

衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查標準機制」(送審資料表)

- 先天性醣基化障礙 [Congenital Disorder of Glycosylation; CDG] -

1. ☐ 病歷資料：包含臨床病史、家族史、身體診察、神經學診察及發展里程碑等病歷資料(必要)
2. ☐ 實驗室檢查報告 (必要)
3. ☐ 腦部核磁照影檢查 (必要)
4. ☐ 基因檢測報告 (必要)

項目	填寫部分
A. 病歷資料(必要)	
1. 臨床病史(必要)	☐ 發病年齡 (Age at disease onset) (必填) _____ 歲 _____ 月 ☐ 家族史 (Family history) (必填) ☐ 有 ☐ 無
2. 臨床症狀及徵兆 (必填) [需符合二系統以上(含)，且一系統中至少出現一項臨床症狀及徵兆]	外觀異常 ☐ 顎裂(Cleft palate) ☐ 前囟門大 (Large fontanelle) ☐ 眼距過寬 (Hypertelorism) ☐ 小下巴 (Micrognathia) ☐ 耳發育異常 (Dysplastic ears) ☐ 鼻樑寬及平 (Broad flat nasal bridge) ☐ 乳頭發育不全 (Hypoplastic nipples) 神經系統 ☐ 發展遲緩 (Developmental delay) ☐ 智能障礙 (Intellectual disability) ☐ 癲癇 (Epilepsy) ☐ 類中風 (Stroke-like episodes) ☐ 周邊神經病變 (Peripheral neuropathy) ☐ 小腦共濟失調 (Cerebellar ataxia) ☐ 低張力(Hypotonia) 肝臟系統 ☐ 肝臟病變 (Hepatopathy) ☐ 肝腫大 (Hepatomegaly) ☐ 膽汁滯留症 (Cholestasis) ☐ 多囊性膽道(Multiple cystic bile ducts) ☐ 肝衰竭 (Liver failure) 骨骼系統 ☐ 脊柱後凸側彎(Kyphoscoliosis) ☐ 骨骼發育異常 (Skeletal dysplasia) ☐ 骨質缺乏(Osteopenia) ☐ 關節攣縮 (Arthrogryposis) ☐ 杵狀足(Clubfeet) 心臟系統 ☐ 心包膜炎(Pericarditis) ☐ 心包膜積水 (Pericardial effusion) ☐ 心肌病變 (Cardiomyopathy) ☐ 心臟結構性缺陷(Structural heart defects)

項目	填寫部分
	腸胃系統 ☐ 營養不良 (Failure to thrive) ☐ 嘔吐 (Vomiting) ☐ 腹瀉 (Diarrhea) ☐ 蛋白質流失腸病變(Protein-losing enteropathy) ☐ 低白蛋白血症 (Hypoalbuminemia) 腎臟系統 ☐ 囊腎(Kidney cysts) ☐ 腎病症候群 (Nephrotic syndrome) ☐ 腎臟發育不全 (Dysplastic kidneys) 脂質異常 ☐ 低膽固醇血症 (Hypocholesterolemia) ☐ 高膽固醇血症 (Hypercholesterolemia) 內分泌系統 ☐ 生長遲滯 (Growth failure) ☐ 甲狀腺功能亢進/低下 (Hyper/hypothyroidism) ☐ 低血糖 (Hypoglycemia) ☐ 高胰島素血症 (Hyperinsulinemia) ☐ 性腺功能亢進/低下(Hyper/hypogonadism) 肌肉系統 ☐ 肌肉失養症 (Muscular dystrophy) ☐ 重症肌無力 (Myasthenia) ☐ 低張/反射低下 (Hypotonia/hyporeflexia) ☐ 肌無力 (Muscle weakness) 血液系統 ☐ 血栓生成 (Thrombosis) ☐ 出血 (Bleeding) ☐ 貧血 (Anemia) ☐ 凝血異常 (Coagulopathy) ☐ 抗凝血素缺乏(Antithrombin deficiency) 眼睛系統 ☐ 白內障(Cataract) ☐ 斜視 (Strabismus) ☐ 視網膜色素變性 (Retinitis Pigmentosa) ☐ 虹膜缺損 (Iris coloboma) 免疫系統 ☐ 反覆性感染 (Recurrent infection)
B. 實驗室檢查報告(必填)	☐ 血液檢查 ☐ 白血球 (WBC) ☐ 正常 ☐ 異常 _____ ☐ 未做 ☐ 血色素 (Hgb) ☐ 正常 ☐ 異常 _____ ☐ 未做 ☐ 血小板 (PLT) ☐ 正常 ☐ 異常 _____ ☐ 未做 ☐ 生化檢查 ☐ 肌酸激酶 (Creatine kinase) ☐ 正常 ☐ 異常 _____ ☐ 未做 ☐ 肝臟酵素 (GOT/GPT) ☐ 正常 ☐ 異常 _____ ☐ 未做 ☐ 黃疸值 [Bilirubin (T/D)] ☐ 正常 ☐ 異常 _____ ☐ 未做 ☐ 白蛋白 (Albumin) ☐ 正常 ☐ 異常 _____ ☐ 未做 ☐ 膽固醇 (Cholesterol) ☐ 正常 ☐ 異常 _____ ☐ 未做 ☐ 三酸甘油酯 (Triglycerides) ☐ 正常 ☐ 異常 _____ ☐ 未做

