

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)

-黏多醣症[Mucopolysaccharidosis]-

1. 病歷資料(必要)
2. 酵素檢測報告(必要)
3. 基因檢測報告(必要)
4. 尿液醣胺聚醣(Glycosaminoglycan, GAG)的總量檢測(DMB/Cre. Ratio) (必要)
5. 尿液醣胺聚醣衍生、組構之雙醣單位定性(二次元電泳)或定量檢測(液相層析串聯式質譜分析；LC-MS/MS assay)檢測報告(必要)
6. 影像檢查報告(必要，新生兒為選擇)：骨骼 X 光檢查報告、心臟超音波檢查報告、腹部超音波檢查報告

一、新生兒代謝篩檢陽性個案，請填寫此表格。

項目	填寫部分
A. 病歷資料(必要)	
A1. 臨床病史(必要)	<input type="checkbox"/> 家族史(必填) <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無
B. 實驗室檢驗報告(必要，3項皆異常)	<input type="checkbox"/> 酵素檢測報告(必要)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 尿液醣胺聚醣的總量檢測(DMB/Cre. Ratio)報告(必要)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 尿液醣胺聚醣衍生、組構之雙醣單位定性(二次元電泳)或定量檢測(液相層析串聯式質譜分析；LC-MS/MS assay)檢測報告(必要)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____
C. 影像學檢查報告(至少 1 項異常)(請附相關影像資料)	<input type="checkbox"/> 骨骼 X 光檢查報告-包括脊椎、手部等部位 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 心臟超音波檢查報告 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 腹部超音波檢查報告 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____
D. 基因檢測報告(必要)	<input type="checkbox"/> 黏多醣症基因檢測 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 致病性基因異常 _____ (相關致病基因請參考 OMIM 資料庫，例如： <i>IDUA, IDS, SGSH, NAGLU, HGSNAT, GNS, GALNS, ARSB, GUSB</i> 等)
E. 確定診斷及型別(必要)(Diagnosis)	黏多醣症 (Mucopolysaccharidosis) <input type="checkbox"/> 第一型(Type I) <input type="checkbox"/> 第二型(Type II) <input type="checkbox"/> 第三型(Type III) <input type="checkbox"/> 第四型(Type IV) <input type="checkbox"/> 第六型(Type VI) <input type="checkbox"/> 第七型(Type VII) <input type="checkbox"/> 第九型(Type IX) <input type="checkbox"/> 第十型(Type X) <input type="checkbox"/> 其他：_____ 型

二、非新生兒個案，請填寫此表格。

項目	填寫部分
A. 病歷資料(必要)	
A1. 臨床病史(必要)	<input type="checkbox"/> 發病年齡(必填) _____ 歲 <input type="checkbox"/> 初始臨床表現(必填) _____ <input type="checkbox"/> 家族史(必填) <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無
B. 臨床症狀及徵兆(必要)	<p>下列器官系統中至少一個系統具有一項或一項以上</p> <p>臉部特徵</p> <input type="checkbox"/> 頭顱較大[Large head] <input type="checkbox"/> 面容粗糙[Coarse face] <input type="checkbox"/> 濃眉[Hairy eyebrows] <input type="checkbox"/> 多毛[Hirsutism] <input type="checkbox"/> 鼻樑塌陷[Saddle nose] <input type="checkbox"/> 嘴唇厚實[Thick lips] <input type="checkbox"/> 大舌[Macroglossia] <p>神經系統</p> <input type="checkbox"/> 水腦症[Hydrocephalus] <input type="checkbox"/> 慢性頭痛[Chronic headache] <input type="checkbox"/> 行為障礙[Behavioral disturbance] <input type="checkbox"/> 睡眠障礙[Disturbed sleep/wake circle] <input type="checkbox"/> 癲癇發作[Seizure(s)] <input type="checkbox"/> 頸椎齒突發育不良[Odontoid hypoplasia] <input type="checkbox"/> 脊髓壓迫[Spinal cord compression] <p>眼睛</p> <input type="checkbox"/> 角膜混濁[Corneal opacity] <input type="checkbox"/> 青光眼[Glaucoma] <input type="checkbox"/> 網膜退化[Retinal degeneration] <p>耳、呼吸道</p> <input type="checkbox"/> 反覆性中耳炎[Recurrent otitis media] <input type="checkbox"/> 聽力受損[Hearing impairment] <input type="checkbox"/> 扁桃腺肥大[Tonsillar hypertrophy] <input type="checkbox"/> 腺樣體肥大[Adenoid hypertrophy] <p>心臟系統</p> <input type="checkbox"/> 心臟瓣膜疾病[Cardiac valve disease] <input type="checkbox"/> 肥厚性心肌病變[Hypertrophic cardiomyopathy] <input type="checkbox"/> 心律不整[Arrhythmia] <input type="checkbox"/> 傳導異常[Conduction abnormality] <input type="checkbox"/> 心臟衰竭[Heart failure] <input type="checkbox"/> 心肌梗塞[Myocardial infarction] <input type="checkbox"/> 心肌纖維化[cardiac fibrosis] <p>消化系統</p> <input type="checkbox"/> 齒齦肥大[gingival hyperplasia] <input type="checkbox"/> 齒質不良[enamel defects] <input type="checkbox"/> 慢性腹瀉[chronic diarrhea] <input type="checkbox"/> 肝臟腫大[hepatomegaly] <input type="checkbox"/> 脾臟腫大[splenomegaly] <input type="checkbox"/> 腹股溝疝氣[inguinal hernia] <input type="checkbox"/> 臍疝氣[Umbilical hernia] <p>肌肉骨骼系統</p> <input type="checkbox"/> 脊柱後凸[Spinal gibbus] <input type="checkbox"/> 脊椎側彎[Scoliosis] <input type="checkbox"/> 多發性骨變性[Dysostosis multiplex] <input type="checkbox"/> 關節活動受限[Limited joint range of motion] <input type="checkbox"/> 關節僵硬及攣縮[Joint stiffness and contracture] <input type="checkbox"/> 關節鬆弛[Loose joint] <input type="checkbox"/> 腕隧道症候群[Carpal tunnel syndrome] <p>其他</p> <input type="checkbox"/> 身材矮小[Short stature] <input type="checkbox"/> 生長遲滯[Failure to thrive] <input type="checkbox"/> 昏睡及易疲倦[Lethargy and tiredness]

