

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)

- 持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症

[Persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy, PHHI] -

1.  病歷資料：包含出生史，母親疾病史，藥物史，臨床症狀及徵兆資料 (必要)
2.  實驗室檢查報告： (必要)
3.  基因檢測報告 (必要)
4.  胰臟 18F-FDOPA PET/CT 的影像檢查報告 (選擇)
5.  排除暫時性胰島素過度分泌低血糖症(必要)

項目	填寫部分
<b>A. 病歷資料(必要)</b>	
1. 臨床症狀及徵兆 (必要)	<input type="checkbox"/> 出生體重 (必填) _____ 公克 <input type="checkbox"/> 出生周數 _____ 周 (必填) <input type="checkbox"/> 發病年齡自出生第(必填) _____ 天( 月, 歲) <input type="checkbox"/> 初始臨床表現(必填) _____ <b><u>非特异性自主神經系統症狀 Non specific adrenergic symptom</u></b> (必填) <input type="checkbox"/> Poor feeding <input type="checkbox"/> Hunger <input type="checkbox"/> Palpitation, tachycardia <input type="checkbox"/> Sweating <input type="checkbox"/> 無上述症狀 <input type="checkbox"/> 其他 _____ <b><u>神經系統低血糖症狀 Neuroglycopenic symptom</u></b> (必填) <input type="checkbox"/> Seizure <input type="checkbox"/> Lethargy <input type="checkbox"/> Unconsciousness <input type="checkbox"/> Coma <input type="checkbox"/> 無上述症狀 <input type="checkbox"/> 其他 _____ <b><u>其他系統</u></b> (選擇) <input type="checkbox"/> Hypertrophic cardiomyopathy(選擇) <input type="checkbox"/> Hepatomegaly(選擇) <input type="checkbox"/> Failure to thrive(選擇) <input type="checkbox"/> 無上述症狀(選擇) <input type="checkbox"/> 其他 _____

項目	填寫部分
2. 排除 (必要)	<input type="checkbox"/> 母親有糖尿病或是妊娠糖尿病(必填) : <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 子宮內胎兒生長遲滯 (SGA or IUGR) (必填) : <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 周產期窒息(必填) : <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> HNF4A 或是 HNF1A 基因突變(選擇) : <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 其他先天代謝異常疾病或是症候群 (必填) : <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無
B. 實驗室檢查報告 (必要)	<input type="checkbox"/> 最低血糖值 Glucose ____ mg/dl(必填):相對應 c-peptide 值 ____ (必填) ( $\geq 0.5$ ng/ml) <input type="checkbox"/> Maximal glucose infusion rate ____ mg/kg/min(必填)( $> 8$ mg/kg/min) <input type="checkbox"/> 肝功能檢查 (必填): SGOT ____ SGPT ____ 血氨 ____ Bil(T/D) ____ <input type="checkbox"/> Glucagon test (必填) : 血糖值 glucose 上升 ____ mg/dl <input type="checkbox"/> 陰性反應(Negative) <input type="checkbox"/> 陽性反應(Positive) ( $\geq 30$ mg/dl) <input type="checkbox"/> Cortisol (必填) : <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> Growth hormone (必填) : <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常(依據年齡) _____ <input type="checkbox"/> Lactate (必填) : <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常(依據年齡) _____ <input type="checkbox"/> Ketone body (必填) : <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> Tandem mass (必填) : <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> $\beta$ -hydroxybutyrate ( $< 1.8$ mM) or acetoacetate (選擇) : <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> Free fatty acid (選擇) : ( $< 1.7$ mM) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> IGFBP 1 (選擇) : ( $\leq 110$ ng/ml) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> Plasma AAA or urine OA(選擇) : <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> Diazoxide responsiveness(選擇) : (Euglycemia after maximal diazoxide 15-20mg/kg/day) <input type="checkbox"/> 有反應 <input type="checkbox"/> 無反應

項目	填寫部分
<b>C. 影像報告(選擇)</b> (請附相關影像資料)	
1. 腹部超音波檢查 (選擇)	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____
2. 18F-FDOPA PET/CT 檢查報 告(選擇)	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常： <input type="checkbox"/> Diffuse type <input type="checkbox"/> Focal type <input type="checkbox"/> 其他 _____
<b>D. 基因檢測報告</b> (必要) (請附實驗室報告)	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____
<b>E. 確定診斷(必要)</b>	<input type="checkbox"/> 持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症(瀰漫性，局部性) <input type="checkbox"/> 排除暫時性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症 <input type="checkbox"/> 排除腫瘤引起胰島素過度分泌低血糖症 <input type="checkbox"/> 排除其他先天代謝異常疾病引起胰島素過度分泌低血糖症 <input type="checkbox"/> 排除其他特殊症候群引起胰島素過度分泌低血糖症