項目	填寫部分
	☐ 血糖 (Blood sugar) ☐ 正常 ☐ 異常_____ ☐ 未做 ☐ 胰島素 (Insulin) ☐ 正常 ☐ 異常_____ ☐ 未做 ☐ 尿液檢查 ☐ 尿蛋白 (Urine protein) ☐ 正常 ☐ 異常_____ ☐ 未做 ☐ 凝血功能檢查 ☐ PT ☐ 正常 ☐ 異常_____ ☐ 未做 ☐ aPTT ☐ 正常 ☐ 異常_____ ☐ 未做 ☐ Antithrombin III ☐ 正常 ☐ 異常_____ ☐ 未做 ☐ 甲狀腺功能 ☐ TSH, T3, T4, Free T4 ☐ 正常 ☐ 異常_____ ☐ 未做 ☐ 性腺功能檢查 ☐ FSH, LH, Testosterone ☐ 正常 ☐ 異常_____ ☐ 未做 ☐ 神經電生理檢查 ☐ 正常 ☐ 異常_____ ☐ 未做 ☐ 眼科檢查 ☐ 正常 ☐ 異常_____ ☐ 未做 ☐ 免疫學檢查 ☐ 正常 ☐ 異常_____ ☐ 未做 ☐ 其他檢查 _____
C. 影像學報告(必填) (請附相關影像資料)	
1. 腦部核磁共振檢查報告(必要)	☐ 正常 ☐ 異常_____
2. 骨骼 X 光檢查(選擇)	☐ 正常 ☐ 異常_____ ☐ 未做
3. 心臟超音波檢查(選擇)	☐ 正常 ☐ 異常_____ ☐ 未做
4. 腹部超音波檢查(選擇)	☐ 正常 ☐ 異常_____ ☐ 未做
D. 基因檢測報告(必要) (請附實驗室報告)	☐ 致病基因變異：_____ 基因變異 (相關致病基因須位於 OMIM 資料庫具 CDG 編碼) ☐ 遺傳模式經父母/家族成員致病基因變異分析為 ☐ 體染色體顯性遺傳 ☐ 體染色體隱性遺傳 ☐ 性聯遺傳 ☐ 其它 _____
E. 確定診斷 (必要)	☐ 明確之致病基因變異，且具身體診察、神經學診察及實驗室檢查佐證資料證實符合二系統以上(含)之臨床症狀及徵兆，其遺傳模式屬臨床型-基因型吻合 (genotype-phenotype correlation) 之基因名稱 - 先天性醣基化障礙 (Gene name - CDG) _____

參考文獻：

Jaeken J et al. Biochim Biophys Acta 2009; 1792:825-826; Freeze HH et al. Annu Rev Neurosci 2015; 38: 105-125; Lee HF, Chi CS. Epilepsy Behav 2023; 142:109214

