

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)
-苯酮尿症[Phenylketonuria]-

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)

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"/> 新生兒代謝篩檢陽性個案
A2 家族病史 (必填)	<input type="checkbox"/> 家族史 (Family history) <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無
A3-1 臨床症狀及徵兆 (必填)	至少出現下列一項： 1. <input type="checkbox"/> 嘔吐 2. <input type="checkbox"/> 皮膚毛髮顏色變淡 3. <input type="checkbox"/> 抽搐、癲癇、顫抖 4. <input type="checkbox"/> 生長發育遲緩 5. <input type="checkbox"/> 尿液和體汗有霉臭味 6. <input type="checkbox"/> 智能障礙 7. <input type="checkbox"/> 濕疹 8. <input type="checkbox"/> 頭圍小 9. <input type="checkbox"/> 易感染 10. <input type="checkbox"/> 無
B. 實驗室檢驗報告 (請附相關檢驗資料) (必填)	<input type="checkbox"/> 苯丙胺酸數值 (必要)： <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 串聯質譜儀分析 單位 _____ <input type="checkbox"/> 血漿胺基酸分析 單位 _____ <input type="checkbox"/> 酪胺酸數值 (必要)： <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 串聯質譜儀分析 單位 _____ <input type="checkbox"/> 血漿胺基酸分析 單位 _____ <input type="checkbox"/> 尿液有機酸氣相層析質譜分析 (GC/Mass) (選擇) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 尿液高效液相層析定量新喋呤 (Neopterin) 和生物喋呤 (Biopterin)，並計算出 %B = B / N + B X 100% (選擇) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 測定紅血球 DHPR 活性定量(選擇) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> BH4 口服負荷試驗 (BH4 loading test) (選擇) <input type="checkbox"/> 4-8 小時苯丙胺酸降至正常 2mg/dL 以下 <input type="checkbox"/> 24 小時苯丙胺酸下降 ≥ 30% <input type="checkbox"/> 24 小時苯丙胺酸下降 < 30%

項目	填寫部分
C. 基因檢測報告 (必要) (請附實驗室報告)	<input type="checkbox"/> <i>PAH</i> 基因檢測結果： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ <input type="checkbox"/> <i>PTS</i> 基因檢測結果： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ <input type="checkbox"/> <i>GCHI</i> 基因檢測結果： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ <input type="checkbox"/> <i>QDPR</i> 基因檢測結果： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ <input type="checkbox"/> <i>PCBD1</i> 基因檢測結果： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ <input type="checkbox"/> <i>DNAJC12</i> 基因檢測結果： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____
二項均符合方可確診 苯 酮 尿 症 (Phenylketonuria)	<input type="checkbox"/> 任一個基因有二個致病點位，符合隱性遺傳模式 <input type="checkbox"/> 實驗室檢驗報告為有意義的異常

附註：如果只有找到上述基因一個致病點位，但實驗室檢驗報告為有意義的異常，則可以備妥詳細資料送審，由審查委員依據所附資料決定。

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)
-苯酮尿症[Phenylketonuria]-

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)
- 基因檢查結果(必要)
- 其他檢查(選擇, 佐證臨床徵兆用)

新生兒代謝篩檢陽性個案(必要)

1. 家族史 有 無
2. 臨床症狀 有 無

臨床個案病史 (必要)

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

臨床症狀及徵兆 (必要, 至少出現下列 1 項)

- | | |
|---------------------------------------|-------------------------------------|
| 1. <input type="checkbox"/> 嘔吐 | 6. <input type="checkbox"/> 智能障礙 |
| 2. <input type="checkbox"/> 皮膚毛髮顏色變淡 | 7. <input type="checkbox"/> 濕疹 |
| 3. <input type="checkbox"/> 抽搐、癲癇、顫抖 | 8. <input type="checkbox"/> 頭圍小 |
| 4. <input type="checkbox"/> 生長發育遲緩 | 9. <input type="checkbox"/> 易感染 |
| 5. <input type="checkbox"/> 尿液和體汗有霉臭味 | 10. <input type="checkbox"/> 無_____ |

實驗室檢驗 (必填)

- 苯丙胺酸數值 (必要): 異常 _____
 串聯質譜儀分析 單位 _____
 血漿胺基酸分析 單位 _____
- 酪胺酸數值 (必要): 異常 _____
 串聯質譜儀分析 單位 _____
 血漿胺基酸分析 單位 _____
- 尿液有機酸氣相層析質譜分析 (GC/Mass) (選擇) 正常 異常 _____
- 尿液高效液相層析定量新喋呤 (Neopterin) 和生物喋呤 (Biopterin), 並計算出 $%B = B / N + B \times 100%$ (選擇)
 正常 異常 _____
- 測定紅血球 DHPR 活性定量(選擇) 正常 異常 _____
- BH4 口服負荷試驗 (BH4 loading test) (選擇)
 4-8 小時苯丙胺酸降至正常 2mg/dL 以下
 24 小時苯丙胺酸下降 $\geq 30\%$
 24 小時苯丙胺酸下降 $< 30\%$

基因檢測報告 (必要)

- PAH 基因檢測結果: 正常 異常 _____
- PTS 基因檢測結果: 正常 異常 _____
- GCHI 基因檢測結果: 正常 異常 _____
- QDPR 基因檢測結果: 正常 異常 _____
- PCBD1 基因檢測結果: 正常 異常 _____
- DNAJC12 基因檢測結果: 正常 異常 _____

二項均符合方可確診苯酮尿症(Phenylketonuria)

- 上述任一個基因有二個致病點位, 符合隱性遺傳模式
- 實驗室檢驗報告為有意義的異常

附註: 如果只有找到上述基因一個致病點位, 但實驗室檢驗報告為有意義的異常, 則可以備妥詳細資料送審, 由審查委員依據所附資料決定。

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.