

案由：建議新增「罕見疾病特殊營養食品暨緊急需用藥物物流中心」儲備之特殊營養食品共 13 品項(BCAD 2、WND 1、WND 2、HCY 2、IVA ANAMIX JUNIOR、TYR Anamix Infant、XPHEN TYR MAXAMUM、OA 2、PFD 2、Neocate Junior、PKU Lophlex Powder (柳橙及莓果口味)、Glycosade 及「L-ARGININE」膠囊)，提請討論。

決議：同意第 77 次「罕見疾病及藥物審議會-醫療小組」會議審查結果：通過「罕見疾病特殊營養食品暨緊急需用藥物物流中心儲備營養品品項」新增 BCAD 2、WND 1、WND 2、HCY 2、IVA ANAMIX JUNIOR、TYR Anamix Infant、XPHEN TYR MAXAMUM、OA 2、PFD 2、Neocate Junior、PKU Lophlex Powder (柳橙及莓果口味)、Glycosade、「L-ARGININE」膠囊)等 13 項特殊營養食品，並公告於國健署及物流中心網站提供參考。

第六案

提案單位：食品藥物管理署

案由：有關修正罕見疾病特殊營養食品品目之適應症名稱案，提請討論。

決議：同意修訂「罕見疾病特殊營養食品品目及適應症」之 8 項適應症名稱，續依程序辦理預、公告作業。

修正規定	現行規定
進行性家族性肝內膽汁滯留症 (Progressive <u>f</u> amilial intrahepatic cholestasis, PFIC)	進行性家族性肝內膽汁滯留症 (Progressive <u>F</u> amilial intrahepatic cholestasis, PFIC)
阿拉吉歐症候群(Alagille <u>s</u> ndrome)	阿拉吉歐症候群(Alagille <u>S</u> ndrome)
生物素酶缺乏症(Biotinidase <u>d</u> eficiency)	生物素酶缺乏症(Biotinidase <u>D</u> eficiency)
先天性尿素循環代謝障礙 (Congenital <u>u</u> rea cycle disorders)	先天性尿素循環代謝障礙 (Congenital <u>U</u> rea cycle disorders)
典型苯酮尿症合併蔗糖酶同麥芽 糖酶缺乏症(PAH type PKU combine with <u>s</u> ucrase-isomaltase deficiency)	典型苯酮尿症合併蔗糖酶同麥芽 糖酶缺乏症(PAH type PKU combine with <u>S</u> ucrase-isomaltase deficiency)
高胱胺酸尿症(Homocystinuria)	高胱胺酸血症(Homocystinuria)
家族性高乳糜微粒血症(Familial <u>h</u> yperchylomicronemia)	家族性高乳糜微粒血症(Familial <u>H</u> yperchylomicronemia)
Wiskott-Aldrich 氏症候群 (Wiskott-Aldrich <u>s</u> ndrome)	Wiskott-Aldrich 氏症候群 (Wiskott-Aldrich <u>S</u> ndrome)

第七案

提案單位：食品藥物管理署

案由：罕見疾病藥物認定(共 1 案)，提請討論。

決議：同意第 139 次「罕見疾病及藥物審議會-藥物小組」會議審查結果，請食藥署依程序辦理預、公告作業。『台灣中外製藥股份有限公司』申請「PIASKY」(主成分：Crovalimab，SC injection/IV infusion，340 mg)罕見疾病藥物認定案，不同意認定。不同意理

由為「(1)因不良事件偏高及發炎疑慮，需更多補強資料進一步佐證其安全性。(2)尚有大型試驗進行中，未有完整臨床試驗報告，待提出正式文獻或報告資料以供整體評估。(3)若人體治療採取停藥措施即產生溶血，請提出人體臨床試驗資料說明發炎反應持續之時間」。

第八案

提案單位：食品藥物管理署

案由：罕見疾病藥物查驗登記案(共 1 案)，提請討論。

決議：同意第 139 次「罕見疾病及藥物審議會-藥物小組」會議審查結果，請食藥署依決議辦理後續行政作業。『吉帝藥品股份有限公司』申請「Upstaza」(主成分：Eladocagene exuparovec，Solution for Infusion， 2.8×10^{11} vector genomes(vg)/0.5 ml) 罕見疾病藥物查驗登記案，同意查驗登記，核定適應症：「適用於治療年齡 18 個月以上，且經臨床、分子和基因證實確診為具有嚴重表現型的芳香族 L-胺基酸脫羧基酶(Aromatic L-amino acid Decarboxylase, AADC)缺乏症的病人」。

伍、臨時動議：無。

陸、散會：下午 12 時 26 分。

附件 1-1、Basilicata-Akhtar 症候群(Basilicata-Akhtar Syndrome) 之個案通報審查基準 (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) - Basilicata-Akhtar 症候群 [Basilicata-Akhtar Syndrome] -

應檢附文件

- 病歷資料：包含臨床病史、身體診察、神經學檢查及發展里程碑等(必要)
- 腦部核磁共振造影檢查報告(必要)
- 基因檢測報告(必要)

臨床病史 (必要)

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

臨床症狀及徵兆(符合下列四項必要症狀及徵兆)

- | | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> 發展遲緩(Developmental delay)(必要) | <input type="checkbox"/> 腸胃系統(選擇) |
| <input type="checkbox"/> 面部特徵(必要，至少符合下列二項) | <input type="checkbox"/> 便秘(Constipation) |
| <input type="checkbox"/> 粗糙面部特徵(Coarse facial features) | <input type="checkbox"/> 胃食道逆流(Gastroesophageal reflux) |
| <input type="checkbox"/> 鼻樑寬(Broad nasal bridge) | <input type="checkbox"/> 嘔吐(Vomiting) |
| <input type="checkbox"/> 耳朵位置或形狀異常：耳位低(Low set ears)、耳朵角度後傾(Posteriorly rotated ears)或耳輪邊緣過度褶皺(Overfolded helices) | <input type="checkbox"/> 骨骼系統(選擇) |
| <input type="checkbox"/> 神經系統 (至少符合下列一項) | <input type="checkbox"/> 扁平足(Ped planus) |
| <input type="checkbox"/> 運動障礙(Movement disorders) | <input type="checkbox"/> 斜頭症(Plagiocephaly) |
| <input type="checkbox"/> 癲癇(Epilepsy) | <input type="checkbox"/> 前胸壁凸起(Pectus carinatum) |
| <input type="checkbox"/> 張力異常(Abnormal muscle tone) | <input type="checkbox"/> 手指彎斜向內(Clinodactyly) |

腦部核磁共振造影檢查報告

- 異常(必填，至少符合下列一項)
 - 小腦蚓部(Cerebellar vermis)下半部發育不全(Hypoplasia)
 - 側腦室三角區(Trigone of the lateral ventricles)擴張
 - 白質異常(White matter abnormalities)
 - 腦實質外空間增加(Enlarged extra-axial spaces)
- 正常

基因檢測報告(必要)

- 異常，X 染色體上的 MSL3 基因出現致病基因變異 _____ (性染色體顯性遺傳)

確定診斷為 Basilicata - Akhtar 症候群

- 符合四項臨床必要症狀及徵兆及 X 染色體上的 MSL3 基因出現致病基因變異

符合罕見疾病 Basilicata-Akhtar 症候群

附件 1-2、Basilicata-Akhtar 症候群(Basilicata-Akhtar Syndrome) 之個案通報審查基準 (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)

- Basilicata-Akhtar 症候群 [Basilicata-Akhtar Syndrome] -

1. 病歷資料，包含臨床病史、身體診察、神經學檢查及發展里程碑等(必要)
2. 腦部核磁共振造影檢查報告(必要)
3. 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(必要)	<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
A2 臨床表徵(必要)	臨床症狀及徵兆 (符合下列四項必要症狀及徵兆) <input type="checkbox"/> 發展遲緩(Developmental delay)(必要) <input type="checkbox"/> 面部特徵(必要，至少符合下列二項) <input type="checkbox"/> 粗糙面部特徵(Coarse facial features) <input type="checkbox"/> 鼻樑寬(Broad nasal bridge) <input type="checkbox"/> 耳朵位置或形狀異常：耳位低(Low set ears)、耳朵角度後傾 (Posteriorly rotated ears)或耳廓邊緣過度捲曲(Overfolded helices) <input type="checkbox"/> 神經系統(選擇) <input type="checkbox"/> 運動障礙(Movement disorders) <input type="checkbox"/> 癲癇(Epilepsy) <input type="checkbox"/> 張力異常(Abnormal muscle tone) <input type="checkbox"/> 腸胃系統(選擇) <input type="checkbox"/> 便秘(Constipation) <input type="checkbox"/> 胃食道逆流(Gastroesophageal reflux) <input type="checkbox"/> 嘔吐(Vomiting) <input type="checkbox"/> 骨骼系統(選擇) <input type="checkbox"/> 扁平足(Ped planus) <input type="checkbox"/> 斜頭症(Plagiocephaly) <input type="checkbox"/> 前胸壁凸起(pectus carinatum) <input type="checkbox"/> 手指彎斜向內(clinodactyly)
B.影像報告(必填) (請附相關影像資料)	
腦部核磁共振造影檢查報告	<input type="checkbox"/> 異常(必填，至少符合下列一項) <input type="checkbox"/> 小腦蚓部(Cerebellar vermis)下半部發育不全(Hypoplasia) <input type="checkbox"/> 側腦室三角區(Trigone of the lateral ventricles)擴張 <input type="checkbox"/> 白質異常(White matter abnormalities) <input type="checkbox"/> 腦實質外空間增加(Enlarged extra-axial spaces) <input type="checkbox"/> 正常
C.基因檢測報告(必要) (請附實驗室報告)	<input type="checkbox"/> 異常，X 染色體上的 MSL3 基因出現致病基因變異_____ (性染色體顯性遺傳)
D.確定診斷為 Basilicata - Akhtar 症候群	<input type="checkbox"/> 符合四項臨床必要症狀及徵兆及 X 染色體上的 MSL3 基因出現致病基因變異

附件 2-1、多發性硬化症/泛視神經脊髓炎個案通報審查基準表

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)
 - 多發性硬化症/泛視神經脊髓炎 [MS/NMOSD] -

-表1. 多發性硬化症[Multiple Sclerosis, MS]

<p>應檢附文件(必要)</p> <input type="checkbox"/> 病歷資料 (包括臨床表徵、發病年齡、家族史、發病次數、病程發展過程、神經學身體診察等) <input type="checkbox"/> 相關科會診病歷紀錄： <input type="checkbox"/> 眼科會診_____ <input type="checkbox"/> 免疫科會診_____ <input type="checkbox"/> 影像學報告(包括腦及脊髓等) <input type="checkbox"/> 實驗室檢驗(包括排除疾病相關的檢驗等) <input type="checkbox"/> AQP4抗體檢驗報告 <input type="checkbox"/> 符合DIT及DIS的準據
↓
<p>主要病史(必要)</p> <input type="checkbox"/> 病歷資料 (包括臨床表徵、發病年齡、家族史、病程發展過程、神經學身體診察等) <input type="checkbox"/> 發病次數一次(具臨床客觀徵兆)： <input type="checkbox"/> 是 <input type="checkbox"/> 否 <input type="checkbox"/> 發病次數二次(含)以上(具臨床客觀徵兆)： <input type="checkbox"/> 是 <input type="checkbox"/> 否 <input type="checkbox"/> 相關科會診病歷紀錄(必要)： <input type="checkbox"/> 眼科會診_____ <input type="checkbox"/> 免疫科會診_____ <input type="checkbox"/> 排除腦中風/腦梗塞 <input type="checkbox"/> 排除Sarcoidosis <input type="checkbox"/> 排除中樞神經系統Lymphoma <input type="checkbox"/> 排除Paraneoplastic Syndrome <input type="checkbox"/> 排除系統性身體免疫等疾病侵入中樞神經系統之疾病 <input type="checkbox"/> 排除感染性腦脊髓炎 <input type="checkbox"/> 排除其他原因不明發炎去髓鞘疾病[others, idiopathic (例如 idiopathic demyelinating disorders (IID))] <input type="checkbox"/> 排除神經代謝疾病(選擇)
↓
<p>主要表徵</p> <input type="checkbox"/> 視力減退或喪失 <input type="checkbox"/> 動眼功能異常 <input type="checkbox"/> 顱神經麻痺 <input type="checkbox"/> 肢體無力 <input type="checkbox"/> 兩側肢體麻痺或癱瘓 <input type="checkbox"/> 膀胱功能異常 <input type="checkbox"/> 脊髓病灶以下的體感覺消失 <input type="checkbox"/> 腦幹病灶側顱神經麻痺伴有對側肢體半側無力或半側麻痺或半側感覺喪失 <input type="checkbox"/> 症狀性大腦症候群(客觀徵兆) <input type="checkbox"/> 其他客觀徵兆_____。
↓
<p>實驗室檢驗報告(選擇)</p> <input type="checkbox"/> 血液檢查(WBC/DC, Hgb 等) <input type="checkbox"/> ESR: _____ <input type="checkbox"/> CRP: _____ <input type="checkbox"/> VDRL: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____。 <input type="checkbox"/> ANA: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ <input type="checkbox"/> C3/C4: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 <input type="checkbox"/> 脊髓液病毒或細菌培養： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ <input type="checkbox"/> 其他_____。
↓

