

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，第二型 [Glutaric aciduria type II]-

1.  病歷資料：包括臨床病史、身體及神經學檢查及詳細家族史之病歷資料(必要)
2.  實驗室檢查報告：包含常規檢查報告及代謝生化指標分析(必要)
3.  影像學檢查報告(選擇)
4.  基因檢測報告(必要)

項目	填寫部分
<b>A. 病歷資料(必要)</b>	
臨床病史(必填)	<input type="checkbox"/> 新生兒代謝篩檢 <input type="checkbox"/> 血片串聯質譜儀分析：醯基肉鹼 C4~18 數值升高 <input type="checkbox"/> 家族史 (Family history) (必填) <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 疾病發作 <input type="checkbox"/> 發病年齡 (Age at disease onset) (必填) 歲 <input type="checkbox"/> 家族史 (Family history) (必填) <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無
臨床症狀及徵兆 (必填)	<input type="checkbox"/> 1.無症狀，但新生兒篩檢異常(必要) <input type="checkbox"/> 2.依發病年齡，至少符合 1 項相對應之必要症狀或徵兆： <b>早發型-新生兒期發病 (≤1 個月大)，下列至少1項必要項目</b> <input type="checkbox"/> 腦病變 (Encephalopathy) (必要) <input type="checkbox"/> 呼吸急促 (Tachypnea) (必要) <input type="checkbox"/> 肝腫大 (Hepatomegaly) (必要) <input type="checkbox"/> 低張力 (Hypotonia) (必要) <input type="checkbox"/> 先天異常 (Congenital anomalies)(選擇) <input type="checkbox"/> 臉部外觀異常 (Dysmorphic facial features) <input type="checkbox"/> 腎發育不全 (Dysplastic kidneys) <input type="checkbox"/> 搖椅底狀足 (Rocker-bottom feet) <input type="checkbox"/> 男性尿道下裂±陰莖彎曲(Hypospadias±chordee in males) <b>晚發型-新生兒期後發病(&gt;1 個月大)，下列至少1項必要項目</b> <input type="checkbox"/> 陣發性嘔吐併有低血糖及代謝性酸血症 (Episodic vomiting with hypoglycemia and metabolic acidosis) (必要) <input type="checkbox"/> 肌無力併/或運動不耐 (Muscle weakness and/or exercise intolerance) (必要) <input type="checkbox"/> 類雷氏症候群疾患 (Reye syndrome-like illness) (必要) <input type="checkbox"/> 橫紋肌溶解 (Rhabdomyolysis) (必要) <input type="checkbox"/> 急性呼吸衰竭 (Acute respiratory failure) (必要)
<b>B. 實驗室檢驗報告 (必要)</b>	<input type="checkbox"/> 常規檢查報告 <input type="checkbox"/> 血糖(Blood sugar) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 <input type="checkbox"/> 動靜脈氣體分析(Arterial/Venous blood gas analysis) <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"/> GOT/GPT <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 <input type="checkbox"/> CPK <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 <input type="checkbox"/> 代謝生化指標分析，符合下列必要之代謝生化指標 <input type="checkbox"/> 血片串聯質譜儀分析(Ms/Ms on dried blood spots)：多種醯基肉鹼 (Acylcarnitine) 數值升高，如 C4~C18 (必要) <input type="checkbox"/> 尿液有機酸分析:多種尿液有機酸排出增加(Increased excretion of multiple organic acids in urine) (選擇) <input type="checkbox"/> 血液醯基肉鹼分析(Plasma acylcarnitine profile)：多種血液醯基肉鹼數值升高(Elevation of several acylcarnitine species in blood) (選擇) <input type="checkbox"/> 血液肉鹼分析 (Plasma free and total carnitine)：血中 Free carnitine 值降低 (選擇)