項目	填寫部分
C. 實驗室檢驗報告(必要)	<input type="checkbox"/> 酵素檢測報告(必要)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 尿液醣胺聚醣的總量檢測(DMB/Cre. Ratio)報告(必要)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 尿液醣胺聚醣衍生、組構之雙醣單位定性(二次元電泳)或定量檢測(液相層析串聯式質譜分析；LC-MS/MS assay)檢測報告(必要)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____
D. 影像學及功能檢查報告(必要) (請附相關影像資料)	<input type="checkbox"/> 骨骼 X 光檢查報告(必要)-包括脊椎、手部等部位 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 心臟超音波檢查報告(必要) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 腹部超音波檢查報告(必要) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 肺功能測試檢查報告(選擇) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 六分鐘步行測試檢查報告(選擇) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____
E. 基因檢測報告(必要)	<input type="checkbox"/> 黏多醣症基因檢測 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 致病性基因異常 _____ (相關致病基因請參考 OMIM 資料庫，例如： <i>IDUA, IDS, SGSH, NAGLU, HGSNAT, GNS, GALNS, ARSB, GUSB</i> 等)
F. 確定診斷及型別(必要)(Diagnosis)	黏多醣症 (Mucopolysaccharidosis) <input type="checkbox"/> 第一型(Type I) <input type="checkbox"/> 第二型(Type II) <input type="checkbox"/> 第三型(Type III) <input type="checkbox"/> 第四型(Type IV) <input type="checkbox"/> 第六型(Type VI) <input type="checkbox"/> 第七型(Type VII) <input type="checkbox"/> 第九型(Type IX) <input type="checkbox"/> 第十型(Type X) <input type="checkbox"/> 其他：_____ 型

參考文獻：

1. Neufield EF and Muenzer J. The mucopolysaccharidoses. In: Scriver C, Beaudet AL, Valle D, Sly WS, eds. The metabolic and molecular bases of inherited disease, Vol. 136, 8th edn. New York, NY: McGraw-Hill, 2001: 3421-3452.
2. Chuang CK, Lee CL, Tu RY, Lo YT, Sisca F, Chang YH, Liu MY, Liu HY, Chen HJ, Kao SM, Wang LY, Ho HJ, Lin HY, Lin SP. Nationwide newborn screening program for mucopolysaccharidoses in Taiwan and an update of the “gold standard” criteria required to make a confirmatory diagnosis. *Diagnostics (Basel)*. 2021;11:1583.
3. Lin HY, Lee CL, Chang CY, Chiu PC, Chien YH, Niu DM, Tsai FJ, Hwu WL, Lin SJ, Lin JL, Chao MC, Chang TM, Tsai WH, Wang TJ, Chuang CK, Lin SP. Survival and diagnostic age of 175 Taiwanese patients with mucopolysaccharidoses (1985-2019). *Orphanet J Rare Dis*. 2020;15:314.

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)

-黏多醣症[Mucopolysaccharidosis]-

應檢附文件

- 病歷資料(必要)
- 酵素檢測報告(必要)
- 基因檢測報告(必要)
- 尿液醣胺聚醣的總量檢測(DMB/Cre. Ratio) (必要)
- 尿液醣胺聚醣衍生、組構之雙醣單位定性(二次元電泳)或定量檢測(液相層析串聯式質譜分析;LC-MS/MS assay)檢測報告(必要)
- 影像檢查報告(必要, 新生兒為選擇): 骨骼 X 光檢查報告(必要) 心臟超音波檢查報告(必要) 腹部超音波檢查報告(必要)

新生兒代謝篩檢陽性個案

- 家族史 有 無

臨床病史(必填)