脊髓檢驗報告(必要)

正常 異常

影像學檢查報告(必要)

1. 胸部X光：正常 異常
2. 腹部影像學：正常 異常
3. 脊髓MRI：正常 異常
4. 腦部及視神經MRI：正常 異常

	臨床表現 Clinical Presentation	MS診斷所需之附加資料 Additional Data Needed for MS Diagnosis
<input type="checkbox"/>	≥ 2 attacks ; objective clinical evidence of ≥ 2 lesion or objective clinical evidence of 1 lesion with reasonable historical evidence of a prior attack	None
<input type="checkbox"/>	≥ 2 attacks ; objective clinical evidence of 1 lesion	Dissemination in space, demonstrated by: ≥ 1 T2 lesion in at least 2 to 4 MS-typical regions of the CNS (periventricular, juxtacortical, infratentorial, or spinal cord) ; or Await a further clinical attack implicating a different CNS site
<input type="checkbox"/>	1 attack ; objective clinical evidence of ≥ 2 lesions	Dissemination in time, demonstrated by: Simultaneous presence of asymptomatic gadolinium-enhancing and nonenhancing lesions at any time ; or A new T2 and/or gadolinium-enhancing lesion(s) on follow-up MRI, irrespective of its timing with reference to a baseline scan ; or Await a second clinical attack
<input type="checkbox"/>	1 attack ; objective clinical evidence of 1 lesion (clinically isolated syndrome)	Dissemination in space and time, demonstrated by: For DIS: ≥ 1 T2 lesion in at least 2 of 4 MS-typical regions of the CNS (periventricular, juxtacortical, infratentorial, or spinal cord) ; or Await a second clinical attack implicating a different CNS site ; and For DIT: Simultaneous presence of asymptomatic gadolinium-enhancing and nonenhancing lesions at any time; or A new T2 and/or gadolinium-enhancing lesion(s) on follow-up MRI, irrespective of its timing with reference to a baseline scan ; or Await a second clinical attack
<input type="checkbox"/>	Insidious neurological progression suggestive of MS (PPMS)	1 year of disease progression (retrospectively or prospectively determined) plus 2 of 3 of the following criteria: 1. Evidence for DIS in the brain based on ≥ 1 T2 lesions in the MS-characteristic (periventricular, juxtacortical, or infratentorial) regions 2. Evidence for DIS in the spinal cord based on ≥ 2 T2 lesions in the cord 3. Positive CSF (isoelectric focusing evidence of oligoclonal bands and/or elevated IgG index)

符合DIS及DIT準據，確診為多發性硬化症
[Multiple Sclerosis, MS]

(參考文獻1)

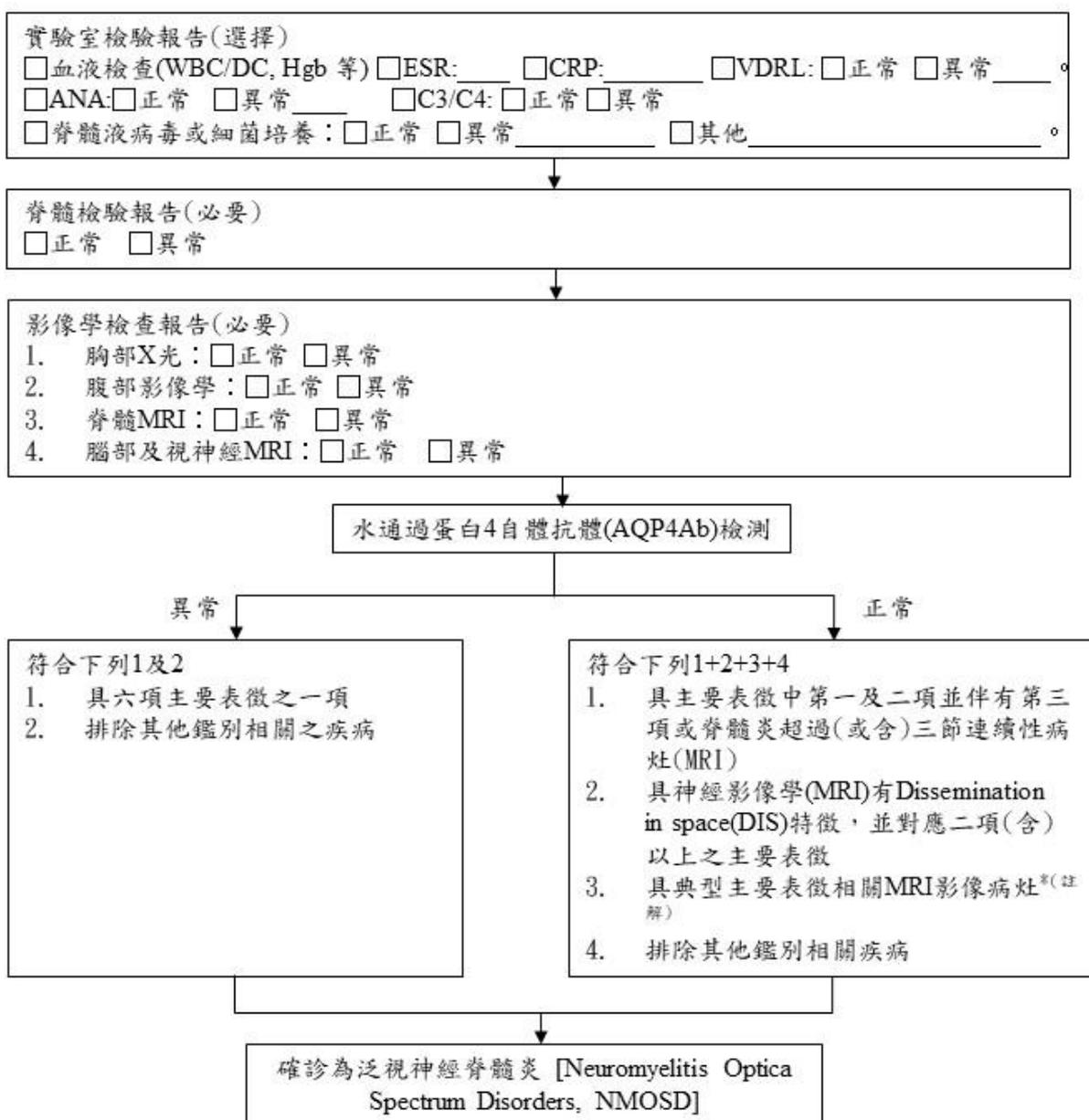
參考文獻:

1. Polman CH, Reingold SC, Banwell B, et al. (2011). Diagnostic criteria for multiple sclerosis: 2010 revisions to the McDonald criteria. *Ann Neurol*, 69(2), 292-302.
2. Swanton JK, Rovira A, Tintore M, et al. (2007). MRI criteria for multiple sclerosis in patients presenting with clinically isolated syndromes: a multicentre retrospective study. *Lancet Neurol*, 6, 677-686.
3. Swanton JK, Fernando K, Dalton CM, et al. (2006). Modification of MRI criteria for multiple sclerosis in patients with clinically isolated syndromes. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*, 77, 830-833.
4. Montalban X, Tintore M, Swanton J, et al. (2010). MRI criteria for MS in patients with clinically isolated syndromes. *Neurology*, 74, 427-434.
5. Thompson A.J. et al. Diagnosis of multiple sclerosis: 2017 revisions of the McDonald criteria. *Lancet Neurol*. 2018 Feb;17(2):162-173.
6. Ömerhoca S. et al. Multiple Sclerosis: Diagnosis and Differential Diagnosis. *Arch Neuropsychiatry* 2018;55: (Suppl 1):S1-S9.

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)
-多發性硬化症/泛視神經脊髓炎[MS/NMOSD]

-表2.泛視神經脊髓炎[Neuromyelitis Optica Spectrum Disorders, NMOSD]

<p>應檢附文件(必要)</p> <p><input type="checkbox"/>病歷資料(包括臨床表徵、發病年齡、家族史、發病次數、病程發展過程、神經學身體診察等)</p> <p><input type="checkbox"/>相關科會診病歷紀錄(必要):</p> <p><input type="checkbox"/>眼科會診_____ <input type="checkbox"/>免疫科會診_____</p> <p><input type="checkbox"/>影像學報告(包括腦及脊髓等)</p> <p><input type="checkbox"/>實驗室檢驗(包括排除疾病相關的檢驗等)</p> <p><input type="checkbox"/>AQP4抗體檢驗報告</p>
<p><input type="checkbox"/>排除Sarcoidosis及腫瘤疾病 <input type="checkbox"/>排除中樞神經系統Lymphoma</p> <p><input type="checkbox"/>排除Paraneoplastic Syndrome <input type="checkbox"/>排除系統性身體免疫等疾病侵入中樞神經系統之疾病</p> <p><input type="checkbox"/>排除感染性腦脊髓炎</p> <p><input type="checkbox"/>排除瀰漫性腦脊髓炎(ADEM)及特發性橫截式脊髓炎(Idiopathic Transverse Myelitis)</p>
<p>主要表徵</p> <p>1. <input type="checkbox"/>視神經炎(Optic Neuritis)</p> <p><input type="checkbox"/>視力減退或喪失 <input type="checkbox"/>其他客觀徵兆_____。</p> <p>2. <input type="checkbox"/>急性脊髓炎(Acute Myelitis)</p> <p><input type="checkbox"/>兩側肢體麻痺或癱瘓 <input type="checkbox"/>膀胱功能異常</p> <p><input type="checkbox"/>脊髓病灶以下的體感覺消失 <input type="checkbox"/>其他客觀徵兆_____。</p> <p>3. <input type="checkbox"/>急性菱形窩最後區症候群(Area Postrema Syndrome)</p> <p><input type="checkbox"/>無理由的打嗝或噁心及嘔吐，並持續24小時以上 <input type="checkbox"/>其他客觀徵兆_____。</p> <p>4. <input type="checkbox"/>急性腦幹症候群(Acute Brainstem Syndrome)</p> <p><input type="checkbox"/>Benedikt syndrome :</p> <p><input type="checkbox"/>Claude syndrome :</p> <p><input type="checkbox"/>Nothnagel syndrome :</p> <p><input type="checkbox"/>Weber syndrome :</p> <p><input type="checkbox"/>Wernick commissure syndrome :</p> <p><input type="checkbox"/>腦幹病灶側顱神經麻痺伴有對側肢體半側無力或半側麻痺或半側感覺喪失</p> <p><input type="checkbox"/>其他客觀徵兆_____。</p> <p>5. <input type="checkbox"/>症狀性猝睡症(Symptomatic Narcolepsy)或急性間腦症後群伴有典型視神經脊髓炎譜系疾病腦部MRI影像學間腦病灶(Acute diencephalic clinical syndrome with NMOSD-typical diencephalic MRI lesions)</p> <p><input type="checkbox"/>猝睡症(需附睡眠多項生理檢查,Polysomnography)</p> <p><input type="checkbox"/>急性間腦症之臨床表現(客觀徵兆)_____。</p> <p>6. <input type="checkbox"/>症狀性大腦症候群伴有典型視神經脊髓炎譜系疾病之腦部影像學病灶(Symptomatic cerebral syndrome with NMOSD - typical brain lesion)</p> <p><input type="checkbox"/>症狀性大腦症候群(客觀徵兆)_____。</p>
<p><input type="checkbox"/>具核心表徵之發病兩次(含)以上</p>



*註解

Acute optic neuritis : normal findings or only nonspecific white matter lesions, or optic nerve: T2-hyperintense lesion or T1- gadolinium enhancing lesion extending >1/2 optic nerve length or involving optic chiasm ;

Acute myelitis : intramedullary MRI lesion ≥3 contiguous segments (LETM) or ≥3 contiguous segments of focal spinal cord atrophy in patients with history compatible with acute myelitis ;

Area postrema syndrome: dorsal medulla/area postrema lesions ;

Acute brainstem syndrome: periependymal brainstem lesions.