項目	填寫部分
<b>C. 影像報告(選擇)</b> (請附相關影像資料)	1.腹部超音波報告： <input type="checkbox"/> 未作 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ 2.心臟超音波報告： <input type="checkbox"/> 未作 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ 3.腦部核磁共振檢查報告： <input type="checkbox"/> 未作 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ 4.心電圖： <input type="checkbox"/> 未作 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ 5.神經傳導速度(NCV)/肌電圖(EMG)： <input type="checkbox"/> 未作 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____
<b>D. 基因檢測報告(必要)</b> (請附實驗室報告)	<input type="checkbox"/> 兩個 <i>ETFA</i> 等位基因皆出現致病基因變異(體染色體隱性遺傳) <input type="checkbox"/> 兩個 <i>ETFB</i> 等位基因皆出現致病基因變異(體染色體隱性遺傳) <input type="checkbox"/> 兩個 <i>ETFDH</i> 等位基因皆出現致病基因變異(體染色體隱性遺傳)
<b>E. 確定診斷 (必要)</b>	<input type="checkbox"/> 符合必要之代謝生化指標，且 <i>ETFA</i> 、 <i>ETFB</i> 或 <i>ETFDH</i> 具兩個等位基因致病基因變異

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，第二型 [Glutaric aciduria type II, GA II] -

應檢附文件

- 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)
- 實驗室檢查報告：包含常規檢查報告及代謝生化指標分析 (必要)
- 基因檢測報告 (必要)
- 影像學檢查報告(選擇)

新生兒代謝篩檢 (必要)

- 血片串聯質譜儀分析：  
醯基肉鹼C4~18 數值升高

臨床病史 (必要)

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

無症狀

臨床症狀及徵兆(依發病年齡，至少符合1項相對應之必要症狀或徵兆)

早發型-新生兒期發病(≤1個月大)

- 腦病變(Encephalopathy) (必要)
- 呼吸急促(Tachypnea) (必要)
- 肝腫大(Hepatomegaly) (必要)
- 低張力(Hypotonia) (必要)
- 先天異常(Congenital anomalies)(選擇)
  - 臉部外觀異常(Dysmorphic facial features)
  - 腎發育不全(Dysplastic kidneys)
  - 搖椅底狀足[Rocker-bottom feet]
  - 男性尿道下裂± 陰莖彎曲 [Hypospadias ± chordee in males]

晚發型-新生兒期後發病(>1個月大)

- 陣發性嘔吐併有低血糖及代謝性酸血症 (Episodic vomiting with hypoglycemia and metabolic acidosis) (必要)
- 肌無力併/或運動不耐(Muscle weakness and/or exercise intolerance) (必要)
- 類雷氏症候群疾患(Reye syndrome-like illness) (必要)
- 橫紋肌溶解(Rhabdomyolysis) (必要)
- 急性呼吸衰竭(Acute respiratory failure) (必要)

實驗室檢查報告(必要)

常規檢查報告

- Blood sugar  正常  異常
- Arterial/Venous blood gas analysis  正常  異常
- Blood ammonia  正常  異常
- GOT/GPT  正常  異常
- CPK  正常  異常

代謝生化指標分析，符合下列必要之代謝生化指標

- 血片串聯質譜儀分析(Ms/Ms on dried blood spots)：多種醯基肉鹼(Acylcarnitine) 數值升高，如 C4~C18 (必要)
- 尿液有機酸分析：多種尿液有機酸排出增加(Increased excretion of multiple organic acids in urine) (選擇)
- 血液醯基肉鹼分析(Plasma acylcarnitine profile)：多種血液醯基肉鹼數值升高(Elevation of several acylcarnitine species in blood) (選擇)
- 血液肉鹼分析(Plasma free and total carnitine)：血中Free carnitine 值降低(選擇)

影像學檢查報告(選擇)

- 腹部超音波  正常  異常 \_\_\_\_\_
- 心臟超音波  正常  異常 \_\_\_\_\_
- 腦部核磁共振  正常  異常 \_\_\_\_\_
- 心電圖  正常  異常 \_\_\_\_\_
- 神經傳導速度(NCV)/肌電圖(EMG)  正常  異常 \_\_\_\_\_

基因檢測報告 (必要)

- 兩個 *ETFA* 等位基因皆出現致病基因變異(體染色體隱性遺傳)
- 兩個 *ETFB* 等位基因皆出現致病基因變異(體染色體隱性遺傳)
- 兩個 *ETFDH* 等位基因皆出現致病基因變異(體染色體隱性遺傳)

確定診斷為戊二酸尿症，第二型

- 符合必要之代謝生化指標，且 *ETFA*、*ETFB* 或 *ETFDH* 具兩個等位基因致病基因變異

符合罕見疾病之戊二酸尿症，第二型