

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)

-楓糖尿症[Maple syrup urine disease]-

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. ☐ 影像學檢查(選擇)
4. ☐ 基因檢測結果(必要)

項目	填寫部分
A. 病歷資料(必要)	
A1 臨床病史(必填)	☐ 發病年齡(Age at disease onset) _____ 歲 ☐ 新生兒代謝篩檢陽性個案
A2 家族病史 (必填)	☐ 家族史 (Family history) ☐ 有 ☐ 無
A3-1 臨床症狀及徵兆(必填)	至少出現下列一項： 1. ☐ 嘔吐、食慾減低 2. ☐ 抽搐、癲癇 3. ☐ 嗜睡、昏迷 4. ☐ 生長或發展遲緩 5. ☐ 尿液和體液有楓糖漿或焦糖味 6. ☐ 肌肉張力增加或減少 7. ☐ 無(新生兒代謝篩檢陽性個案)
B. 實驗室檢驗報告 (請附相關檢驗資料) (必要)	☐ 血漿白胺酸數值 (必要): ☐ 異常 _____ ☐ 血漿異白胺酸數值 (必要): ☐ 異常 _____ ☐ 血漿纈胺酸數值 (必要): ☐ 異常 _____ ☐ 尿液有機酸氣相層析質譜分析 (GC/Mass) (必要): ☐ 相關代謝物質異常升高
C. 影像學檢查(選擇)	腦部核磁共振檢查 ☐ 正常 ☐ 異常
D. 基因檢測報告 (請附實驗室報告) (必要)	☐ 兩個 <i>BCKDHA(E1α)</i> 等位基因都有致病變異 ☐ 兩個 <i>BCKDHB(E1β)</i> 等位基因都有致病變異 ☐ 兩個 <i>DBT(E2)</i> 等位基因都有致病變異 ☐ 兩個 <i>DLD(E3)</i> 等位基因都有致病變異
D. 三項均符合方可確定診斷(必要)	☐ 臨床症狀及徵兆除新生兒代謝篩檢陽性個案可無症狀外，其他個案至少出現一項 ☐ 實驗室檢驗報告為有意義的異常:血漿支鏈胺基酸和尿液有機酸升高 ☐ <i>BCKDHA(E1α)</i> 、 <i>BCKDHB(E1β)</i> 、 <i>DBT(E2)</i> 或 <i>DLD(E3)</i> 兩個等位基因有致病性變異，符合體染色體隱性遺傳模式

參考文獻：

1. Saudubray, J. M., Baumgartner, M. R., & Walter, J. H. (2022). Inborn metabolic diseases, 7th Edition. Berlin: Springer.
2. Strauss, K.A., Puffenberger, E.G., Carson, V.J. Maple Syrup Urine Disease. 2006 Jan 30 [Updated 2020 Apr 23]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2024.

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)
-楓糖尿症[Maple syrup urine disease]-

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)
- ☐ 影像學檢查(選擇)
- ☐ 基因檢測結果(必要)

☐ 新生兒代謝篩檢陽性個案(必要)

1. 家族史(Family history) ☐ 有 ☐ 無
2. 臨床症狀 ☐ 有 ☐ 無

☐ 臨床病史(必填)

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

☐ 無症狀

☐ 有症狀

臨床症狀及徵兆(必要, 至少出現下列一項)

1. ☐ 嘔吐、食慾減低
2. ☐ 抽搐、癲癇
3. ☐ 嗜睡、昏迷
4. ☐ 生長或發展遲緩
5. ☐ 尿液和體液有楓糖漿或焦糖味
6. ☐ 肌肉張力增加或減少

實驗室檢驗

- ☐ 血漿白胺酸數值(必要): ☐ 異常 _____
- ☐ 血漿異白胺酸數值(必要): ☐ 異常 _____
- ☐ 血漿纈胺酸數值(必要): ☐ 異常 _____
- ☐ 尿液有機酸氣相層析質譜分析 (GC/Mass) (必要): ☐ 相關代謝物質異常升高 _____

影像學檢查(選擇) 腦部核磁共振檢查 ☐ 正常 ☐ 異常

基因檢測報告(必要)

- ☐ 兩個BCKDHA(E1 α)等位基因都有致病性變異
- ☐ 兩個BCKDHB(E1 β)等位基因都有致病性變異
- ☐ 兩個DBT(E2)等位基因都有致病性變異
- ☐ 兩個DLD(E3)等位基因都有致病性變異

三項均符合方可確定診斷楓糖尿症(Maple syrup urine disease)

- ☐ 臨床症狀及徵兆除新生兒代謝篩檢陽性個案可無症狀外, 其他個案至少出現一項
- ☐ 實驗室檢驗報告為有意義的異常: 血漿支鏈胺基酸和尿液有機酸升高
- ☐ BCKDHA(E1 α)、BCKDHB(E1 β)、DBT(E2)或DLD(E3)兩個等位基因有致病性變異, 符合體染色體隱性遺傳模式

參考文獻:

1. Saudubray, J. M., Baumgartner, M. R., & Walter, J. H. (2022). Inborn metabolic diseases, 7th Edition. Berlin: Springer.
2. Strauss, K.A., Puffenberger, E.G., Carson, V.J. Maple Syrup Urine Disease. 2006 Jan 30 [Updated 2020 Apr 23]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2024.