

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)

- 芳香族 L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症

[Aromatic L-Amino acid decarboxylase deficiency, AADC deficiency] -

1. 病歷資料，包含臨床病史、身體診察、神經學檢查及發展里程碑等(必要)
2. 實驗室檢查報告 (選擇)
3. 腦部核磁照影檢查報告 (必要)
4. 基因檢測報告 (必要)

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. 臨床表徵 (必要)	<p>中樞神經系統 (必填) - 需符合下列二項必要臨床表徵</p> <input type="checkbox"/> 動眼危象 (Oculogyric crises)(必要) <input type="checkbox"/> 軀幹低張力(Trunk hypotonia) (必要) <input type="checkbox"/> 陣發性肌張力不全 (Paroxysmal dystonia) <input type="checkbox"/> 舞蹈症 (Chorea) <input type="checkbox"/> 徐動症 (Athetosis) <input type="checkbox"/> 肢體高張力 (Limb hypertonia) <input type="checkbox"/> 驚嚇反映 (Startle response) <input type="checkbox"/> 吐舌 (Tongue protruding) <input type="checkbox"/> 上瞼下垂 (Ptosis) <input type="checkbox"/> 瞳孔縮小 (Miosis) <input type="checkbox"/> 發展遲緩 (Developmental delay) <input type="checkbox"/> 口齒不清 (Dysarthria) <input type="checkbox"/> 餵食及吞嚥困難 (Feeding and swallowing difficulty) <input type="checkbox"/> 運動過弱 (Hypokinesia)
	<p>自主神經系統 (必填) - 需符合下列一項必要臨床表徵</p> <input type="checkbox"/> 發汗 (Diaphoresis)(必要) <input type="checkbox"/> 鼻塞 (Nasal congestion) <input type="checkbox"/> 低血壓 (Hypotension) <input type="checkbox"/> 過度流涎 (Hypersalivation) <input type="checkbox"/> 體溫不穩 (Temperature instability)

項目	填寫部分
	<p>非神經系統 (選擇)</p> <p><input type="checkbox"/> 週產期窘迫(Perinatal distress)</p> <p><input type="checkbox"/> 低血糖 (Hypoglycemia)</p> <p><input type="checkbox"/> 腹瀉 (Diarrhea)</p> <p><input type="checkbox"/> 手掌及腳掌小 (Small hands and feet)</p> <p><input type="checkbox"/> 滋養不良 (Failure to thrive)</p> <p><input type="checkbox"/> 躁動 (Irritability)</p> <p><input type="checkbox"/> 睡眠障礙 (Sleep disturbance)</p> <p><input type="checkbox"/> 胃食道逆流 (Gastroesophageal reflux disorder)</p> <p><input type="checkbox"/> 其他 _____</p>
3. 實驗室檢查報告 (選擇)	<p><input type="checkbox"/> 脊髓液神經傳導物質分析 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____</p> <p><input type="checkbox"/> DDC 酵素活性分析 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____</p>
<p>B. 影像報告(必填)</p> <p>(請附相關影像資料)</p>	
1. 腦部核磁照影檢查報告 (必要)	<p><input type="checkbox"/> 正常</p> <p><input type="checkbox"/> 異常 _____</p>
<p>C. 基因檢測報告(必要)</p> <p>(請附實驗室報告)</p>	<p><input type="checkbox"/> 兩個 DDC 等位基因皆出現致病基因變異(體染色體隱性遺傳)</p>
<p>D. 確定診斷芳香族 L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症</p>	<p><input type="checkbox"/> 符合 2 項中樞神經系統必要臨床表徵及 1 項自主神經系統必要臨床表徵，且兩個 DDC 等位基因皆出現致病基因變異</p>

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)

- 芳香族L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症

[Aromatic L-Amino acid decarboxylase deficiency; AADC deficiency] -

應檢附文件

- 病歷資料，包含臨床病史、身體診察、神經學檢查及發展里程碑等(必要)
- 實驗室檢查報告(選擇)
- 腦部核磁照影檢查報告(必要)
- 基因檢測報告(必要)

臨床病史(必要)

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

臨床表徵-中樞神經系統(必填)

-需符合下列二項必要臨床表徵

- 動眼危象(Oculogyric crises)(必要)
- 軀幹低張力(Trunk hypotonia)(必要)
- 陣發性肌張力不全(Paroxysmal dystonia)
- 舞蹈症(Chorea)
- 徐動症(Athetosis)
- 肢體高張力(Limb hypertonia)
- 驚嚇反映(Startle response)
- 吐舌(Tongue protruding)
- 上瞼下垂(Ptosis)
- 瞳孔縮小(Miosis)
- 發展遲緩(Developmental delay)
- 口齒不清(Dysarthria)
- 餵食及吞嚥困難(Feeding and swallowing difficulty)
- 運動過弱(Hypokinesia)

臨床表徵-自主神經系統(必填)

-需符合下列一項必要臨床表徵

- 發汗(Diaphoresis)(必要)
- 鼻塞(Nasal congestion)
- 低血壓(Hypotension)
- 過度流涎(Hypersalivation)
- 體溫不穩(Temperature instability)

臨床表徵-非神經系統(選擇)

- 週產期窘迫(Perinatal distress)
- 低血糖(Hypoglycemia)
- 腹瀉(Diarrhea)
- 手掌及腳掌小(Small hands and feet)
- 滋養不良(Failure to thrive)
- 躁動(Irritability)
- 睡眠障礙(Sleep disturbance)
- 胃食道逆流(Gastroesophageal reflux disorder)
- 其他 _____

實驗室檢查報告(選擇)

- 脊髓液神經傳導物質分析： 正常 異常 _____
- DDC酵素活性分析： 正常 異常 _____

腦部核磁照影檢查報告(必要)

- 正常
- 異常 _____

基因檢測報告(必要)

- 兩個DDC等位基因皆出現致病基因變異(體染色體隱性遺傳)

確定診斷為芳香族L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症

- 符合2項中樞神經系統必要臨床表徵及1項自主神經系統必要臨床表徵，且兩個DDC等位基因皆出現致病基因變異