

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)

三甲基巴豆醯輔酶 A 羧化酵素缺乏症

[3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency]-

1.  病歷資料(必要)：包括臨床症狀、檢驗報告、病史及家族史
2.  實驗室檢查報告(包括特殊檢驗報告)(必要)：血中 C5OH carnitine 測定與尿液有機酸分析
3.  基因檢測報告(必要)
4.  其他檢查報告(選擇)：心電圖，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>	
1. 臨床病史(必要)	<input type="checkbox"/> 篩檢陽性個案或其家屬 <input type="checkbox"/> 發病年齡 (Age at disease onset) _____ 歲
2. 家族史	<input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無
<b>B. 身體及臨床檢查(必要)</b>	至少符合下列一項 <input type="checkbox"/> 張力低 <input type="checkbox"/> 發展遲緩 <input type="checkbox"/> 意識改變 <input type="checkbox"/> 急性腦症或雷氏症候群 <input type="checkbox"/> 急性無力或癲癇
<b>C. 實驗室檢查(包含特殊檢查)(必要)</b> (請附實驗室報告)	<input type="checkbox"/> 血中肉鹼(Carnitine) <sup>1</sup> 數值 (必要) <input type="checkbox"/> 游離肉鹼(Free carnitine) _____ <input type="checkbox"/> C5OH 肉鹼 (C5OH acylcarnitine) _____ <input type="checkbox"/> 尿液有機酸分析(必要) <input type="checkbox"/> 肝功能 (選擇性) <input type="checkbox"/> 血氣 (選擇性) <input type="checkbox"/> 血酮 (選擇性) <input type="checkbox"/> 血糖 (選擇性) <input type="checkbox"/> 氣體分析及陰離子間隙 (選擇性) <input type="checkbox"/> 其他_____ (選擇性)
<b>D. 影像學檢查(選擇)</b>	<input type="checkbox"/> 腦部超音波 <input type="checkbox"/> 腦部核磁共振
<b>E. 基因檢測報告(必要)</b> (請附實驗室報告)	<input type="checkbox"/> <i>MCCCI/MCCC2</i> <sup>2</sup> 基因檢查 <sup>3</sup>
<b>F. 其他足以佐證之資料或說明</b>	<input type="checkbox"/> 符合體染色體隱性遺傳模式之說明(至少須檢附父與母親的 C5OH 數值與/或基因檢查結果) <input type="checkbox"/> 皮膚纖維芽細胞顯有 3MCC 酵素缺乏者 <input type="checkbox"/> 需要通報認定具有罕病身分以連結相關醫療資源的說明

附註：

1. 檢體可為血漿或乾燥血片
2. 又稱 MCCA/MCCB
3. 如無明確之分子診斷，請醫師提供足以佐證為確認個案並有醫療需求說明後另行提會審查

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)

-三甲基巴豆醯輔酶A羧化酵素缺乏症

[3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency] -

應檢附文件

- 病歷資料(必要)：包括臨床症狀、檢驗報告、病史及家族史
- 實驗室檢查報告(包括特殊檢驗報告)(必要)：血中C5OH carnitine測定與尿液有機酸分析
- 基因檢測報告(必要)
- 其他檢查報告(選擇)：心電圖，肌肉切片等足以佐證之資料

臨床病史(必要)

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

臨床病史(必要)

- 篩檢陽性個案或其家屬

身體及臨床檢查(必要) 至少符合下列一項

- 張力低
- 發展遲緩
- 意識改變
- 急性腦症或雷氏症候群
- 急性無力或癲癇

實驗室檢查(包含特殊檢查)

必要

- 血中<sup>1</sup>肉鹼(Carnitine)數值
  - 游離肉鹼(Free carnitine)：  正常  異常
  - C5OH肉鹼(C5OH acylcarnitine)：  正常  異常
- 尿液有機酸分析：  正常  異常

選擇性

- 肝功能：  正常  異常
- 血氨：  正常  異常
- 血酮：  正常  異常
- 血糖：  正常  異常
- 氣體分析及陰離子間隙：  正常  異常
- 其他\_\_\_\_\_

影像學檢查(選擇)

- 腦部超音波：  正常  異常 \_\_\_\_\_
- 腦部核磁共振：  正常  異常 \_\_\_\_\_

基因檢驗報告(必要)

- MCCC1/MCCC2基因<sup>2</sup>檢查在同一基因上具兩個已知致病基因變異<sup>3</sup>

具致病基因變異，符合隱性遺傳模式，且臨床與特殊檢驗報告符合之個案

符合罕見疾病三甲基巴豆醯輔酶A羧化酵素缺乏症通報標準

註

1. 檢體可為血漿或乾燥血片
2. 又稱MCCA/MCCB
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並有醫療需求說明後另行提會審查