參考文獻

1. Wingerchuk D.M. et al. International consensus diagnostic criteria for neuromyelitis optica spectrum disorders. Neurology. 2015 Jul 14;85(2):177-89.
2. Wang K.Y. et al. Spectrum of MRI brain lesion patterns in neuromyelitis optica spectrum disorder: a pictorial review. Br J Radiol. 2018 Jun;91(1086):20170690.
3. Kim S.M. et al. Differential diagnosis of neuromyelitis optica spectrum disorders. Ther Adv Neurol Disord. 2017 Jul; 10(7): 265-289.

附件 2-2、多發性硬化症/泛視神經脊髓炎個案通報審查基準(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)

-多發性硬化症/泛視神經脊髓炎 [MS/NMOSD]

-表 1.多發性硬化症[Multiple sclerosis, MS]

應檢附文件(必要)

病歷資料(包括臨床表徵、發病年齡、家族史、發病次數、病程發展過程、神經學身體診察等)

相關科會診病歷紀錄(必要):

眼科會診_____ 免疫科會診_____

影像學報告(包括腦及脊髓等)

實驗室檢驗(包括排除疾病相關的檢驗等)

符合 DIT 及 DIS 的準據

項目	填寫部分
A.病歷資料	
主要病史(必要)	<input type="checkbox"/> 病歷資料(包括臨床表徵、發病年齡、家族史、病程發展過程、神經學身體診察等) <input type="checkbox"/> 發病次數一次(具臨床客觀徵兆): <input type="checkbox"/> 是 <input type="checkbox"/> 否 <input type="checkbox"/> 發病次數二次(含)以上(具臨床客觀徵兆): <input type="checkbox"/> 是 <input type="checkbox"/> 否 <input type="checkbox"/> 相關科會診病歷紀錄(必要): <input type="checkbox"/> 眼科會診_____ <input type="checkbox"/> 免疫科會診_____ <input type="checkbox"/> 排除腦中風/腦梗塞 <input type="checkbox"/> 排除 Sarcoidosis <input type="checkbox"/> 排除中樞神經系統 Lymphoma <input type="checkbox"/> 排除 Paraneoplastic Syndrome <input type="checkbox"/> 排除系統性身體免疫等疾病侵入中樞神經系統之疾病 <input type="checkbox"/> 排除感染性腦脊髓炎 <input type="checkbox"/> 排除其他原因不明發炎去髓鞘疾病(Other idiopathic demyelinating disorders (IIDD)) <input type="checkbox"/> 排除神經代謝疾病
主要表徵(必要)	<input type="checkbox"/> 視力減退或喪失 <input type="checkbox"/> 動眼功能異常 <input type="checkbox"/> 顱神經麻痺_____ <input type="checkbox"/> 肢體無力_____ <input type="checkbox"/> 兩側肢體麻痺或癱瘓 <input type="checkbox"/> 膀胱功能異常 <input type="checkbox"/> 脊髓病灶以下的體感覺消失 <input type="checkbox"/> 腦幹病灶側顱神經麻痺伴有對側肢體半側無力或半側麻痺或半側感覺喪失

項目	填寫部分				
	<input type="checkbox"/> 症狀性大腦症候群(客觀徵兆)_____ <input type="checkbox"/> 其他客觀徵兆_____				
實驗室檢驗報告(選擇)	<input type="checkbox"/> 血液檢查(WBC/DC, Hgb 等) <input type="checkbox"/> ESR:_____ <input type="checkbox"/> CRP:_____ <input type="checkbox"/> VDRL: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ <input type="checkbox"/> ANA: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ <input type="checkbox"/> C3/C4: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ <input type="checkbox"/> 脊髓液病毒或細菌培養: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ <input type="checkbox"/> 其他_____				
脊髓檢驗報告(必要)	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____				
影像學檢查報告(必要)	1. 胸部 X 光: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ 2. 腹部影像學: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ 3. 脊髓 MRI: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ 4. 腦部及視神經 MRI: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____				
符合 DIT 及 DIS 準據	<table border="1" style="width: 100%; text-align: center;"> <tr> <td style="width: 50%;"></td> <td>臨床表現 Clinical Presentation</td> <td>MS 診斷所需之附加資料 Additional Data Needed for MS Diagnosis</td> </tr> </table>		臨床表現 Clinical Presentation	MS 診斷所需之附加資料 Additional Data Needed for MS Diagnosis	
		臨床表現 Clinical Presentation	MS 診斷所需之附加資料 Additional Data Needed for MS Diagnosis		
	<input type="checkbox"/> ≥ 2 attacks ; objective clinical evidence of ≥ 2 lesion or objective clinical evidence of 1 lesion with reasonable historical evidence of a prior attack	None			
	<input type="checkbox"/> ≥ 2 attacks ; objective clinical evidence of 1 lesion	Dissemination in space, demonstrated by: ≥ 1 T2 lesion in at least 2 to 4 MS-typical regions of the CNS (periventricular, juxtacortical, infratentorial, or spinal cord) ; or Await a further clinical attack implicating a different CNS site			
	<input type="checkbox"/> 1 attack ; objective clinical evidence of ≥ 2 lesions	Dissemination in time, demonstrated by: Simultaneous presence of asymptomatic gadolinium-enhancing and nonenhancing lesions at any time ; or A new T2 and/or gadolinium-enhancing lesion(s) on follow-up MRI, irrespective of its timing with reference to a baseline scan ; or Await a second clinical attack			
<input type="checkbox"/> 1 attack ; objective clinical evidence of 1 lesion (clinically isolated syndrome)	Dissemination in space and time, demonstrated by: For DIS: ≥ 1 T2 lesion in at least 2 of 4 MS-typical regions of the CNS (periventricular, juxtacortical, infratentorial, or spinal cord) ; or Await a second clinical attack implicating a different CNS site ; and For DIT: Simultaneous presence of asymptomatic gadolinium-enhancing and nonenhancing lesions at any time; or A new T2 and/or gadolinium-enhancing lesion(s) on follow-up MRI, irrespective of its timing with reference to a baseline scan ; or Await a second clinical attack				
<input type="checkbox"/> Insidious neurological progression	1 year of disease progression (retrospectively or				

項目	填寫部分	
	suggestive of MS (PPMS)	prospectively determined) plus 2 of 3 of the following criteria: 1. Evidence for DIS in the brain based on ≥ 1 T2 lesions in the MS-characteristic (periventricular, juxtacortical, or infratentorial) regions 2. Evidence for DIS in the spinal cord based on ≥ 2 T2 lesions in the cord 3. Positive CSF (isoelectric focusing evidence of oligoclonal bands and/or elevated IgG index)
確診為多發性硬化症 [Multiple sclerosis, MS/NMOSD]	<input type="checkbox"/> 符合 DIT 及 DIS 準據	

參考文獻:

1. Polman CH, Reingold SC, Banwell B, et al. (2011). Diagnostic criteria for multiple sclerosis: 2010 revisions to the McDonald criteria. *Ann Neurol*, 69(2), 292-302.
2. Swanton JK, Rovira A, Tintore M, et al. (2007). MRI criteria for multiple sclerosis in patients presenting with clinically isolated syndromes: a multicentre retrospective study. *Lancet Neurol*, 6, 677-686.
3. Swanton JK, Fernando K, Dalton CM, et al. (2006). Modification of MRI criteria for multiple sclerosis in patients with clinically isolated syndromes. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*, 77, 830-833.
4. Montalban X, Tintore M, Swanton J, et al. (2010). MRI criteria for MS in patients with clinically isolated syndromes. *Neurology*, 74, 427-434.
5. Thompson A.J. et al. Diagnosis of multiple sclerosis: 2017 revisions of the McDonald criteria. *Lancet Neurol*. 2018 Feb;17(2):162-173.
6. Ömerhoca S. et al. Multiple Sclerosis: Diagnosis and Differential Diagnosis. *Arch Neuropsychiatry* 2018;55: (Suppl 1):S1-S9.

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)
-多發性硬化症/泛視神經脊髓炎 [MS/NMOSD]

-表 2.泛視神經脊髓炎 [Neuromyelitis optica spectrum disorders, NMOSD]

應檢附文件(必要)

- 病歷資料 (包括臨床表徵、發病年齡、家族史、發病次數、病程發展過程、神經學身體診察等)
- 相關科會診病歷紀錄(必要):
- 眼科會診_____ 免疫科會診_____
- 影像學報告(包括腦及脊髓等)
- 實驗室檢驗(包括排除疾病相關的檢驗等)
- AQP4 抗體檢驗報告

項目	填寫部分
A.病歷資料	
1. 主要病史(必要)	<input type="checkbox"/> 病歷資料 (包括臨床表徵、發病年齡、家族史、病程發展過程、神經學身體診察等) <input type="checkbox"/> 發病次數二次(含)以上： <input type="checkbox"/> 是 <input type="checkbox"/> 否 <input type="checkbox"/> 相關科會診病歷紀錄(必要): <input type="checkbox"/> 眼科會診_____ <input type="checkbox"/> 免疫科會診_____ <input type="checkbox"/> 排除 Sarcoidosis 及腫瘤疾病 <input type="checkbox"/> 排除中樞神經系統 Lymphoma <input type="checkbox"/> 排除 Paraneoplastic Syndrome <input type="checkbox"/> 排除系統性身體免疫等疾病侵入中樞神經系統之疾病 <input type="checkbox"/> 排除感染性腦脊髓炎 <input type="checkbox"/> 排除瀰漫性腦脊髓炎(ADEM)及特發性橫截式脊髓炎(Idiopathic Transverse Myelitis)
2. 主要表徵(必要)	1. <input type="checkbox"/> 視神經炎(Optic Neuritis) <input type="checkbox"/> 視力減退或喪失 <input type="checkbox"/> 其他客觀徵兆_____ 2. <input type="checkbox"/> 急性脊髓炎(Acute Myelitis) <input type="checkbox"/> 兩側肢體麻痺或癱瘓 <input type="checkbox"/> 膀胱功能異常 <input type="checkbox"/> 脊髓病灶以下的體感覺消失 <input type="checkbox"/> 其他客觀徵兆_____ 3. <input type="checkbox"/> 急性菱形窩最後區症候群(Area Postrema Syndrome) <input type="checkbox"/> 無理由的打嗝或噁心及嘔吐，並持續 24 小時以上 <input type="checkbox"/> 其他客觀徵兆_____ 4. <input type="checkbox"/> 急性腦幹症候群(Acute Brainstem Syndrome) <input type="checkbox"/> Benedikt syndrome : _____ <input type="checkbox"/> Claude syndrome : _____ <input type="checkbox"/> Nothnagel syndrome : _____ <input type="checkbox"/> Weber syndrome : _____ <input type="checkbox"/> Wernicke commissure syndrome : _____ <input type="checkbox"/> 腦幹病灶側顱神經麻痺伴有對側肢體半側無力或半側麻痺或

