

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)
-大腦肌酸缺乏症[Cerebral creatine deficiency]-

1. 病歷資料：包含臨床病史、身體及神經學檢查及詳細家族史之病歷資料 (必要)
2. 實驗室檢驗報告 (必要)
3. 影像學檢查報告 (必要)
4. 基因檢測報告(必要)
5. 特殊檢查報告 (選擇)

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
A2 家族病史(請附上家族中其他病患之詳細病歷記錄或個案病歷資料)(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)	<p>至少須符合下列一項，其中第一項為必要</p> <input type="checkbox"/> 發展遲緩或智能不足[Developmental delay or intellectual disability] (必要) <input type="checkbox"/> 語言發展遲緩[Speech delay] <input type="checkbox"/> 抽搐或癲癇[Seizures] <input type="checkbox"/> 不自主運動[Involuntary movement] <input type="checkbox"/> 肌肉無力[Muscle weakness]或張力低下[Hypotonia] <input type="checkbox"/> 行為問題，如自閉行為[Autistic behavior]、過動[Hyperactivity]、自殘[Self-injury]或其他行為問題[Behavior problems] <input type="checkbox"/> 外觀異常[Dysmorphic features] <input type="checkbox"/> 生長遲滯[Failure to thrive] <input type="checkbox"/> 心律不整[Arrhythmia] <input type="checkbox"/> 其他:_____
B. 實驗室檢驗報告 (請附相關檢驗資料)	<p>生化檢查報告(必要)</p> <input type="checkbox"/> 肝功能檢查[ALT/AST] : <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____
	<input type="checkbox"/> 血氨[Blood ammonia] : <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____
	<input type="checkbox"/> 血液肌肝酸[Creatinine] : <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____
	<p>腦電波圖檢查(必要)：</p> <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____
C. 影像學檢查報告 (請附相關報告資料)	<p>影像學檢查；腦部磁振造影掃描檢查[Brain MRI+MRS] (必要)：</p> <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 <input type="checkbox"/> 核磁共振頻譜顯示肌酸訊號低下[Low creatine peak] <input type="checkbox"/> 其他_____

項目	填寫部分
D. 特殊檢查報告 (請附相關檢驗資料)	特殊代謝檢查報告 (如：特殊代謝檢查報告、神經電生理檢查、病理切片...等) (選擇) <input type="checkbox"/> 血液肌酸[Creatine]： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ <input type="checkbox"/> 尿液胍基乙酸[Guanidinoacetate; GAA]： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ <input type="checkbox"/> 酵素活性[Enzymatic activity)或肌酸吸收[Creatine uptake]檢測： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____
E. 基因檢測報告(必要) (請附實驗室報告)	<input type="checkbox"/> Guanidinoacetate methyltransferase (GAMT) deficiency: 兩個 GAMT 等位基因皆出現致病性變異(體染色體隱性遺傳) <input type="checkbox"/> L-arginine:glycine amidinotransferase (AGAT) deficiency: 兩個 AGAT 等位基因皆出現致病性變異(體染色體隱性遺傳) <input type="checkbox"/> Creatine transporter (CRTR) deficiency: SLC6A8 基因上出現一個致病性變異(性聯遺傳)
F. 確定診斷	<input type="checkbox"/> 兩個 GAMT 等位基因出現致病性基因變異，且符合必要臨床表徵及核磁共振頻譜顯示肌酸訊號低下 <input type="checkbox"/> 兩個 AGAT 等位基因出現致病性基因變異，且符合必要臨床表徵及核磁共振頻譜顯示肌酸訊號低下 <input type="checkbox"/> 一個 SLC6A8 基因出現致病性基因變異，且符合必要臨床表徵及核磁共振頻譜顯示肌酸訊號低下

參考文獻：

Mercimek-Mahmutoglu S, Salomons GS. Creatine Deficiency Syndromes. 2009 Jan 15 [Updated 2015 Dec 10]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2020.

