

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)
-戊二酸尿症，第一型 [Glutaric aciduria type I, GA I]-

1. 病歷資料：包含臨床病史、家族史、臨床表徵及徵兆、身體及神經學檢查之病歷資料(必要)
2. 實驗室檢驗(必要)
3. 影像學檢查(選擇)
4. 基因檢測報告(必要)

項目	填寫部分
A. 病歷資料(必要)	
A1 臨床病史(必填)	<input type="checkbox"/> 新生兒篩檢 (含其家屬) <input type="checkbox"/> 臨床個案 <input type="checkbox"/> 發病年齡 (Age at disease onset) _____ 歲 _____ 月
A2 家族病史(必填)	<input type="checkbox"/> 家族史 (Family history) <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無
A3 臨床症狀及徵兆 (必填)	至少勾選下列一項： <input type="checkbox"/> 大頭 (Macrocephaly) <input type="checkbox"/> 發展遲緩 (Developmental delay) <input type="checkbox"/> 癲癇(Epilepsy) <input type="checkbox"/> 不自主動作 (Involuntary movement), 包括肢體僵硬(Limb rigidity)、角弓反張(Opisthotonos)、手足徐動(Choreoathetosis)、肌張力不全(Dystonia) <input type="checkbox"/> 無(供無症狀之新生兒篩檢個案或家屬勾選)
B. 實驗室檢驗報告 (請附相關檢驗資料) (右列兩項皆為必要)	<input type="checkbox"/> 串聯質譜儀脂肪酸代謝物質分析，C5DC： <input type="checkbox"/> 異常：數值 _____ <input type="checkbox"/> 尿液有機酸分析，相關代謝物質異常升高(下列至少一項) <input type="checkbox"/> Glutaric acid <input type="checkbox"/> 3-hydroxyglutaric acid
C. 影像學檢查(選擇)	<input type="checkbox"/> 腦部磁振造影檢查： <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)	GCDH 基因檢測結果： <input type="checkbox"/> 具致病性雙等位基因突變 (Biallelic variants)

參考文獻：

1. Saudubray, J- M-, Berghe, G-, Walter, J- H- (2016). *Inborn metabolic diseases, 6th Edition*. Berlin: Springer.
2. Larson A, Goodman S. Glutaric Acidemia Type 1. 2019 Sep 19. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2022.
3. Boy, N-, Mühlhausen, C-, Maier, E- M-, et al. Proposed recommendations for diagnosing and managing individuals with glutaric aciduria type I: second revision. *J Inherit Metab Dis*-2017;40:-75-101.

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)
-戊二酸尿症，第一型 [Glutaric aciduria type I, GA I] -

應檢附文件

病歷資料：包含臨床病史、家族史、臨床表徵及徵兆、身體及神經學檢查之病歷資料 (必要)

實驗室檢驗(必要)

影像學檢查(選擇)

基因檢測報告 (必要)

新生兒代謝篩檢(含其家屬) (必要)

C5DC 數值異常

家族史 (Family history) 有 無

臨床個案 (必要)

發病年齡 _____ 歲 _____ 月

家族史 (Family history) 有 無

臨床症狀及徵兆(必要，至少勾選下列一項)

大頭 (Macrocephaly)

發展遲緩 (Developmental delay)

癲癇(Epilepsy)

不自主動作 (Involuntary movement)，包括肢體僵硬(Limb rigidity)、角弓反張 (Opisthotonos)、手足徐動 (Choreoathetosis)、肌張力不全 (Dystonia)

實驗室檢驗 (下列二項皆為必要)

串聯質譜儀脂肪酸代謝物質分析，C5DC 異常：數值 _____

尿液有機酸分析，相關代謝物質異常升高 (至少出現下列一項)

Glutaric acid 3-hydroxyglutaric acid

影像學檢查(選擇)

腦部磁振造影檢查： 正常 異常 _____

基因檢測報告 (必要)

GCDH 基因檢測結果：

具致病性雙等位基因突變 (Biallelic variants)

符合罕見疾病通報標準之戊二酸尿症，第一型

參考文獻：

1. Saudubray, J. M., Berghe, G., Walter, J. H. (2016). Inborn metabolic diseases, 6th Edition. Berlin: Springer.
2. Larson A, Goodman S. Glutaric Acidemia Type 1. 2019 Sep 19. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2022.
3. Boy, N., Mühlhausen, C., Maier, E. M., et al. Proposed recommendations for diagnosing and managing individuals with glutaric aciduria type I: second revision. J Inherit Metab Dis 2017;40: 75-101.