項目	填寫部分
	半側感覺喪失 <input type="checkbox"/> 其他客觀徵兆_____ 5. <input type="checkbox"/> 症狀性猝睡症(Symptomatic Narcolepsy)或急性間腦症後群伴有典型視神經脊髓炎譜系疾病腦部 MRI 影像學間腦病灶 (Acute diencephalic clinical syndrome with NMOSD-typical diencephalic MRI lesions) <input type="checkbox"/> 猝睡症(需附睡眠多項生理檢查,Polysomnography) <input type="checkbox"/> 急性間腦症之臨床表現(客觀徵兆)_____。 6. <input type="checkbox"/> 症狀性大腦症候群伴有典型視神經脊髓炎譜系疾病之腦部影像學病灶(Symptomatic cerebral syndrome with NMOSD – typical brain lesion) <input type="checkbox"/> 症狀性大腦症候群(客觀徵兆)_____
實驗室檢驗報告(選擇)	<input type="checkbox"/> 血液檢查(WBC/DC, Hgb 等) <input type="checkbox"/> ESR: <input type="checkbox"/> CRP: <input type="checkbox"/> VDRL: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 <input type="checkbox"/> ANA: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 <input type="checkbox"/> C3/C4: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 <input type="checkbox"/> 脊髓液病毒或細菌培養: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 <input type="checkbox"/> 其他 _____
脊髓檢驗報告(必要)	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____
影像學檢查報告(必要)	1. 胸部 X 光: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ 2. 腹部影像學: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ 3. 脊髓 MRI: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ 4. 腦部及視神經 MRI: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____
水通道蛋白 4 自體抗體(AQP4Ab) 檢測	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____
確診為泛視神經 脊 髓 炎 [Neuromyelitis optica spectrum disorders, NMOSD]	<input type="checkbox"/> 水通道蛋白 4 自體抗體異常，符合下列 1 及 2 1. 具六項主要表徵之一項 2. 排除其他鑑別相關之疾病 <input type="checkbox"/> 水通道蛋白 4 自體抗體正常，符合下列 1+2+3+4 1. 具主要表徵中第一及二項並伴有第三項或脊髓炎超過(或含)三節連續性病灶(MRI) 2. 具神經影像學(MRI)有 Dissemination in space(DIS)特徵，並對應二項(含)以上之主要表徵 3. 具典型主要表徵相關 MRI 影像病灶*(註解) 4. 排除其他鑑別相關疾病

*註解

Acute optic neuritis: normal findings or only nonspecific white matter lesions, or optic nerve: T2-hyperintense lesion or T1- gadolinium enhancing lesion extending >1/2 optic nerve length or involving optic chiasm;
 Acute myelitis: intramedullary MRI lesion ≥3 contiguous segments (LETM) or ≥3 contiguous segments of focal spinal cord atrophy in patients with history compatible with acute myelitis;
 Area postrema syndrome: dorsal medulla/area postrema lesions;
 Acute brainstem syndrome: periependymal brainstem lesions.

附件 2-3、Fabry 氏症(法布瑞氏症)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)
-Fabry 氏症(法布瑞氏症)[Fabry disease]-

<p>送審文件</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 病歷資料(必要): <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 典型 Fabry 氏症(法布瑞氏症): 臨床症狀、家族史、心臟功能、皮膚徵兆、神經學症狀、腎臟徵兆、眼科及耳鼻喉科會診病歷資料(必要) <input type="checkbox"/> 心臟型 Fabry 氏症(法布瑞氏症): 臨床症狀、家族史、心臟功能(必要) <input type="checkbox"/> 實驗室檢查報告(必要) <input type="checkbox"/> 影像檢查報告(必要): <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 典型 Fabry 氏症(法布瑞氏症): 心電圖、心臟超音波、心臟核磁共振、腹部(含腎臟)超音波(必要) <input type="checkbox"/> 心臟型 Fabry 氏症(法布瑞氏症): 心電圖、心臟超音波、心臟核磁共振(必要) <input type="checkbox"/> 酵素檢測報告(必要) <input type="checkbox"/> 病理學檢驗報告(典型選擇, 心臟型心肌切片必要) <input type="checkbox"/> 基因檢測報告(必要) 			
<p>臨床病史及家族史(必填)</p> <p><input type="checkbox"/> 發病年齡(必填) _____ 歲 <input type="checkbox"/> 初始臨床表現(必填) _____ <input type="checkbox"/> 家族史(必填) <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有 _____</p>			
<p>臨床症狀及徵兆(必填):</p> <p><input type="checkbox"/> 典型 Fabry 氏症(法布瑞氏症): <input type="checkbox"/> 有家族史: 心臟, 神經, 腎臟系統, 至少一系統具一項(含)以上症狀及徵兆, 加上其他系統之一項必要症狀及徵兆 <input type="checkbox"/> 無家族史: 心臟, 神經, 腎臟系統, 各系統具一項(含)以上症狀及徵兆</p> <p><input type="checkbox"/> 心臟型 Fabry 氏症(法布瑞氏症): 心臟系統至少具一項以上(含)症狀及徵兆, 神經, 腎臟及其他系統為選擇</p>			
<p>心臟系統</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 心律不整[Arrhythmia] <input type="checkbox"/> 傳導異常[Conduction abnormality] <input type="checkbox"/> 心肌病變[Cardiomyopathy] <input type="checkbox"/> 心臟衰竭[Heart failure] <input type="checkbox"/> 心肌梗塞[Myocardial infarction] <input type="checkbox"/> 心肌纖維化[Cardiac fibrosis] 	<p>神經系統</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 肢端感覺異常[Acroparesthesia] <input type="checkbox"/> 由手腳開始神經性疼痛[Neuropathic pain begin in hands/feet] <input type="checkbox"/> 冷、熱、運動、壓力引發神經疼痛[Neuropathic pain triggered by stress, heat, fatigue or exercise] <input type="checkbox"/> 冷、熱、運動不耐[Heat, cold or exercise intolerance] <input type="checkbox"/> 短暫性腦缺血發作[Transient ischemia attack] <input type="checkbox"/> 中風[Stroke] 	<p>腎臟系統</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 微量尿蛋白[Microalbuminuria] <input type="checkbox"/> 尿蛋白[Proteinuria] <input type="checkbox"/> 腎衰竭[Renal failure] <input type="checkbox"/> 腹水或水腫[Ascites or edema] 	<p>其他系統</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 血管角質瘤[Angiokeratoma](必填) <input type="checkbox"/> 少汗或無汗[Hypohidrosis or anhidrosis](必填) <input type="checkbox"/> 噁心[Nausea] <input type="checkbox"/> 嘔吐[Vomiting] <input type="checkbox"/> 腹瀉[Diarrhea] <input type="checkbox"/> 便秘[Constipation] <input type="checkbox"/> 腹痛[Abdominal pain] <input type="checkbox"/> 生長遲滯[Failure to thrive] <input type="checkbox"/> 昏眩及疲倦[Lethargy/ tiredness] <input type="checkbox"/> 行為異常[Abnormal behavior]
<p>實驗室檢查報告(必填)</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 肝功能檢查(必填): SGOT _____ SGPT _____ 血白蛋白 _____ <input type="checkbox"/> 腎功能檢查(必填): BUN _____ Creatinine _____ eGFR _____ <input type="checkbox"/> CK _____ (必填) <input type="checkbox"/> BNP _____ or NT-pro BNP _____ (必填) <input type="checkbox"/> LDH _____ (選擇) <input type="checkbox"/> Troponin I or T _____ or hs Troponin I or T _____ (必填) <input type="checkbox"/> Plasmalysa Gb3 _____ (必填) <input type="checkbox"/> Urine microalbumin _____ (必填) <input type="checkbox"/> Urine protein _____ (必填) <input type="checkbox"/> 24小時尿液蛋白量[24-h-urinary protein](選擇) 		<p>會診</p> <p><input type="checkbox"/> 典型 Fabry 氏症(法布瑞氏症)(必填)</p> <p><input type="checkbox"/> 眼科(必填):</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 漩渦狀角膜病變/窩狀角膜濁斑[Comaeal whorls/cornea verticillata] <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 視網膜內血管異常彎曲[Tortuous retinal blood vessels] <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無 <p><input type="checkbox"/> 耳鼻喉科(必填): <input type="checkbox"/> 眩暈 <input type="checkbox"/> 耳鳴 <input type="checkbox"/> 聽障</p> <p><input type="checkbox"/> 心臟型 Fabry 氏症(法布瑞氏症)(選擇)</p>	
<p>影像檢查報告(請附相關影像資料)(必填)</p> <p>心電圖[ECG](必填)</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Short PR interval < 120ms <input type="checkbox"/> QRS duration > 120ms <input type="checkbox"/> Sinus bradycardia(在沒有使用抑制心率的藥物下) <input type="checkbox"/> AV blocks <input type="checkbox"/> Inferolateral negative T wave <input type="checkbox"/> Inferior ST segment depression <input type="checkbox"/> Atrial fibrillation <input type="checkbox"/> Ventricular tachycardia/fibrillation <input type="checkbox"/> 左心室肥厚(EGCLVH) <input type="checkbox"/> Romhilt-Estes score > 5 或符合 <input type="checkbox"/> Cornell's criteria 或符合 <input type="checkbox"/> Sokolow-Lyon criteria 		<p>心臟超音波[Echocardiogram](必填)</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Reduced global longitudinal strain (men > -16.7%/women > -17.8%) <input type="checkbox"/> Mitral and aortic valve thickening with regurgitation <input type="checkbox"/> 右心室厚度 > 5mm <input type="checkbox"/> 左心室厚度 > 12mm <input type="checkbox"/> 心臟超音波左心室質量指數(LVMI)男性大於 51 gm/m^{2.7}, 女性大於 48 gm/m^{2.7} <input type="checkbox"/> 心臟超音波左心室體積增加 > 34 mL/m² body surface area (BSA) <input type="checkbox"/> 左心室舒張功能異常 E/A ratio > 2.0 及 deceleration time < 150 msec <input type="checkbox"/> 舒張功能異常(二尖瓣環部中隔 E/E' > 15 或側壁 E/E' > 12) <p>腹部(含腎臟)超音波檢查</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 典型 Fabry 氏症(法布瑞氏症)(必填) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 <input type="checkbox"/> 心臟 Fabry 氏症(法布瑞氏症)(選擇) 	
<p>心臟核磁共振檢查報告(必填)</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Low native T1 <input type="checkbox"/> Late gadolinium enhancement <input type="checkbox"/> High T2 <input type="checkbox"/> 因裝置 MRI incompatible pacemaker 而無法執行 <p>腹部電腦斷層掃描或核磁共振檢查報告(選擇)</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 		<p>病理學檢查報告(典型選擇, 心臟型心肌切片必填)</p> <p><input type="checkbox"/> 心肌細胞脂質堆積:</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 心肌組織化學染色檢查 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 <input type="checkbox"/> 心肌細胞電子顯微鏡檢查 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 <input type="checkbox"/> 心肌細胞免疫螢光染色 IL-18, or NF-κB or iNOS <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 <input type="checkbox"/> 心肌細胞纖維化 α-SMA 免疫螢光染色 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 <p><input type="checkbox"/> 腎臟細胞脂質堆積:</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 腎臟細胞組織化學染色檢查 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 <input type="checkbox"/> 腎臟細胞電子顯微鏡檢查 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 	
<p>酵素[α-galactosidase A] 檢測報告(請附實驗室報告)(必填): <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____</p>			
<p>基因[GLA]檢測報告(請附實驗室報告)(必填): <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異性聯遺傳模式之單合子致病基因變異 _____</p>			
<p><input type="checkbox"/> 確定診斷為典型 Fabry 氏症(法布瑞氏症): 須完全符合下列五項</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 異性聯遺傳模式之單合子致病基因變異 <input type="checkbox"/> 符合上列典型法布瑞氏症之臨床症狀及徵兆 <input type="checkbox"/> 酵素[α-galactosidase A] 檢測 <input type="checkbox"/> 男性: <input type="checkbox"/> 異常 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 女性: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 <p><input type="checkbox"/> 實驗室檢查</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> lyso Gb3 異常, 且 <input type="checkbox"/> Troponin I or T or hs Troponin I or T 或 BNP 或 NT-pro BNP, 四項中至少一項異常 <p><input type="checkbox"/> 心電圖、心臟超音波或心臟核磁共振檢查具一項以上(含)異常</p>		<p><input type="checkbox"/> 確定診斷為心臟型 Fabry 氏症(法布瑞氏症): 須完全符合下列六項</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 異性聯遺傳模式之單合子致病基因變異 <input type="checkbox"/> 心臟系統具一項以上(含)臨床症狀及徵兆 <input type="checkbox"/> 酵素[α-galactosidase A] 檢測 <input type="checkbox"/> 男性: <input type="checkbox"/> 異常 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 女性: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 <p><input type="checkbox"/> 實驗室檢查</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> lyso Gb3 異常, 且 <input type="checkbox"/> Troponin I or T or hs Troponin I or T 或 BNP 或 NT-proBNP, 四項中至少一項異常 <p><input type="checkbox"/> 心電圖、心臟超音波及心臟核磁共振檢查, 每項檢查至少各有一項(含)異常</p> <p><input type="checkbox"/> 電子顯微鏡檢查顯示心肌細胞異常脂質堆積</p>	

Corrocheri GP et al. Mol Genet Metab. 2012; 117: 91-91; Passafium M et al. J Inher Metab Dis. 2012; 35: 1111-1111; Vignoli G et al. Heart. 2012; 108: 1100-1100; Nishiura M et al. Mol Genet Metab. 2012; 117: 799-799; Smith R et al. JIM. 2012; 18: 2117-2117; Hopkins RL et al. Mol Genet Metab. 2010; 117: 100-100; Lamy DA, et al. J Inher Metab Dis. 2011; 34: 1011-1011; Nishiura M et al. J Inher Metab Dis. 2011; 34: 1011-1011; Corrocheri GP et al. JIM. 2011; 16: 189-189; Le Du Y, et al. J Inher Metab Dis. 2012; 35: 1011-1011; Passafium M et al. J Inher Metab Dis. 2012; 35: 1111-1111.

