

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)
-瓜胺酸血症 [Citrullinemia]-

1. 病歷資料(必要): 包含臨床病史，家族病史，臨床症狀及徵兆
2. 實驗室檢驗(必要)
3. 基因檢查結果(必要)
4. 其他檢查(選擇，佐證臨床徵兆用)

一、「新生兒代謝篩檢(含產前診斷)陽性個案，僅限第一型瓜胺酸血症(含其家屬)」請填寫此表格。

項目	填寫部分
A. 病歷資料(必要)	
A1 家族病史 (必填)	<input type="checkbox"/> 家族史 (Family history) <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無
A2 臨床症狀及徵兆 第一型瓜胺酸血症 (必要)	<p>至少出現下列一項：</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. <input type="checkbox"/> 噁心、嘔吐 2. <input type="checkbox"/> 意識改變 3. <input type="checkbox"/> 抽搐、癲癇 4. <input type="checkbox"/> 發展遲緩 5. <input type="checkbox"/> 頭痛、嗜睡 6. <input type="checkbox"/> 無
B. 實驗室檢驗報告 (請附相關檢驗資料) (必要)	<input type="checkbox"/> 瓜胺酸數值 (必要)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ 單位 _____ 檢測方法 <input type="checkbox"/> 串聯質譜儀分析 <input type="checkbox"/> 血漿胺基酸 _____ <input type="checkbox"/> 肝功能檢查(必要)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 血氨 Ammonia (必要)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____
C 基因檢測報告(必要) 第一型瓜胺酸血症	<input type="checkbox"/> ASS1 基因檢測結果： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 <input type="checkbox"/> 具 ASS1 致病性雙等位(Biallelic)基因變異

二、其他第一或第二型瓜胺酸血症陽性個案，請填寫此表格。

項目	填寫部分
A 病歷資料(必要)	
A1 臨床病史(必填)	<input type="checkbox"/> 發病年齡 (Age at disease onset) _____ 歲 <input type="checkbox"/> 新生兒篩檢陽性個案
A2 家族病史 (必填)	<input type="checkbox"/> 家族史 (Family history) <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無

項目	填寫部分
A3-1 臨床症狀及徵兆 第一型瓜胺酸血症 (必要)	至少出現下列一項： 1. <input type="checkbox"/> 噁心、嘔吐 2. <input type="checkbox"/> 意識改變 3. <input type="checkbox"/> 抽搐、癲癇 4. <input type="checkbox"/> 發展遲緩 5. <input type="checkbox"/> 頭痛、嗜睡 6. <input type="checkbox"/> 無
A3-2 臨床症狀及徵兆 第二型瓜胺酸血症 (必要)	至少出現下列一項： 1. <input type="checkbox"/> 黃疸 2. <input type="checkbox"/> 肝臟腫大 3. <input type="checkbox"/> 異常出血、貧血 4. <input type="checkbox"/> 生長遲滯 5. <input type="checkbox"/> 肝臟纖維化 6. <input type="checkbox"/> 肝功能指數異常 7. <input type="checkbox"/> 瓜胺酸異常驟升
C. 實驗室檢驗報告 (請附相關檢驗資料) (必要)	<input type="checkbox"/> 瓜胺酸數值 (必要)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____單位_____ 檢測方法 <input type="checkbox"/> 串聯質譜儀分析 <input type="checkbox"/> 血漿胺基酸_____ <input type="checkbox"/> 肝功能檢查(必要)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ <input type="checkbox"/> 血氨 Ammonia (必要)： <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)	
C1 基因檢測報告 第一型瓜胺酸血症	<input type="checkbox"/> <i>ASS1</i> 基因檢測結果： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 <input type="checkbox"/> 具 <i>ASS1</i> 致病性雙等位(Biallelic)基因變異
C2 基因檢測報告 第二型瓜胺酸血症	<input type="checkbox"/> <i>SLC25A13</i> 基因檢測結果： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 <input type="checkbox"/> 具 <i>SLC25A13</i> 致病性雙等位基因變異

參考文獻：

1. Saudubray, J. M., Berghe, G., & Walter, J. H. (2016). Inborn metabolic diseases, 6th Edition. Berlin: Springer.
2. Saheki T, Song YZ. Citrin Deficiency. 2005 Sep 16 [Updated 2017 Aug 10]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2022.
3. Quinonez SC, Thoene JG. Citrullinemia Type I. 2004 Jul 7 [Updated 2016 Sep 1]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2022.

衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查標準機制」(審查基準表)

- 瓜胺酸血症 [Citrullinemia] -

應檢附文件

- 病歷資料(必要): 包含臨床病史, 家族病史, 臨床症狀及徵兆
- 實驗室檢驗(必要)
- 其他檢查(選擇, 佐證臨床徵兆用)
- 基因檢查結果(必要)

- 新生兒代謝篩檢陽性個案(含產前診斷), 僅限第一型瓜胺酸血症(含其家屬)(必要)
 - 家族史 有 無
 - 臨床症狀 有 無

- 臨床個案病史(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, 至少出現下列一項)

第一型瓜胺酸血症

1. 噁心、嘔吐
2. 意識改變
3. 抽搐、癲癇
4. 發展遲緩
5. 頭痛、嗜睡

具 *SLC25A13* 致病性雙等位 (Biallelic) 基因變異 第二型瓜胺酸血症

1. 黃疸
2. 肝臟腫大
3. 異常出血、貧血
4. 生長遲滯
5. 肝臟纖維化
6. 肝功能指數異常

實驗室檢驗 (必要)

- 瓜胺酸數值 (必填) 數值 _____ 單位 _____ 檢測方法 串聯質譜儀分析 血漿胺基酸 _____
- 肝功能檢查: AST _____ ALT _____ Bil (T/D) _____ AlkP _____
- 血氨 Ammonia: 正常 異常 _____

基因檢測報告 (必要)

第一型瓜胺酸血症

- 具 *ASS1* 致病性雙等位 (Biallelic) 基因變異

第二型瓜胺酸血症

符合罕見疾病通報標準之 第一型瓜胺酸血症 或 第二型瓜胺酸血症

參考文獻:

1. Saudubray, J. M., Berghe, G., & Walter, J. H. (2016). *Inborn metabolic diseases, 6th Edition*. Berlin: Springer.
2. Saheki T, Song YZ. Citrin Deficiency. 2005 Sep 16 [Updated 2017 Aug 10]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2022.
3. Quinonez SC, Thoene JG. Citrullinemia Type I. 2004 Jul 7 [Updated 2016 Sep 1]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2022.