Ng BG, Freeze HH. Trends Genet 2018; 34: 466-476; Péanne R et al. Eur J Med Genet 2018; 61:643-663; Verheijen J et al. Genet Med 2020; 22: 268-279

衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查基準機制」(審查基準表) -先天性醣基化障礙 [Congenital Disorder of Glycosylation; CDG]-

應檢附文件

- ☐ 病歷資料：包含臨床病史、家族史、身體診察、神經學診察及發展里程碑等病歷資料（必要）
☐ 實驗室檢查報告（必要）
☐ 腦部核磁共振影檢查（必要）
☐ 基因檢測報告（必要）



臨床病史(必要)

- ☐ 發病年齡 (Age at disease onset) (必填) _____ 歲 _____ 月
☐ 家族史 (Family history) (必填) ☐ 有 ☐ 無



臨床症狀及徵兆 (必填) [需符合二系統以上(含)，且一系統中至少出現一項臨床症狀及徵兆]

外觀異常

- ☐ 顎裂(Cleft palate)
☐ 前囟門大 (Large fontanelle)
☐ 眼距過寬 (Hypertelorism)
☐ 小下巴 (Micrognathia)
☐ 耳發育異常 (Dysplastic ears)
☐ 鼻樑寬及平 (Broad flat nasal bridge)
☐ 乳頭發育不全 (Hypoplastic nipples)

神經系統

- ☐ 發展遲緩 (Developmental delay)
☐ 智能障礙 (Intellectual disability)
☐ 癲癇 (Epilepsy)
☐ 類中風 (Stroke-like episodes)
☐ 周邊神經病變 (Peripheral neuropathy)
☐ 小腦共濟失調 (Cerebellar ataxia)
☐ 低張力 (Hypotonia)

肝臟系統

- ☐ 肝臟病變 (Hepatopathy)
☐ 肝腫大 (Hepatomegaly)
☐ 膽汁滯留症 (Cholestasis)
☐ 多囊性膽道 (Multiple cystic bile ducts)
☐ 肝衰竭 (Liver failure)

骨骼系統

- ☐ 脊柱後凸側彎 (Kyphoscoliosis)
☐ 骨骼發育異常 (Skeletal dysplasia)
☐ 骨質缺乏 (Osteopenia)
☐ 關節攣縮 (Arthrogyposis)
☐ 杵狀足 (Clubfoot)

心臟系統

- ☐ 心包膜炎 (Pericarditis)
☐ 心包膜積水 (Pericardial effusion)
☐ 心肌病變 (Cardiomyopathy)
☐ 心臟結構性缺陷 (Structural heart defects)

腸胃系統

- ☐ 營養不良 (Failure to thrive)
☐ 嘔吐 (Vomiting)
☐ 腹瀉 (Diarrhea)
☐ 蛋白質流失腸病變 (Protein-losing enteropathy)
☐ 低白蛋白血症 (Hypoalbuminemia)

腎臟系統

- ☐ 囊腎 (Kidney cysts)
☐ 腎病候群 (Nephrotic syndrome)
☐ 腎臟發育不全 (Dysplastic kidneys)

脂質異常

- ☐ 低膽固醇血症 (Hypocholesterolemia)
☐ 高膽固醇血症 (Hypercholesterolemia)

內分泌系統

- ☐ 生長遲滯 (Growth failure)
☐ 甲狀腺功能亢進/低下 (Hyper/hypothyroidism)
☐ 低血糖 (Hypoglycemia)
☐ 高胰島素血症 (Hyperinsulinemia)
☐ 性腺功能亢進/低下 (Hyper/hypogonadism)

肌肉系統

- ☐ 肌肉失養症 (Muscular dystrophy)
☐ 重症肌無力 (Myasthenia)
☐ 低張/反射低下 (Hypotonia/hyporeflexia)
☐ 肌無力 (Muscle weakness)