- 發病年齡(必填) _____ 歲
- 初始臨床表現(必填) _____
- 家族史(必填) 有 無

臨床症狀及徵兆(必要): 下列器官系統中至少一系統具有一項或一項以上

- 臉部特徵** 頭顱較大[Large head] 面容粗糙[Coarse face]
 濃眉[Hairyeyebrows] 多毛[Hirsutism] 鼻樑塌陷[Saddle nose]
 嘴唇厚實[Thick lips] 大舌頭[Macroglossia]
- 神經系統** 水腦症[Hydrocephalus] 慢性頭痛[Chronic headache]
 行為障礙[Behavioral disturbance]
 睡眠障礙[Disturbed sleep/wake circle] 癲癇發作[Seizure(s)]
 頸椎齒突發育不良[Odontoid hypoplasia]
 脊髓壓迫[Spinal cord compression]
- 眼睛** 角膜混濁[Corneal opacity] 青光眼[Glaucoma]
 網膜退化[Retinal degeneration]
- 耳、呼吸道** 反覆性中耳炎[Recurrent otitis media]
 聽力受損[Hearing impairment]
 扁桃腺肥大[Tonsillar hypertrophy]
 腺樣體肥大[Adenoid hypertrophy]
- 心臟系統** 心臟瓣膜疾病[Cardiac valve disease]
 肥厚性心肌病變[Hypertrophic cardiomyopathy]
 心律不整[Arrhythmia] 傳導異常[Conduction abnormality]
 心臟衰竭[Heart failure] 心肌梗塞[Myocardial infarction]
 心肌纖維化[Cardiac fibrosis]
- 消化系統** 齒齦肥大[Gingival hyperplasia] 齒質不良[Enamel defects]
 慢性腹瀉[Chronic diarrhea] 肝臟腫大[Hepatomegaly]
 脾臟腫大[Splenomegaly] 腹股溝疝氣[Inguinal hernia]
 臍疝氣[Umbilical hernia]
- 肌肉骨骼系統** 脊柱後凸[Spinal gibbus] 脊椎側彎[Scoliosis]
 多發性骨變性[Dysostosis multiplex]
 關節活動受限[Limited joint range of motion]
 關節僵硬及攣縮[Joint stiffness and contracture]
 關節鬆弛[Loose joint] 腕隧道症候群[Carpal tunnel syndrome]
- 其他** 身材矮小[Short stature] 生長遲滯[Failure to thrive]
 昏睡及易疲倦[Lethargy and tiredness]

實驗室檢驗(必要)

1. 酵素檢測報告(必要): 正常 異常
2. 尿液醣胺聚醣的總量檢測(DMB/Cre. Ratio)報告(必要): 正常 異常
3. 尿液醣胺聚醣衍生、組構之雙醣單位定性(二次元電泳)或定量檢測(液相層析串聯式質譜分析; LC-MS/MS assay)檢測報告(必要): 正常 異常

影像學檢查(至少 1 項異常)

1. 骨骼 X 光檢查報告: 正常 異常
2. 心臟超音波檢查報告: 正常 異常
3. 腹部超音波檢查報告: 正常 異常

影像學及功能檢查(必要)

1. 骨骼 X 光檢查報告(必要): 正常 異常
2. 心臟超音波檢查報告(必要): 正常 異常
3. 腹部超音波檢查報告(必要): 正常 異常
4. 肺功能測試檢查報告(選擇): 正常 異常
5. 六分鐘步行測試檢查報告(選擇): 正常 異常

基因檢測報告(必要)

- 黏多醣症基因檢測結果: 正常 異常
 (相關致病基因請參考 OMIM 資料庫, 例如: IDUA, IDS, SGSH, NAGLU, HGSNAT, GNS, GALNS, ARSB, GUSB 等)

確定診斷

- 新生兒代謝篩檢陽性個案, 且完全符合下列 2 項
 (1) 實驗室檢驗 3 項異常及影像學檢查 1 項異常
 (2) 基因檢測結果具致病性基因異常

- 非新生兒個案, 且完全符合下列 4 項
 (1) 各器官系統中至少一系統具有一項或一項以上之臨床症狀及徵兆
 (2) 實驗室檢驗為有意義的異常
 (3) 影像學檢查報告具一項或一項以上之異常
 (4) 基因檢測結果具致病性基因異常

符合罕見疾病之 第一型(Type I) 第二型(Type II) 第三型(Type III) 第四型(Type IV)
 第六型(Type VI) 第七型(Type VII) 第九型(Type IX) 第十型(Type X) 其他: _____ 型 黏多醣症

參考文獻:

1. Neufield EF and Muenzer J. The mucopolysaccharidoses. In: Scriver C, Beaudet AL, Valle D, Sly WS, eds. The metabolic and molecular bases of inherited disease, Vol. 136, 8th edn. New York, NY: McGraw-Hill, 2001: 3421-3452.
2. Chuang et al. Nationwide newborn screening program for mucopolysaccharidoses in Taiwan and an update of the "gold standard" criteria required to make a confirmatory diagnosis. Diagnostics (Basel). 2021;11:1583.
3. Lin et al. Survival and diagnostic age of 175 Taiwanese patients with mucopolysaccharidoses (1985-2019). Orphanet J Rare Dis. 2020;15:314.