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)
-大腦肌酸缺乏症[Cerebral creatine deficiency]-

應檢附文件 <input type="checkbox"/> 病歷資料：包含臨床病史、身體及神經學檢查及詳細家族史之病歷資料 (必要) <input type="checkbox"/> 實驗室檢驗報告 (必要) <input type="checkbox"/> 影像學檢查報告 (必要) <input type="checkbox"/> 基因檢測報告 (必要) <input type="checkbox"/> 特殊檢查報告 (選擇)	
臨床病史(必填) <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	排除條件： <input type="checkbox"/> ALT/AST 異常 <input type="checkbox"/> 高血氮
臨床症狀及徵兆 (至少須符合下列一項，其中第一項為必要) <input type="checkbox"/> 發展遲緩或智能不足 [Developmental delay or intellectual disability](必要) <input type="checkbox"/> 語言發展遲緩 [Speech delay] <input type="checkbox"/> 抽搐或癲癇 [Seizures or epilepsy] <input type="checkbox"/> 不自主運動 [Involuntary movement] <input type="checkbox"/> 肌肉無力 [Muscle weakness] 或張力低下 [Hypotonia]	<input type="checkbox"/> 行為問題，如自閉行為 [Autistic behavior]、過動 [Hyperactivity]、自殘 [Self-injury] 或其他行為問題 [Behavior problems] <input type="checkbox"/> 外觀異常 [Dysmorphic features] <input type="checkbox"/> 生長遲滯 [Failure to thrive] <input type="checkbox"/> 心律不整 [Arrhythmia] <input type="checkbox"/> 其他：_____
實驗室檢驗 (必要) 生化檢查報告(必要) <input type="checkbox"/> 肝功能檢查 [ALT/AST] : <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 血氮 [Blood ammonia] : <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 血液肌肝酸 [Creatinine] : <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ 腦電波圖檢查(必要): <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____	
影像學檢查；腦部磁振造影掃描檢查[Brain MRI+MRS] (必要)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 <input type="checkbox"/> 核磁共振頻譜顯示肌酸訊號低下 [Low creatine peak] <input type="checkbox"/> 其他 _____	
其他特殊檢查 (如：特殊代謝檢查報告、神經電生理檢查、病理切片...等) (選擇) <input type="checkbox"/> 血液肌酸 [Creatine] : <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 尿液胍基乙酸 [Guanidinoacetate; GAA] : <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 酵素活性 [Znzymatic activity] 或肌酸吸收 [Creatine uptake] 檢測 : <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____	
基因檢測報告 (必要) <input type="checkbox"/> Guanidinoacetate methyltransferase (GAMT) deficiency: 兩個 <i>GAMT</i> 等位基因皆出現致病性基因變異(體染色體隱性遺傳) <input type="checkbox"/> L-arginine:glycine amidinotransferase (AGAT) deficiency: 兩個 <i>AGAT</i> 等位基因皆出現致病性基因變異(體染色體隱性遺傳) <input type="checkbox"/> Creatine transporter (CRTR) deficiency: 一個 <i>SLC6A8</i> 基因出現致病性基因變異(性聯遺傳)	
確定診斷 <input type="checkbox"/> 兩個 <i>GAMT</i> 等位基因出現致病性基因變異，且符合必要臨床表徵及核磁共振頻譜顯示肌酸訊號低下 <input type="checkbox"/> 兩個 <i>AGAT</i> 等位基因出現致病性基因變異，且符合必要臨床表徵及核磁共振頻譜顯示肌酸訊號低下 <input type="checkbox"/> 一個 <i>SLC6A8</i> 基因出現致病性基因變異，且符合必要臨床表徵及核磁共振頻譜顯示肌酸訊號低下	
<input type="checkbox"/> 符合罕見疾病之大腦肌酸缺乏症	

參考文獻：Mercimek-Mahmutoglu S, Salomons GS. Creatine Deficiency Syndromes. 2009 Jan 15 [Updated 2015 Dec 10]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2020.