血液系統

- ☐ 血栓生成 (Thrombosis)
☐ 出血 (Bleeding)
☐ 貧血 (Anemia)
☐ 凝血異常 (Coagulopathy)
☐ 抗凝血素缺乏 (Antithrombin deficiency)

眼睛系統

- ☐ 白內障 (Cataract)
☐ 斜視 (Strabismus)
☐ 視網膜色素變性 (Retinitis Pigmentosa)
☐ 虹膜缺損 (Iris coloboma)

免疫系統

- ☐ 反覆性感染 (Recurrent infection)



實驗室檢查報告 (必填)

血液檢查

- ☐ 白血球 (WBC) ☐ 正常 ☐ 異常 _____ ☐ 未做
☐ 血色素 (Hgb) ☐ 正常 ☐ 異常 _____ ☐ 未做
☐ 血小板 (PLT) ☐ 正常 ☐ 異常 _____ ☐ 未做

生化檢查

- ☐ 肌酸激酶 (Creatine kinase) ☐ 正常 ☐ 異常 _____ ☐ 未做
☐ 肝臟酵素 (GOT/GPT) ☐ 正常 ☐ 異常 _____ ☐ 未做
☐ 黃疸值 [Bilirubin (T/D)] ☐ 正常 ☐ 異常 _____ ☐ 未做
☐ 白蛋白 (Albumin) ☐ 正常 ☐ 異常 _____ ☐ 未做
☐ 膽固醇 (Cholesterol) ☐ 正常 ☐ 異常 _____ ☐ 未做
☐ 三酸甘油酯 (Triglycerides) ☐ 正常 ☐ 異常 _____ ☐ 未做
☐ 血糖 (Blood sugar) ☐ 正常 ☐ 異常 _____ ☐ 未做
☐ 胰島素 (Insulin) ☐ 正常 ☐ 異常 _____ ☐ 未做

尿液檢查

- ☐ 尿蛋白 (Urine protein) ☐ 正常 ☐ 異常 _____ ☐ 未做

凝血功能檢查

- ☐ PT ☐ 正常 ☐ 異常 _____ ☐ 未做
☐ aPTT ☐ 正常 ☐ 異常 _____ ☐ 未做
☐ Antithrombin III ☐ 正常 ☐ 異常 _____ ☐ 未做

甲狀腺功能

- ☐ TSH, T3, T4, Free T4 ☐ 正常 ☐ 異常 _____ ☐ 未做

性腺功能檢查

- ☐ FSH, LH, Testosterone ☐ 正常 ☐ 異常 _____ ☐ 未做

神經電生理檢查

- ☐ 正常 ☐ 異常 _____ ☐ 未做

眼科檢查

- ☐ 正常 ☐ 異常 _____ ☐ 未做

免疫學檢查

- ☐ 正常 ☐ 異常 _____ ☐ 未做

其他檢查



影像學檢查報告 (必填)

- ☐ 腦部核磁共振檢查報告(必要) ☐ 正常 ☐ 異常 _____ ☐ 未做
☐ 骨骼 X 光檢查(選擇) ☐ 正常 ☐ 異常 _____ ☐ 未做
☐ 腹部超音波檢查 (選擇) ☐ 正常 ☐ 異常 _____ ☐ 未做
☐ 心臟超音波檢查(選擇) ☐ 正常 ☐ 異常 _____ ☐ 未做



基因檢測報告 (必要)

- ☐ 致病基因變異：_____ 基因變異 (相關致病基因須位於 OMIM 資料庫具 CDG 編碼)
☐ 遺傳模式經父母/家族成員致病基因變異分析為
☐ 體染色體顯性遺傳 ☐ 體染色體隱性遺傳 ☐ 性聯遺傳 ☐ 其它 _____



確定診斷

- ☐ 明確之致病基因變異，且具身體診察、神經學診察及實驗室檢查佐證資料證實符合二系統以上(含)之臨床症狀及徵兆，其遺傳模式屬臨床型-基因型吻合 (genotype-phenotype correlation) 之基因名稱 - 先天性醣基化障礙 (Gene name - CDG) _____



☐ 符合罕見疾病之先天性醣基化障礙