附件 2-4、Fabry 氏症(法布瑞氏症)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)
 -Fabry 氏症(法布瑞氏症) [Fabry disease] -

1. 病歷資料(必要)：
 - 典型 Fabry 氏症(法布瑞氏症)：臨床症狀、家族史、心臟功能，皮膚徵兆，神經學症狀，腎臟徵兆，眼科及耳鼻喉科會診病歷資料(必要)
 - 心臟型 Fabry 氏症(法布瑞氏症)：臨床症狀、家族史、心臟功能(必要)
2. 實驗室檢查報告(必要)
3. 影像檢查報告(必要)：
 - 典型 Fabry 氏症(法布瑞氏症)：心電圖，心臟超音波，心臟核磁共振，腹部(含腎臟)超音波(必要)
 - 心臟型 Fabry 氏症(法布瑞氏症)：心電圖，心臟超音波，心臟核磁共振(必要)
4. 酵素檢測報告(必要)
5. 病理學檢驗報告(典型選擇，心臟型心肌切片必要)
6. 基因檢測報告(必要)

項目	填寫部分
A. 病歷資料(必填)	
A1 臨床病史(必填)	<input type="checkbox"/> 發病年齡(必填) _____ 歲 <input type="checkbox"/> 初始臨床表現(必填) _____
A2 家族病史(必填)	<input type="checkbox"/> 家族史(必填) <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有 _____
A3 臨床症狀及徵兆(必填)： <input type="checkbox"/> 典型 Fabry 氏症(法布瑞氏症)： <input type="checkbox"/> 有家族史：心臟，神經，腎臟系統，至少一系統具一項(含)以上症狀及徵兆，加上其他系統之一項必要症狀及徵兆 <input type="checkbox"/> 無家族史：心臟，神經，腎臟系統，各系統具一項(含)以上症狀及徵兆 <input type="checkbox"/> 心臟型 Fabry 氏症(法布瑞氏症)：心臟系統至少具一項以上(含)症狀及徵兆，神經，腎臟及其他系統為選擇	<u>心臟系統</u> <input type="checkbox"/> 心律不整[Arrhythmia] <input type="checkbox"/> 傳導異常[Conduction abnormality] <input type="checkbox"/> 心肌病變[Cardiomyopathy] <input type="checkbox"/> 心臟衰竭[Heart failure] <input type="checkbox"/> 心肌梗塞[Myocardial infarction] <input type="checkbox"/> 心肌纖維化[Cardiac fibrosis] <u>神經系統</u> <input type="checkbox"/> 肢端感覺異常[Acroparesthesia] <input type="checkbox"/> 由手腳開始神經性疼痛[Neuropathic pain begin in hands and feet] <input type="checkbox"/> 冷、熱、運動、壓力引發神經性疼痛 [Neuropathic pain triggered by stress, heat, fatigue or exercise] <input type="checkbox"/> 冷、熱、運動不耐[Heat, cold or exercise intolerance] <input type="checkbox"/> 短暫性腦缺血發作[Transient ischemia attack] <input type="checkbox"/> 中風[Stroke] <u>腎臟系統</u> <input type="checkbox"/> 微量尿蛋白[Microalbuminuria] <input type="checkbox"/> 尿蛋白[Proteinuria] <input type="checkbox"/> 腎衰竭[Renal failure] <input type="checkbox"/> 腹水或水腫[Ascites or edema]

項目	填寫部分
	<p>其他系統</p> <p><input type="checkbox"/> 血管角質瘤[Angiokeratoma] (必要)</p> <p><input type="checkbox"/> 少汗或無汗[Hypohidrosis or anhidrosis] (必要)</p> <p><input type="checkbox"/> 噁心[Nausea] (選擇)</p> <p><input type="checkbox"/> 嘔吐[Vomiting] (選擇)</p> <p><input type="checkbox"/> 腹痛[Diarrhea] (選擇)</p> <p><input type="checkbox"/> 便秘[Constipation] (選擇)</p> <p><input type="checkbox"/> 腹痛[Abdominal pain] (選擇)</p> <p><input type="checkbox"/> 生長遲滯[Failure to thrive] (選擇)</p> <p><input type="checkbox"/> 昏睡及疲倦[Lethargy and tiredness] (選擇)</p> <p><input type="checkbox"/> 行為異常[Abnormal behavior] (選擇)</p>
A4 會診	<p><input type="checkbox"/> 典型 Fabry 氏症(法布瑞氏症) (必填)</p> <p><input type="checkbox"/> 眼科(必填)：</p> <p style="padding-left: 20px;"><input type="checkbox"/> 漩渦狀角膜病變或窩狀角膜濁斑 [Corneal whorls /cornea verticillata]：</p> <p style="padding-left: 40px;"><input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無</p> <p style="padding-left: 20px;"><input type="checkbox"/> 視網膜內血管異常彎曲 [Tortuous retinal blood vessels]：</p> <p style="padding-left: 40px;"><input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無</p> <p><input type="checkbox"/> 耳鼻喉科(必填)：<input type="checkbox"/> 暈眩 <input type="checkbox"/> 耳鳴 <input type="checkbox"/> 聽障</p>
<p>B.實驗室檢驗報告 (必填)</p> <p>(請附相關檢驗資料)</p>	<p><input type="checkbox"/> 肝功能檢查 (必填)：SGOT ____ SGPT ____ 血白蛋白 ____</p> <p><input type="checkbox"/> 腎功能檢查 (必填)：BUN ____ Creatinine ____ eGFR ____</p> <p><input type="checkbox"/> CK ____ (必填)</p> <p><input type="checkbox"/> BNP ____ or NT-pro BNP ____ (必填)</p> <p><input type="checkbox"/> LDH ____ (選擇)</p> <p><input type="checkbox"/> Troponin I or T ____ or hs Troponin I or T ____ (必填)</p> <p><input type="checkbox"/> Plasma lyso Gb3 ____ (必填)</p> <p><input type="checkbox"/> Urine microalbumin ____ (必填)</p> <p><input type="checkbox"/> Urine protein ____ (必填)：</p> <p><input type="checkbox"/> 24 小時尿液蛋白量[24 h-urinary protein](選擇)：_____</p>
<p>C.影像檢查報告</p> <p>(請附相關影像資料)</p>	
<p>C1 心電圖[ECG](必填)</p>	<p><input type="checkbox"/> Short PR interval < 120 ms</p> <p><input type="checkbox"/> QRS duration >120 ms</p> <p><input type="checkbox"/> Sinus bradycardia(在沒有使用抑制心律的藥物下)</p> <p><input type="checkbox"/> AV blocks</p> <p><input type="checkbox"/> Inferolateral negative T wave</p> <p><input type="checkbox"/> Inferior ST segment depression</p> <p><input type="checkbox"/> Atrial fibrillation</p> <p><input type="checkbox"/> Ventricular tachycardia /fibrillation</p> <p><input type="checkbox"/> 左心室肥厚 (ECG LVH Romhilt-Estes score>5 或符合 Cornell's criteria 或符合 Sokolow-Lyon criteria)</p>
<p>C2 心臟超音波 [Echocardiogram] (必</p>	<p><input type="checkbox"/> Reduced global longitudinal strain (men > -16.7% / women> -17.8%)</p> <p><input type="checkbox"/> Mitral and aortic valve thickening with regurgitation</p>

項目	填寫部分
填)	<input type="checkbox"/> 右心室厚度>5mm <input type="checkbox"/> 左心室厚度>12mm <input type="checkbox"/> 心臟超音波左心室質量指數 (LVMI)男性大於 51 gm/m ^{2.7} , 女性大於 48 gm/m ^{2.7} <input type="checkbox"/> 心臟超音波左心房體積增加>34 mL/m ² body surface area (BSA) <input type="checkbox"/> 左心室舒張功能異常 E/A ratio>2.0 及 deceleration time<150 msec <input type="checkbox"/> 舒張功能異常(二尖瓣環部中膈 E/E' >15 或側壁 E/E' >12)
C3 心臟核磁共振檢查報告(必填)	<input type="checkbox"/> Low native T1 <input type="checkbox"/> Late gadolinium enhancement <input type="checkbox"/> High T2 <input type="checkbox"/> 因裝置 MRI incompatible pacemaker 而無法執行
C4 腹部(含腎臟)超音波檢查	<input type="checkbox"/> 典型 Fabry 氏症(法布瑞氏症) (必填) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 <input type="checkbox"/> 心臟型 Fabry 氏症(法布瑞氏症) (選擇)
C4 腦部電腦斷層掃描或核磁共振檢查報告(選擇)	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____
D. 酵素 (α-galactosidase A) 檢測報告(必填) (請附實驗室報告)	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____
E. 病理學檢查報告 (典型選擇, 心臟型心肌切片必填)	<input type="checkbox"/> 心臟肌細胞醣脂質堆積: <input type="checkbox"/> 心肌組織化學染色檢查: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 <input type="checkbox"/> 肌細胞電子顯微鏡檢查: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 <input type="checkbox"/> 心肌細胞免疫螢光染色 IL-18, or NF-kB or iNOS: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 <input type="checkbox"/> 心肌細胞纖維化 α-SMA 免疫螢光染色: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 <input type="checkbox"/> 腎臟細胞醣脂質堆積: <input type="checkbox"/> 腎臟細胞組織化學染色檢查: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 <input type="checkbox"/> 腎臟細胞電子顯微鏡檢查: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常
F. 基因[GLA]檢測報告 (必填) (請附實驗室報告)	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 具性聯遺傳模式之單合子致病基因變異 _____
<input type="checkbox"/> 確定診斷為典型 Fabry 氏症(法布瑞氏症): 須完全符合右列五項	<input type="checkbox"/> 具性聯遺傳模式之單合子致病基因變異 <input type="checkbox"/> 符合上列典型法布瑞氏症之臨床症狀及徵兆 <input type="checkbox"/> 酵素[α-galactosidase A]檢測 <input type="checkbox"/> 男性: <input type="checkbox"/> 異常 <input type="checkbox"/> 女性: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 <input type="checkbox"/> 實驗室檢查 <input type="checkbox"/> lyso Gb3 異常, 且 <input type="checkbox"/> Troponin I or T or hs Troponin I or T 或 BNP 或 NT-pro BNP, 四項中至少一項異常 <input type="checkbox"/> 心電圖、心臟超音波或心臟核磁共振檢查具一項以上(含)異常
<input type="checkbox"/> 確定診斷為心臟型	<input type="checkbox"/> 具性聯遺傳模式之單合子致病基因變異

項目	填寫部分
Fabry 氏症(法布瑞氏症):須完全符合右列六項	<input type="checkbox"/> 心臟系統具一項以上(含)臨床症狀及徵兆 <input type="checkbox"/> 酵素[α -galactosidase A]檢測 <input type="checkbox"/> 男性： <input type="checkbox"/> 異常 <input type="checkbox"/> 女性： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 <input type="checkbox"/> 實驗室檢查 <input type="checkbox"/> lyso Gb3 異常，且 <input type="checkbox"/> Troponin I or T or hs Troponin I or T 或 BNP 或 NT-pro BNP，四項中至少一項異常 <input type="checkbox"/> 心電圖，心臟超音波及心臟核磁共振檢查，每項檢查至少各有一項(含)異常 <input type="checkbox"/> 電子顯微鏡檢查顯示心肌細胞具異常醣脂質堆積

References

1. Germain DP, et al. Mol Genet Metab 2022; 137: 49-61.
2. Pieroni M, et al. J Am Coll Cardiol 2021; 77: 922-936.
3. Vitale G, et al. Heart 2022; 108: 54-60.
4. Azevedo O, et al. Int J Mol Sci 2021; 22: 4434.
5. Augusto JB, et al. Eur Heart J Cardiovasc Imaging 2021; 22: 790-799.
6. Saeed S, et al. Pak J Med Sci 2022; 38: 2337-2344.
7. Hopkin RJ, et al. Mol Genet Metab 2016; 117: 104-13.
8. Laney DA, et al. J Genet Couns 2013; 22: 555-64.
9. Arends M, et al. J Am Soc Nephrol 2017; 28: 1631-1641.
10. Cairns T, et al. Postgrad Med J 2018; 94: 709-713.
11. Mahmud HM. J Pak Med Assoc 2014; 64: 189-94.
12. Lu DY, et al. Eur Heart J Cardiovasc Imaging 2022; 23: 487-495.
13. Parisi V, et al. Front Cardiovasc Med 2023; 10: 1184361.
14. Militaru S, et al. Eur Heart J Cardiovasc Imaging 2018; 19: 1313-1322.

