

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)

- 轉醛醇酶缺乏症 [Transaldolase deficiency] -

1. 病歷資料：包含臨床病史、家族史、臨床表徵及身體診察等病歷資料 (必要)
2. 影像學檢查報告 (必要)
3. 實驗室檢查報告 (必要)
4. 基因檢測報告 (必要)
5. 酵素活性分析 (選擇)

項目	填寫部分
A. 病歷資料(必要)	
1. 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
2. 臨床症狀及徵兆 (必要)	<p>主要特徵，肝臟、血液、腎臟系統至少符合一項</p> <input type="checkbox"/> 肝臟損害(Hepatic involvement) ，至少符合下列一項 <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 肝腫大(Hepatomegaly) <input type="checkbox"/> 肝功能異常(Hepatic dysfunction) <input type="checkbox"/> 肝硬化 (Liver cirrhosis) <input type="checkbox"/> 肝脂肪變性(Liver steatosis) <input type="checkbox"/> 血液表徵(Hematological features) ，至少符合下列一項 <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 貧血 (Anemia) <input type="checkbox"/> 血小板低下(Thrombocytopenia) <input type="checkbox"/> 全血球減少症 (Pancytopenia) <input type="checkbox"/> 腎臟表現 (Renal manifestations) ，至少符合下列一項 <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 腎小管病變 (Tubulopathy) <input type="checkbox"/> 氨基酸尿症 (Aminoaciduria) <input type="checkbox"/> 蛋白尿及電解質流失 (Proteinuria and loss of electrolytes) <input type="checkbox"/> 腎結石 (Renal stones) <p>次要特徵，臉部特徵、性腺生殖器至少符合一項</p> <input type="checkbox"/> 典型臉部外觀特徵(Typical dysmorphic facial features), 至少符合下列一項 <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 三角形臉 (Triangular-shaped face) <input type="checkbox"/> 低耳位 (Low set ears,) <input type="checkbox"/> 寬嘴 (Wide mouth) <input type="checkbox"/> 薄唇 (Thin lips) <input type="checkbox"/> 性腺生殖器異常(Gonadal/genitalia anomalies) ，至少符合下列一項 <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 性腺功能障礙 (Gonadal dysfunction) <input type="checkbox"/> 不孕 (Infertility) <input type="checkbox"/> 小陰莖 (Microphallus) <input type="checkbox"/> 隱睪(Cryptorchidism) <input type="checkbox"/> 陰蒂肥大(Clitoromegaly)

項目	填寫部分
B. 實驗室檢查 (必要) (請附相關影像資料)	<input type="checkbox"/> 全套血液檢查(CBC/DC; WBC, Hgb, Platelet) <input type="checkbox"/> 肝功能檢查 <input type="checkbox"/> ALT <input type="checkbox"/> AST <input type="checkbox"/> rGT <input type="checkbox"/> ALP <input type="checkbox"/> Total bilirubin/Direct bilirubin <input type="checkbox"/> 凝血功能檢查 (PT/aPTT) <input type="checkbox"/> 尿液分析 (Urine analysis)
C. 特殊實驗室檢查 (選擇) (請附相關影像資料)	<input type="checkbox"/> 纖維母細胞、 淋巴母細胞或肝臟細胞的轉醛醇酶活性 (Transaldolase activity of fibroblasts, lymphoblasts or hepatocytes) <input type="checkbox"/> 血漿或尿液糖分/多元醇分析結果(Polyols analysis result)
D. 影像學檢查報告 (必要)	<input type="checkbox"/> 心臟超音波 (Echocardiography) <input type="checkbox"/> 腹部超音 (Abdominal sonography) <input type="checkbox"/> 腎臟超音波 (Renal sonography)
E. 基因檢測報告 (必要) (請附實驗室報告)	<input type="checkbox"/> 兩個 <i>TALDOI</i> 等位基因皆出現致病基因變異(體染色體隱性遺傳)
F. 確定診斷為轉醛醇酶缺乏症	<input type="checkbox"/> 具臨床症狀及徵兆，且有明確之致病基因變異

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)
- 轉醛醇酶缺乏症 [Transaldolase deficiency] -

應檢附文件

- 病歷資料：包含臨床病史、家族史、臨床表徵及身體診察等病歷資料(必要)
- 影像學檢查報告(必要)
- 實驗室檢查報告(必要)
- 基因檢測報告(必要)
- 酵素活性分析(選擇)



臨床病史(必要)

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



臨床症狀及徵兆(必要)：

主要特徵，肝臟、血液、腎臟系統至少符合一項

- 肝臟損害(Hepatic involvement)，至少符合下列一項
 - 肝腫大(Hepatomegaly)
 - 肝功能異常(Hepatic dysfunction)
 - 肝硬化(Liver cirrhosis)
 - 肝臟脂肪變性(Liver steatosis)
- 血液表徵(Hematological features)，至少符合下列一項
 - 貧血(Anemia)
 - 血小板低下(Thrombocytopenia)
 - 全血球減少症(Pancytopenia)
- 腎臟表現(Renal manifestations)，至少符合下列一項
 - 腎小管病變(Tubulopathy)
 - 氨基酸尿症(Aminoaciduria)
 - 蛋白尿及電解質流失(Proteinuria and loss of electrolytes)
 - 腎結石(Renal stones)

臨床症狀及徵兆(必要)：

次要特徵，臉部特徵、性腺生殖器至少符合一項

- 典型脸部外觀特徵(Typical dysmorphic facial features)，至少符合下列一項
 - 三角形臉(Triangular-shaped face)
 - 低耳位(Low set ears,)
 - 寬嘴(Wide mouth)
 - 薄唇(Thin lips)
- 性腺生殖器異常(Gonadal/genitalia anomalies)，至少符合下列一項
 - 性腺功能障礙(Gonadal dysfunction)
 - 不孕(Infertility)
 - 小陰莖(Microphallus)
 - 隱睾(Cryptorchidism)
 - 陰蒂肥大(Clitoromegaly)



實驗室檢查(必要)

- 全套血液檢查(CBC/DC; WBC, Hgb, Platelet)
- 肝功能檢查 ALT AST rGT ALP Total bilirubin/Direct bilirubin
- 凝血功能檢查(PT/aPTT)
- 尿液分析(Urine analysis)

特殊實驗室檢查(選擇)

- 纖維母細胞、淋巴母細胞或肝臟細胞的轉醛醇酶活性(Transaldolase activity of fibroblasts, lymphoblasts or hepatocytes)
- 血漿或尿液糖分/多元醇分析結果(Polyols analysis result)



影像學檢查報告(必要)

- 心臟超音波(Echocardiography)
- 腹部超音波(Abdominal sonography)
- 腎臟超音波(Renal sonography)



基因檢測報告結果(必要)

- 兩個 *TALDO1* 等位基因皆出現致病基因變異(體染色體隱性遺傳)

確定診斷為轉醛醇酶缺乏症

- 具臨床症狀及徵兆，且有明確之致病基因變異



- 符合罕見疾病之轉醛醇酶缺乏症