

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[Carnitine deficiency syndrome, primary] -

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
A. 病歷資料(必要)	
A1. 臨床病史	<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
A2. 家族史	<input type="checkbox"/> 有 _____ <input type="checkbox"/> 無
A3. 臨床表徵 (必要)	至少符合下列一項 <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. 實驗室檢查 (必要) (請附實驗室報告)	必要 血中肉鹼(Carnitine)數值 ¹ (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"/> 醃基肉鹼(Acylated carnitine) 選擇 <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 _____
C. 影像學檢查報告(選擇性) (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 _____
D. 基因檢測報告(必要) (請附實驗室報告)	<input type="checkbox"/> <i>SLC22A5</i> 基因致病基因變異 ² ： _____ 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 ³ ，且臨床表現與特殊檢驗報告符合

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

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。

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[Carnitine deficiency syndrome, primary] -

應檢附文件

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)

肉鹼數值檢測報告(必要)

基因檢測報告(必要)

影像學檢查報告(選擇)

其他足以佐證之資料(選擇)

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

臨床表徵，至少符合下列一項(必要)

發展遲緩

意識改變或癲癇

急性腦症或類雷氏症候群

肌肉無力

心律不整或心衰竭

臨床表徵(必要)

篩檢陽性個案或其家屬

實驗室檢查，包含特殊檢查(必要)

血中肉鹼(Carnitine)數值¹(下列至少兩項)持續偏低

游離型(Free carnitine)

長鏈結合肉鹼(Long-chain acylcarnitine)

總合肉鹼(Total carnitine)

醃基肉鹼(Acylated carnitine)

實驗室檢查(選擇)

肝功能異常

高血氨

CPK (CK) 上升

低血糖

其他 _____

影像學檢查(選擇)

胸部X光： 正常 異常 _____

心電圖： 正常 異常 _____

心臟超音波： 正常 異常 _____

肝臟超音波： 正常 異常 _____

基因檢驗報告(必要)

*SLC22A5*基因致病基因變異²：_____ 基因變異

確定診斷

明確之致病基因變異，符合自體隱性遺傳模式³，且臨床表現與特殊檢驗報告符合

符合罕見疾病之原發性肉鹼缺乏症

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。