附件 3、「罕見疾病國內確認診斷檢驗補助項目及費用」修訂/新增

序號	修正後之檢驗項目名稱	現行之檢驗項目名稱	最高補助金額 (依罕見疾病醫療照護費用補助辦法規定， 補助80%計算；單位:新臺幣)	說明
1	軟骨發育不全症(Achondroplasia)之 FGFR3 基因突變分析	軟骨發育不全症(Achondroplasia)之 FGFR3 基因突變分析	(1)好發點分析：1,200元 (1,500*80%) (2)全基因定序分析：8,064元 (10,080*80%) *應須分階段進行：先進行(1)好發點分析，未發現異常再進行(2)	未修改
2	紫質症(Porphyrria)之 HMBS 基因突變分析	急性間歇性紫質症(Acute intermittent porphyria)之 HMBS 基因突變分析	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%) (2)全基因定序分析：6,048元 (7,560*80%)	修改英文病名
3	阿拉吉歐症候群(Alagille syndrome)之基因診斷	阿拉吉歐症候群(Alagille syndrome)之基因診斷	(1)已知缺失(deletion)每項1,200元 (1,500*80%) (2)全基因定序分析： 24,000元(30,000*80%) *應須分階段進行:若為家族性個案已知基因缺失則先進行(1)；非家族性個案方進行(2)	未修改
4	愛伯特氏症(Apert syndrome)之 FGFR2 基因突變分析	愛伯特氏症(Apert syndrome) 之 FGFR2 基因突變分析	(1)好發點分析：1,600元(2,000元*80%) (2)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%)	未修改
5	芳香族 L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症(Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency)之 AADC 基因突變分析	芳香族 L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症(Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency) 之 AADC 基因突變分析	9,600元(12,000*80%)	未修改
6	體染色體隱性多囊性腎臟疾病(Autosomal recessive polycystic kidney disease)之基因診斷	體染色體隱性多囊性腎臟疾病(Autosomal recessive polycystic kidney disease) 之基因診斷	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%) (2)全基因定序分析： 24,000元(30,000 *80%) (3)產前遺傳診斷：3,200元 (4,000*80%)	未修改
7	Bartter 氏症候群(Bartter's syndrome)之基因診斷	Bartter's syndrome 之基因診斷	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%)	增列中文病名

序號	修正後之檢驗項目名稱	現行之檢驗項目名稱	最高補助金額 (依罕見疾病醫療照護費用補助辦法規定， 補助80%計算；單位:新臺幣)	說明
			(2)單一分型之基因定序分析： Type1:SLC12A1 16,128元 (20,160*80%) Type2:KCNJ1 2,016元 (2,520*80%) Type3:CLCNKB 9,408元 (11,760*80%) Type4a:BSND 2,688元 (3,360*80%) Type4b:CLCNKA 9,408元 (11,760*80%) Type5:MAGED2 6,048元 (7,560*80%)	
			(3)全基因定序分析： 24,000元(30,000*80%)	
8	Beckwith Wiedemann 氏症候群(Beckwith Wiedemann syndrome)基因突變分析	Beckwith Wiedemann 氏症候群(Beckwith Wiedemann syndrome)基因突變分析	H19、IGF2、CDKN1C 及 KCNQ1 基因甲基化分析：2,400元 (3,000*80%)	未修改
9	生物素酶缺乏症(Biotinidase deficiency)之 BTB 基因突變分析	生物素酶缺乏症(Biotinidase deficiency)之 BTB 基因突變分析	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%) (2)全基因定序分析：2,560元 (3,200*80%)	未修改
10	原發性肉鹼缺乏症(Carnitine deficiency syndrome, primary)之 SLC22A5 基因突變分析	原發性肉鹼缺乏症(Carnitine deficiency syndrome, primary)之 SLC22A5 基因突變分析	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%) (2)全基因定序分析：6,400元 (8,000*80%)	未修改
11	原發性慢性肉芽腫病(Chronic primary granulomatous disease)之 CYBB、CYBA、NCF1、NCF2、NCF4 基因突變分析	原發性慢性肉芽腫病(Chronic primary granulomatous disease)之 CYBB、CYBA、NCF1、NCF2、NCF4 基因突變分析	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%) (2)單一分型之基因定序分析： CYBB：4,032元(5,040*80%) CYBA：8,736元(10,920*80%) NCF1：7,392元(9,240*80%) NCF2：10,080元(12,600*80%) NCF4：5,376元(6,720*80%) (3)全基因定序分析： 24,000元(30,000*80%)	未修改
12	原發性慢性肉芽腫病(Chronic primary granulomatous disease)之 H2O2 production 功能分析	原發性慢性肉芽腫病(Chronic primary granulomatous disease)之 H2O2 production 功能分析	1,600元(2,000*80%)	未修改

序號	修正後之檢驗項目名稱	現行之檢驗項目名稱	最高補助金額 (依罕見疾病醫療照護費用補助辦法規定， 補助80%計算；單位:新臺幣)	說明
13	瓜胺酸血症第一型 (Citrullinemia type I)之 ASS1 基因突變分析	瓜胺酸血症第一型 (Citrullinemia type I)之 ASS1基因突變分析	(1)已知基因變異之每單一外顯 子(exon)： 672元(840*80%) (2)全基因定序分析： 10,240元(12,800*80%)	未修 改
14	瓜胺酸血症第二型 (Citrullinemia type II)之 SLC25A13基因突變分析	瓜胺酸血症第二型 (Citrullinemia type II)之 SLC25A13基因突變分析	(1)已知基因變異之每單一外顯 子(exon)： 672元(840*80%) (2)全基因定序分析： 11,520元(14,400*80%)	未修 改
15	鎖骨顛骨發育異常 (Cleidocranial dysplasia)之 RUNX2基因突變分析	鎖骨顛骨發育異常 (Cleidocranial dysplasia) 之 RUNX2基因突變分析	(1)已知基因變異之每單一外顯 子(exon)： 672元(840*80%) (2)全基因定序分析：5,200元 (6,500*80%)	未修 改
16	Cockayne 氏 症 候 群 (Cockayne syndrome) 之 ERCC8(CSA)基因突變分析	Cockayne 氏 症 候 群 (Cockayne syndrome) 之 ERCC8(CSA)基因突變分 析	(1)已知突變型分析：2,000元 (2,500*80%) (2)全基因定序分析：7,600元 (9,500*80%)	未修 改
17	Cockayne 氏 症 候 群 (Cockayne syndrome) 之 ERCC6 (CSB) 基因突變分 析	Cockayne 氏 症 候 群 (Cockayne syndrome) 之 ERCC6 (CSB) 基因突變 分析	(1)已知突變型分析：2,000元 (2,500*80%) (2)全基因定序分析： 10,800元(13,500*80%)	未修 改
18	先天性尿素循環代謝障礙 (Congenital urea cycle disorders)之基因診斷	先天性尿素循環代謝障礙 (Congenital urea cycle disorders)之基因診斷	(1)已知基因變異之每單一外顯 子(exon)： 672元(840*80%) (2)未知變異之基因定序 ASL：11,424元(14,280*80%) ARG1：5,376元(6,720*80%) SLC25A15：4,704元(5,880 *80%) (3)未知變異之 CPS1(含 OTC/NAGS)之全基因定序分 析：24,000元(30,000 *80%) *應須分階段進行：若為家族性 個案已知基因變異則進行(1)；非 家族性個案則先進行(2)、未發現 異常再進行(3)	未修 改
19	先天性高免疫球蛋白 E 症候 群 (Congenital hyper IgE syndrome) 之 STAT3 基因突 變分析	先天性高免疫球蛋白 E 症 候群(Congenital hyper IgE syndrome)之 STAT3 基因 突變分析	8,000元(10,000*80%)	未修 改
20	先天性高免疫球蛋白 E 症候 群 (Congenital hyper IgE syndrome) 之 DOCK8 基因突 變分析	先天性高免疫球蛋白 E 症 候群(Congenital hyper IgE syndrome)之 DOCK8 基因 突變分析	8,000元(10,000*80%)	未修 改

序號	修正後之檢驗項目名稱	現行之檢驗項目名稱	最高補助金額 (依罕見疾病醫療照護費用補助辦法規定， 補助80%計算；單位:新臺幣)	說明
21	Cornelia de Lange 氏症候群 (Cornelia de Lange syndrome) 之 NIPBL、SMC1A、SMC3、RAD21 基因突變點分析	Cornelia de Lange 氏症候群 (Cornelia de Lange syndrome) 之 NIPBL、SMC1A、SMC3、RAD21 基因突變點分析	(1) 已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%) (2) 單一分型之基因定序分析： NIPBL：30,912元 (38,640*80%) SMC1A：10,752元 (13,440*80%) SMC3：17,472元(21,840*80%) RAD21：8,736元(10,920*80%) (3) 全基因定序分析： 24,000元(30,000*80%)	未修改
22	Crouzon 氏症候群(Crouzon syndrome) 之 FGFR2 基因突變分析	Crouzon 氏症候群 (Crouzon syndrome) 之 FGFR2 基因突變分析	(1) 已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%) (2) 全基因定序分析：8,064元 (10,080*80%)	未修改
23	囊狀纖維化症(Cystic fibrosis) CFTR 基因突變分析	囊狀纖維化症(Cystic fibrosis) CFTR 基因突變分析	(1) 已知突變型確認: 2,000元 (2,500*80%) (2) 全基因定序分析: 12,000元 (15,000*80%)	未修改
24	DiGeorge 症候群 (DiGeorge syndrome) 之 22q11.2 deletion 分析	DiGeorge's 症候群 (DiGeorge's syndrome) 之 22q11.2 deletion 分析	2,400元(3,000*80%)	修改 中英病名
25	裘馨氏肌肉失養症 (Duchenne muscular dystrophy) 之基因診斷	裘馨氏肌肉失養症 (Duchenne muscular dystrophy) 之基因診斷	(1) 已知基因缺失/重複型/突變型分析： 2,400元(3,000*80%) (2) MLPA 基因缺失/重複型突變分析： 3,600元(4,500*80%) (3) 全基因定序分析： 24,000元 (30,000*80%) *應須分階段進行：若為家族性個案已知基因缺失則進行(1)；非家族性個案則先進 行(2)、未發現異常再進行(3)	未修改
26	Fabry 氏症 (Fabry Disease) 之家族帶因者檢測	Fabry 氏症 (Fabry Disease) 之家族帶因者檢測	(1) IVS4+919 位點偵測： 1,200元(1,500*80%) (2) 已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%) (3) GLA 基因定序分析： 4,480元(5,600*80%)	未修改