# 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)

## - 持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症

### [Persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy PHHI] -

#### 送審文件

- 病歷資料：包含出生史，母親疾病史，藥物史，臨床症狀及徵兆資料(必要)
- 實驗室檢查報告：(必要)
- 基因檢測報告(必要)
- 胰臟18F-FDOPA PET/CT的影像檢查報告(選擇)
- 排除暫時性胰島素過度分泌低血糖症(必要)

#### 臨床症狀及徵兆(必要)

- 出生體重(必填) \_\_\_\_\_ 公克  出生周數 \_\_\_\_\_ 周(必填)
- 發病年齡自出生第(必填) \_\_\_\_\_ 天(月, 歲)
- 初始臨床表現(必填) \_\_\_\_\_

#### 非特异性自主神經系統症狀

##### Non specific adrenergic

##### symptom(必填)

- Poor feeding
- Hunger
- Palpitation, tachycardia
- Sweating
- 無上述症狀
- 其他 \_\_\_\_\_

#### 神經系統低血糖症狀

##### Neuroglycopenic symptom

##### (必填)

- Seizure
- Lethargy
- Unconsciousness
- Coma
- 無上述症狀
- 其他 \_\_\_\_\_

#### 其他系統(選擇)

- Hypertrophic cardiomyopathy(選擇)
- Hepatomegaly(選擇)
- Failure to thrive(選擇)
- 無上述症狀(選擇)
- 其他 \_\_\_\_\_

#### 排除(必要)

- 母親有糖尿病或是妊娠糖尿病(必填)：
  - 有  無
- 子宮內胎兒生長遲滯(SGA or IUGR)(必填)：
  - 有  無
- 周產期窒息(必填)：
  - 有  無
- HNF4A或是HNF1A基因突變(選擇)：
  - 有  無
- 其他先天代謝異常疾病或是症候群(必填)：
  - 有  無

#### 實驗室檢查報告(必要)

- 最低血糖值Glucose \_\_\_\_\_ mg/dl(必填)：相對應c-peptide值 \_\_\_\_\_ (必填) ( $\geq 0.5$  ng/ml)
- Maximal glucose infusion rate \_\_\_\_\_ mg/kg/min(必填) ( $> 8$  mg/kg/min)
- 肝功能檢查(必填)：
  - SGOT \_\_\_\_\_ SGPT \_\_\_\_\_ 血氣 \_\_\_\_\_ Bil(T/D) \_\_\_\_\_
- Glucagon test(必填)：血糖值glucose上升 \_\_\_\_\_ mg/dl
- 陰性反應(Negative)  陽性反應(Positive) ( $\geq 30$  mg/dl)
- Cortisol(必填)：
  - 正常  異常 \_\_\_\_\_
- Growth hormone(必填)：
  - 正常  異常(依據年齡) \_\_\_\_\_
- Lactate(必填)：
  - 正常  異常(依據年齡) \_\_\_\_\_
- Ketone body(必填)：
  - 正常  異常 \_\_\_\_\_

#### 實驗室檢查報告(必要)

- Tandem mass(必填)：
  - 正常  異常 \_\_\_\_\_
- $\beta$ -hydroxybutyrate ( $< 1.8$  mM) or acetoacetate(選擇)：
  - 正常  異常 \_\_\_\_\_
- Free fatty acid(選擇)：( $< 1.7$  mM)
  - 正常  異常 \_\_\_\_\_
- IGFBP 1(選擇)：( $\leq 110$  ng/ml)
  - 正常  異常 \_\_\_\_\_
- Plasma AAA or urine OA(選擇)：
  - 正常  異常 \_\_\_\_\_
- Diazoxide responsiveness(選擇)：(euglycemia after maximal diazoxide 15-20mg/kg/day)
  - 有反應  無反應

#### 影像學檢查報告(選擇)

(請附相關影像資料)

- 腹部超音波檢查(選擇)： 正常  異常 \_\_\_\_\_
- 18F-FDOPA PET/CT檢查報告(選擇)
  - 正常  異常： diffuse type  focal type  其他 \_\_\_\_\_

#### 基因檢測報告(必要)

(請附實驗室報告)

- 正常  異常 \_\_\_\_\_

#### 確定診斷(必要)

- 持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症(瀰漫性, 局部性)
- 排除暫時性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症
- 排除腫瘤引起胰島素過度分泌低血糖症
- 排除其他先天代謝異常疾病引起胰島素過度分泌低血糖症
- 排除其他特殊症候群引起胰島素過度分泌低血糖症

#### 參考資料

- 1: Hüseyin Demirebilek1, Khalid Hussain, J Clin Res Pediatr Endocrinol 2017, 9(Suppl 2):69-87
- 2: Elizabeth Rosenfeld1 | Arupa Ganguly2 | Diva D. De Leon1,3Am J Med Genet. 2019;181C:682-692.
- 3: Eirini Kostopoulou, Euro J Pediatr 2019 Aug;178(8):1151-1160.