

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)

- 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
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"/> 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. 實驗室檢驗報告 (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 ¹ 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)
C. 影像學檢查報告 (GSD 1/2/3/6/9 必要) (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 _____
D. 基因檢測報告(必要) (請附實驗室報告)	<input type="checkbox"/> 相關致病 _____ 基因變異：並請詳述變異 _____ ²
E. 其他足以佐證之資料或說明	<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

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]-

應檢附文件

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

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)

- 龐貝氏症篩檢陽性個案或其家屬

臨床症狀及徵兆(必要) 至少符合以下一項

- 低血糖
- 肝臟腫大
- 生長不良
- 心臟肥大或衰竭
- 其他 _____
- 肌無力
- 肌紅蛋白尿或肌痛Myalgia
- 呼吸衰竭
- 低張力
- 龐貝氏症篩檢陽性個案或其家屬

實驗室檢查(必要)至少一項異常

- 生化檢驗異常(Glucose, Lactate, Cholesterol, Triglyceride, Uric acid, CPK (CK), ALT,AST, proBNP)

特殊檢驗1(選擇性，須符合診斷疾病)

- Glucagon test 異常
- 肝臟切片異常
- Forearm non-ischemic exercise test 異常
- 肌肉切片異常

特殊檢驗2

- 酵素¹檢驗異常(GSD 2 (龐貝氏症)必要)
- 尿液Glc4(或稱Hex4)分析(選擇性)

影像學檢查(GSD 1/2/3/6/9必要)

- 胸部X光 正常 異常 _____
- 心臟超音波 正常 異常 _____
- 心電圖 正常 異常 _____
- 肝臟超音波 正常 異常 _____

基因檢測報告(必要)

- 相關致病基因：_____ 基因變異位點²：_____

具致病基因變異³，符合該疾病遺傳模式，且臨床與檢驗報告符合之個案

符合罕見疾病第____型肝醣儲積症通報標準

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