序號	修正後之檢驗項目名稱	現行之檢驗項目名稱	最高補助金額 (依罕見疾病醫療照護費用補助辦法規定， 補助80%計算；單位:新臺幣)	說明
27	脂肪酸氧化作用缺陷(Fatty acid oxidation defect)肉鹼結合酵素缺乏症第一型之基因檢驗	脂肪酸氧化作用缺陷(Fatty acid oxidation defect)肉鹼結合酵素缺乏症第一型之基因檢驗	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon): 672元(840*80%) (2)全基因定序 12,768 元 (15,960*80%)	未修改
28	半乳糖血症(Galactosemia)之基因診斷	半乳糖血症(Galactosemia)之基因診斷	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon): 672元(840*80%) (2)單一分型之基因定序分析: GALK1:5,376元(6,720*80%) GALM:4,704元(5,880*80%) GALT:7,392元(9,240*80%) GALE:7,392元(9,240*80%) (3)全基因定序分析: 24,000元(30,000*80%)	未修改
29	高雪氏症(Gaucher disease)之GBA 基因突變分析	高雪氏症 (Gaucher's disease)之 GBA 基因突變分析	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon): 672元(840*80%) (2)全基因定序分析:7,680元 (9,600*80%)	修改英文病名
30	戊二酸尿症第一型(Glutaric aciduria type I)之基因診斷	戊二酸尿症第一型(Glutaric aciduria type I)之基因診斷	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon): 672元(840*80%) (2)全基因定序分析:8,064元 (10,080*80%)	未修改
31	肝醣儲積症 Ia 型(Glycogen storage disease type Ia)之G6PC 基因突變分析	肝醣儲積症 Ia 型(Glycogen storage disease type Ia)之 G6PC 基因突變分析	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon): 672元(840*80%) (2)全基因定序分析:3,600元 (4,500*80%)	未修改
32	遺傳性痙攣性下身麻痺(Hereditary spastic paraplegia)之基因診斷	遺傳性痙攣性下身麻痺(Hereditary spastic paraplegia)之基因診斷	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon): 672元(840*80%) (2)全基因定序分析: 24,000元(30,000*80%)	未修改
33	高胱胺酸尿症(Homocystinuria)之基因診斷	高胱胺酸血症(Homocystinuria)之基因診斷	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon): 672元(840*80%) (2)CBS 全基因定序分析: 11,424元(14,280*80%)	修改中文病名
34	亨丁頓氏舞蹈症(Huntington's disease, 又稱Huntington's chorea)之基因診斷	亨丁頓氏舞蹈症(Huntington's disease)之基因診斷	成人:每型1,680元/人 (2,100*80%)	補充英文病名
35	低磷酸酯酶症(Hypophosphatasia)之ALPL之基因突變分析	低磷酸酯酶症(Hypophosphatasia)之ALPL之基因突變分析	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon): 672元(840*80%)	未修改

序號	修正後之檢驗項目名稱	現行之檢驗項目名稱	最高補助金額 (依罕見疾病醫療照護費用補助辦法規定， 補助80%計算；單位:新臺幣)	說明
			(2)ALPL 基因定序：7,040 元 (8,800*80%)	
36	色素失調症 (Incontinentia pigmenti)之基因診斷	色素失調症(Incontinentia Pigmenti)之基因診斷	(1)單一缺失(deletion)偵測： 3,200元(4,000*80%) (2) IKBKG 基因定序： 6,048元(7,560*80%) *應須分階段進行：若為家族性個案已知基因缺失則進行(1)；非家族性個案則進行 (2) (3)產前診斷確診：3,200 元 (4,000*80%)	修改英文病名大小寫 大寫示
37	異戊酸血症 (Isovaleric acidemia)之基因診斷	異戊酸血症 (Isovaleric acidemia)之基因診斷	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%) (2)IVD 基因定序：7,392 元 (9,240*80%)	未修改
38	Kabuki 症候群 (Kabuki syndrome)MLL2基因突變分析	歌舞伎症候群 (Kabuki syndrome)MLL2基因突變分析	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%) (2)全基因定序分析 17,600元(22,000*80%)	修改中文病名
39	甘迺迪氏症(脊髓延髓性肌肉萎縮症)(Kennedy disease)之 Expand tandem repeat(非點突變基因)之基因診斷	甘迺迪氏症 (Kennedy disease)之 Expand tandem repeat(非點突變基因)之基因診斷	1,680元/人(2,100*80%)	修改中英文病名
40	Leigh 氏童年期腦脊髓病變 (Leigh disease)之 T14487C、G14459A、T10158C、T10191C、C11777A、T12706C、T8993C、T8993G等基因突變分析	Leigh disease 之 T14487C、G14459A、T10158C、T10191C、C11777A、T12706C、T8993C、T8993G 等基因突變分析	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%) (2)3個位點組合分析：1,600 元 (2,000*80%) (3)5個位點組合分析：2,400 元 (3,000*80%)	增列中文病名
41	Lowe 氏症候群 (Lowe syndrome)之 OCRL 基因突變分析	Lowe 氏症候群 (Lowe syndrome)之 OCRL 基因突變分析	(1)已知突變型確認：2,000 元 (2,500*80%) (2)全基因定序：13,440 元 (16,800*80%)	未修改
42	楓糖尿症 (Maple syrup urine disease)之基因診斷	楓糖尿症 (Maple syrup urine disease)之基因診斷	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%)	未修改

序號	修正後之檢驗項目名稱	現行之檢驗項目名稱	最高補助金額 (依罕見疾病醫療照護費用補助辦法規定， 補助80%計算；單位:新臺幣)	說明
			(2)單一分型之基因定序分析： BCKDHA:6,048元 (7,560*80%) BCKDHB:6,720元 (8,400*80%) DBT:7,392元(9,240*80%) DLD:9,408元(11,760*80%)	
			(3)全基因定序分析： 24,000元(30,000 *80%)	
43	中鏈脂肪酸去氫酵素缺乏症 (Medium-chain acyl-coenzyme A dehydrogenase deficiency)之 基因診斷	中鏈脂肪酸去氫酵素缺乏症 (Medium-chain acyl-coenzyme A dehydrogenase deficiency)之 基因診斷	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%) (2)ACADM 全基因定序分析： 8,064元(10,080*80%)	未修改
44	甲基丙二酸血症 (Methylmalonic acidemia)之 基因診斷	甲基丙二酸血症 (Methylmalonic acidemia)之 基因診斷	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%) (2)單一分型之基因定序分析 MMAA:4,704元(5,880*80%) MMAB:6,048元(7,560*80%) MMACHC:2,688元 (3,360*80%) MMADHC:5,376元 (6,720*80%) MUT:8,736元(10,920*80%) (3)全基因定序分析： 24,000元(30,000 *80%)	未修改
45	粒線體缺陷(Mitochondrial defect)之電子傳遞鏈酵素活性檢測	粒線體缺陷(Mitochondrial defect)之 電子傳遞鏈酵素活性檢測	(1)每1項1,600元(2,000*80%) (2)5項8,000元(10,000*80%)	未修改
46	粒線體疾病之 A3243G、 G3460A、A8344G、T8993G、 T8993C、T10158C、 T10191C、C11777A、 G11778A、T12706C、 G13513A、G14459A、 T14484C、T14487C 等基因 突變分析	粒線體疾病之 A3243G、 G3460A、A8344G、 T8993G、T8993C、 T10158C、T10191C、 C11777A、G11778A、 T12706C、G13513A、 G14459A、T14484C、 T14487C 等基因突變分析	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%) (2)3個位點組合分析：1,600元 (2,000*80%) (3)5個位點組合分析：2,400元 (3,000*80%)	未修改
47	粒線體疾病之粒線體基因 (mt DNA 4977 bp) 缺失 (deletion)分析	粒線體疾病之粒線體基因 (mt DNA 4977 bp) 缺失 (deletion)分析	單一缺失：672元(840*80%)	未修改

序號	修正後之檢驗項目名稱	現行之檢驗項目名稱	最高補助金額 (依罕見疾病醫療照護費用補助辦法規定， 補助80%計算；單位:新臺幣)	說明
48	多發性羧化酶缺乏症(Multiple carboxylase deficiency)之 HLCS 基因突變分析	多發性羧化酶缺乏症(Multiple carboxylase deficiency)之 HLCS 基因突變分析	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%) (2)全基因定序分析：7,680元(9,600*80%)	未修改
49	神經纖維瘤症候群第二型(Neurofibromatosis type II)之 NF2基因突變分析	神經纖維瘤症候群第二型(Neurofibromatosis type II)之 NF2基因突變分析	(1)已知突變型確認：2,000元(2,500*80%) (2)MLPA 缺失/重複型分析：3,200元(4,000*80%) (3)全基因定序分析：7,200元(9,000*80%)	未修改
50	Niemann-Pick 氏症，鞘髓磷脂儲積症 A/B 型(Niemann-Pick disease type A/B)之 SMPD1 基因突變分析	Niemann-Pick 氏症 A/B 型(Niemann-Pick disease type A/B)之 SMPD1 基因突變分析	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%) (2)全基因定序分析：3,840元(4,800*80%)	修改中文病名
51	Niemann-Pick 氏症，鞘髓磷脂儲積症 C 型(Niemann-Pick disease type C)之基因突變分析	Niemann-Pick 氏症 C 型(Niemann-Pick disease type C)之基因突變分析	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%) (2) NPC2 基因分析： 3,360元(4,200*80%) (3) NPC1 MLPA 缺失/重複型分析： 3,200元(4,000*80%) (4) NPC1 之全基因定序分析： 12,000元(15,000*80%)	修改中文病名
52	鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症(Ornithine transcarbamylase deficiency)之 OTC 基因定序分析	鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症(Ornithine transcarbamylase deficiency)之 OTC 基因定序分析	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%) (2)MLPA 缺失/重複型分析： 3,200元(4,000*80%) (3)OTC 全基因定序分析： 6,720元(8,400*80%)	未修改
53	成骨不全症(Osteogenesis imperfecta)之基因定序	成骨不全症(Osteogenesis imperfecta)之基因定序	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%) (2)全基因定序分析： 24,000元(30,000*80%)	未修改
54	持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症(Persistent hyperinsulinemic)	持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症(Persistent hyperinsulinemic)	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%)	未修改

序號	修正後之檢驗項目名稱	現行之檢驗項目名稱	最高補助金額 (依罕見疾病醫療照護費用補助辦法規定， 補助80%計算；單位:新臺幣)	說明
	Hypoglycemia of Infancy (PHHI)之 GLUD1 基因突變分析	Hypoglycemia of Infancy (PHHI)之 GLUD1 基因突變分析	(2)GLUD1全基因定序分析： 8,320元(10,400*80%)	
55	Pfeiffer 氏症候群(Pfeiffer syndrome)之 FGFR2 基因突變分析	Pfeiffer 氏症候群(Pfeiffer syndrome)之 FGFR2 基因突變分析	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%) (2)全基因定序分析： 10,080元(12,600*80%)	未修改
56	苯酮尿症(Phenylketonuria)之基因診斷	苯酮尿症(Phenylketouria)之基因診斷	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%) (2)單一分型之基因定序分析： PAH：8,736元(10,920*80%) PTS：4,032元(5,040*80%) GCH1：4,032元(5,040*80%) QDPR：4,704元(5,880*80%) PCBD1：1,344元(1,680*80%)	修改英文病名
57	肝醣儲積症第二型(Glycogen storage disease Type II)之 GAA 基因突變分析	龐貝氏症(Pompe disease)之 GAA 基因突變分析	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%) (2)全基因定序分析： 12,000元(15,000*80%)	修改中英文病名
58	紫質症(Porphyria) 1.尿液：PBG/ALA 定量分析 2.尿液：Porphyrin HPLC 分型分析 血球：Porphobilinogen deaminase(PBGD)活性分析	紫質症(Porphyria) 1.尿液：PBG/ALA 定量分析 2.尿液：Porphyrin HPLC 分型分析 血球：Porphobilinogen deaminase(PBGD)活性分析	2,000元(2,500*80%)	未修改
59	進行性家族性肝內膽汁滯留症 (Progressive familial intrahepatic cholestasis) 之基因診斷	進行性家族性肝內膽汁滯留症 (Progressive familial intrahepatic cholestasis) 之基因診斷	(1)已知基因變異之單一擴增子(amplicon)： 2,080元(2,600*80%) (2)單一分型之基因定序： TYPE1:ATP8B1：16,800元(21,000*80%) TYPE2:ABCB11：17,472元(21,840*80%) TYPE3:ABCB4：17,472元(21,840*80%) TYPE4:TJP2：15,456元(19,320*80%) TYPE5:NR1H4：6,048元(7,560*80%) (3)全基因定序：24,000元(30,000*80%)	未修改

序號	修正後之檢驗項目名稱	現行之檢驗項目名稱	最高補助金額 (依罕見疾病醫療照護費用補助辦法規定， 補助80%計算；單位:新臺幣)	說明
60	雷特氏症 (Rett syndrome)MECP2基因檢驗	雷特氏症 (Rett syndrome)MECP2基因檢驗	(1)已知突變點分析(家族成員)： 1,600元(2,000*80%)	未修改
			(2)已知突變點分析(產前胎兒)： 4,000元(5,000*80%)	
			(3)MLPA 分析：2,400元 (3,000*80%)	
			(4)基因突變分析：3,200元 (4,000*80%)	
61	短鏈脂肪酸去氫酶缺乏症 (Short-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency)之 ACADS 基因突變分析	短鏈脂肪酸去氫酶缺乏症 (Short-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency)之 ACADS 基因突變分析	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%)	未修改
			(2)全基因定序分析：6,400元 (8,000*80%)	
62	豆固醇血症(植物性) (Sitosterolemia)之 ABCG5基因突變分析	豆固醇血症 (Sitosterolemia)之 ABCG5基因突變分析	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%)	修改中文病名
			(2)全基因定序分析：8,320元 (10,400*80%)	
63	豆固醇血症(植物性) (Sitosterolemia)之 ABCG8基因突變分析	豆固醇血症 (Sitosterolemia)之 ABCG8基因突變分析	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%)	修改中文病名
			(2)全基因定序分析：8,320元 (10,400*80%)	
64	脊髓性肌肉萎縮症 (Spinal muscular atrophy)之基因診斷	脊髓性肌肉萎縮症 (Spinal muscular atrophy)之基因診斷	(1)成人：1,600元/人(2,000*80%)	未修改
			(2)SMN 基因密碼區定序： 5,376元(6,720*80%)	
65	脊髓小腦退化性動作協調障礙 (Spinocerebellar ataxias)之基因診斷	脊髓小腦退化性動作協調障礙 (Spinocerebellar ataxias)之基因診斷	(1)已知致病基因：每型1,680元/人 (2,100*80%)	未修改
			(2)未知致病基因：10,080元/人 (12,600*80%)	
66	重型海洋性貧血 (Thalassemia major)之基因診斷	重型海洋性貧血 (Thalassemia major)之基因診斷	成人：2,800元/人(3,500*80%)	未修改
67	三甲基胺尿症 (Trimethylaminuria)之 FMO3 基因突變分析	三甲基胺尿症 (Trimethylaminuria) 之 FMO3 基因突變分析	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%)	未修改
			(2)全基因定序分析：5,376元 (6,720*80%)	
68	結節性硬化症 (Tuberous sclerosis)之基因診斷	結節性硬化症 (Tuberous sclerosis)之基因診斷	基因定序分析：24,000元 (30,000*80%)	未修改

序號	修正後之檢驗項目名稱	現行之檢驗項目名稱	最高補助金額 (依罕見疾病醫療照護費用補助辦法規定， 補助80%計算；單位:新臺幣)	說明
69	酪胺酸羥化酶缺乏症 (Tyrosine hydroxylase deficiency)之基因診斷	酪胺酸羥化酶缺乏症 (Tyrosine hydroxylase deficiency)之基因診斷	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%) (2)全基因定序分析：8,736元 (10,920*80%)	未修改
70	威廉斯氏症候群(Williams syndrome)之7q11.23之基因診斷	威廉斯氏症候群(Williams syndrome)之7q11.23之基因診斷	2,400元(3,000*80%)	未修改
71	威爾森氏症(Wilson's disease)之基因診斷	威爾森氏症(Wilson's disease)之基因診斷	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%) (2)全基因定序分析： 14,112元(17,640*80%)	未修改
72	Wiskott- Aldrich 氏症候群(Wiskott- Aldrich syndrome)之 WASP 基因突變分析	Wiskott- Aldrich 氏症候群(Wiskott- Aldrich syndrome)之 WASP 基因突變分析	8,000元(10,000*80%)	未修改
73	三甲基巴豆醯輔酶 A 羧化酵素缺乏症 (3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency) 之 MCCC1 基因突變分析	三甲基巴豆醯輔酶 A 羧化酵素缺乏症 (3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency) 之 MCCC1 基因突變分析	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%) (2)全基因定序分析： 12,096元(15,120*80%)	未修改
74	三甲基巴豆醯輔酶 A 羧化酵素缺乏症 (3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency) 之 MCCC2 基因突變分析	三甲基巴豆醯輔酶 A 羧化酵素缺乏症 (3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency) 之 MCCC2 基因突變分析	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%) (2)全基因定序分析： 10,752元(13,440*80%)	未修改
75	同合子家族性高膽固醇血症(Homozygous familial hypercholesterolemia)之 LDLR、APOB、PCSK9、LDLRAP-1、ABCG5、ABCG8 之基因定序分析	同合子家族性高膽固醇血症(Homozygous familial hypercholesterolemia)之 LDLR、APOB、PCSK9、LDLRAP-1、ABCG5、ABCG8 之基因定序分析	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%) (2) LDLR、APOB、PCSK9、LDLRAP-1、ABCG5、ABCG8 之基因定序分析： 5,360元(6,700*80%)	未修改
76	3 羥基 3 甲基戊二酸血症 (3-Hydroxy-3-methylglutaric acidemia)之 HMGCL 基因突變分析	三羥基三甲基戊二酸尿症之 HMGCL 基因突變分析	6,048元(7,560*80%)	修改中英文病名
77	丙酸血症 (Propionic acidemia)之 PCCA、PCCB 基因突變分析	丙酸血症之 PCCA、PCCB 基因突變分析	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%) (2)PCCA 或 PCCB 基因定序分析： 12,000元(1,5000*80%)	增列英文病名

序號	修正後之檢驗項目名稱	現行之檢驗項目名稱	最高補助金額 (依罕見疾病醫療照護費用補助辦法規定， 補助80%計算；單位:新臺幣)	說明
78	脂肪酸氧化作用缺陷(Fatty acid oxidation defect)- 肉鹼棕櫚醯基轉移酶缺乏症第 II 型之 CPT2 基因突變分析	肉鹼棕櫚醯基轉移酶缺乏症第 II 型之 CPT2 基因突變分析	3,360元(4,200*80%)	增列 中文 英病 名
79	脂肪酸氧化作用缺陷(Fatty acid oxidation defect)- 極長鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症之 ACADVL 基因突變分析	極長鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症之 ACADVL 基因突變分析	12,000元(1,5000*80%)	增列 中文 英病 名
80	戊二酸尿症第 II 型(Glutaric aciduria type II)之 ETFA、 ETFB、ETFDH 基因突變分析	戊二酸血症第 II 型之 ETFA、ETFB、ETFDH 基 因突變分析	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon): 672元(840*80%) (2)單一分型之基因定序分析: ETFA:8,064元(10,080*80%) ETFB:4,032元(5,040*80%) ETFDH:8,736元(10,920*80%) (3)全基因定序分析: 12,000元(1,5000*80%)	修改 中文 英病 名
81	夏柯-馬利-杜斯氏症 (Charcot-Marie-Tooth disease)之 PMP22 基因突變 分析	無	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon): 672元(840*80%) (2)PMP22 重複型(Duplication)分 析: 2,400元(3,000*80%)	新增 之檢 驗項 目
82	家族性澱粉樣多發性神經病 變(Familial amyloidotic polyneuropathy)之 TTR 基因 突變分析	無	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon): 672元(840*80%) (2)TTR 基因定序分析: 2,688元(3,360*80%)	新增 之檢 驗項 目
83	肌肉強直症(Myotonic dystrophy)之 DMPK、CNBP 基因突變分析	無	DMPK 基因(CTG)n 重複次數分 析/ CNBP 基因(CCTG)n 重複次 數分析: 2,400元(3,000*80%)	新增 之檢 驗項 目
84	腎上腺腦白質失養症 (Adrenoleukodystrophy)之 ABCD1 基因突變分析	無	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon): 672元(840*80%) (2)ABCD1 基因突變分析: 6,720元(8,400*80%)	新增 之檢 驗項 目
85	Angelman 氏症候群 (Angelman syndrome)之 UBE3A 基因突變分析	無	(1)MLPA 基因缺失型突變分析: 2,400元(3,000*80%) (2)全基因定序分析: 8,736元(10,920*80%) *應須分階段進行:先進(1)、 未發現異常再進行(2)	新增 之檢 驗項 目

序號	修正後之檢驗項目名稱	現行之檢驗項目名稱	最高補助金額 (依罕見疾病醫療照護費用補助辦法規定， 補助80%計算；單位:新臺幣)	說明
86	<u>Prader-willi 氏症候群 (Prader-Willi syndrome)之基因診斷</u>	無	(1) 父源染色體 15q11-13 缺失 (deletion)： 2,400元(3,000*80%) (2) 母源單親二體症 (maternal uniparental disomy, UPD)： 2,000元(2,500*80%)	新增檢項目
87	<u>Dravet 症候群(Dravet syndrome)之 SCN1A 基因突變分析</u>	無	(1) 已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%) (2) SCN1A 基因突變分析： 13,600元(17,000*80%)	新增檢項目
88	<u>家族性肌萎縮性側索硬化症 (Amyotrophic lateral sclerosis)之 SOD1、TARDBP、FUS、C9ORF72 基因突變分析</u>	無	(1) 已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%) (2) 單一分型之基因定序分析： SOD1：3,360元(4,200*80%) TARDBP：672元(840*80%) FUS：672元(840*80%) C9ORF72：2,400元 (3,000*80%)	新增檢項目
89	<u>亞伯氏症候群(Alport syndrome)之 COL4A3、COL4A4、COL4A5 基因突變分析</u>	無	19,200元(24,000*80%)	新增檢項目
90	<u>瓦登伯格氏症候群 (Waardenburg syndrome)之 PAX3、SOX10、EDN3、EDNRB、MITF、SNAI2 基因突變分析</u>	無	19,200元(24,000*80%)	新增檢項目
91	<u>遺傳性血管性水腫 (Hereditary angioedema) 之 SERPING1 基因突變分析</u>	無	5,376元(6,720*80%)	新增檢項目
92	<u>肢帶型肌失養症(Limb-girdle muscular dystrophy)之基因診斷</u>	無	19,200元(24,000*80%)	新增檢項目
93	<u>性聯遺傳型低磷酸鹽佝僂症 (X-linked hypophosphatemic rickets) 之 PHEX 基因突變分析</u>	無	14,784元(18,480*80%)	新增檢項目
94	<u>CHARGE 症候群(CHARGE syndrome)之 CHD7 基因突變分析</u>	無	19,200元(24,000*80%)	新增檢項目

肝內膽汁滯留症 (Progressive familial intrahepatic cholestasis, PFIC)	Generaid Plus	紐迪希亞 (Nutricia)	肝內膽汁滯留症 (Progressive Familial intrahepatic cholestasis, PFIC)	Generaid Plus	紐迪希亞 (Nutricia)
	Medium Chain Triglyceride Portagen Pregestimil	美強生 (Mead Johnson)		Medium Chain Triglyceride Portagen Pregestimil	美強生 (Mead Johnson)
Wiskott-Aldrich 氏症候群 (Wiskott-Aldrich syndrome) ^{註10}	Neocate Junior Neocate LCP	紐迪希亞 (Nutricia)	Wiskott-Aldrich 氏症候群 (Wiskott-Aldrich Syndrome) ^{註10}	Neocate Junior Neocate LCP	紐迪希亞 (Nutricia)