

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)

-脂肪酸氧化作用缺陷[Fatty acid oxidation defect]-

1. ☐ 臨床相關症狀及徵兆的病歷紀錄，須包含病史、個人史及家族史(必要)
2. ☐ 實驗室檢查報告(必要)
3. ☐ 影像學檢查報告(必要)
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(必要)	☐ 發病年齡 [Age at disease onset] _____ 歲 ☐ 新生兒代謝篩檢異常個案
A2 家族病史(請附上家族中其他病患之詳細病歷記錄或個案病歷資料)(必要)	☐ 家族史 [Family history] ☐ 有 ☐ 無
A3 臨床症狀及徵兆(必要)	第 1 項至第 4 項，至少出現 1 項： 1. ☐ 急性低酮性低血糖[Acute hypoketotic hypoglycemia] 2. ☐ 腦病變[Encephalopathy] 3. ☐ 心肌病變[Cardiomyopathy] 4. ☐ 肌肉病變(如無力或橫紋肌溶解)[Myopathy (weakness or acute rhabdomyolysis)] 5. ☐ 肝臟肥大及肝功能異常[Hepatomegaly and liver dysfunction] 6. ☐ 發展遲緩[Developmental delay] 7. ☐ 肌肉低張[Hypotonia] 8. ☐ 臉部變異[Facial dysmorphism]
B. 實驗室檢驗報告 (請附相關檢驗資料)	☐ 一般生化檢驗(pH, Bicarbonate, Lactate, Creatine kinase, Ammonia, Sugar, Ketone body等)至少一項異常，項目：_____ ☐ 代謝異常檢驗報告(包括串聯質譜儀或尿液有機酸分析等足以佐證此疾病之報告等)至少一項異常，項目：_____
C. 影像學檢查報告 (請附相關報告資料)	心臟超音波(選擇)： ☐ 正常 ☐ 異常_____ 腹部超音波(選擇)： ☐ 正常 ☐ 異常_____ MRI (選擇)： ☐ 正常 ☐ 異常_____
D. 特殊檢查報告 (請附相關檢驗資料)	Enzyme assays (選擇)： ☐ 正常 ☐ 異常_____
E. 基因檢測報告(必要) (請附實驗室報告)	致病基因檢測結果： ☐ 正常 ☐ 符合遺傳模式之致病性基因具有相對應的致病性變異，基因名：_____

參考文獻：

Jean-Marie Saudubray, Matthias R. Baumgartner, Hohn Walter. Inborn Metabolic Diseases. Diagnosis and Treatment 6th Edition

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)
-脂肪酸氧化作用缺陷[Fatty acid oxidation defect]-

應檢附文件

- ☐ 臨床相關症狀及徵兆的病歷紀錄，須包含病史、個人史及家族史(必要)
☐ 實驗室檢查報告(必要)
☐ 影像學檢查報告(必要)
☐ 基因檢測報告(必要)

☐ 新生兒代謝篩檢異常個案(必要)

1. ☐ 相對應的代謝物質數值異常
2. 家族史(Family history) ☐ 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

臨床症狀及徵兆(第1項至第4項，至少出現1項)

1. ☐ 急性低酮性低血糖[Acute hypoketotic hypoglycemia]
2. ☐ 腦病變 [Encephalopathy]
3. ☐ 心肌病變 [Cardiomyopathy]
4. ☐ 肌肉病變(如無力或橫紋肌溶解)[Myopathy (weakness or acute rhabdomyolysis)]
5. ☐ 肝臟肥大及肝功能異常 [Hepatomegaly and liver dysfunction]
6. ☐ 發展遲緩 [Developmental delay]
7. ☐ 肌肉低張 [Hypotonia]
8. ☐ 臉部變異 [Facial dysmorphism]

實驗室檢驗(各一項必要)

- ☐ 一般生化檢驗(pH, Bicarbonate, Lactate, Creatine kinase, Ammonia, Sugar, Ketone body等)至少一項異常，項目：_____
☐ 代謝異常檢驗報告(包括串聯質譜儀或尿液有機酸分析等足以佐證此疾病之報告等)至少一項異常，項目：_____

影像學檢查(選擇)

- 心臟超音波：☐ 正常 ☐ 異常 _____
腹部超音波：☐ 正常 ☐ 異常 _____
MRI：☐ 正常 ☐ 異常 _____

其他特殊檢查(選擇)

- Enzyme assays：☐ 正常 ☐ 異常 _____

基因檢測報告(必要)

- 致病基因檢測結果：☐ 符合遺傳模式之致病性基因具有相對應的致病性變異，基因名：_____

確定診斷

- ☐ 新生兒篩檢個案：符合2項(含)以上異常之實驗室檢驗，且相對應致病基因具致病性符合遺傳模式之基因變異
☐ 臨床個案：臨床症狀及徵兆中1~4項，至少出現1項臨床表徵，符合2項(含)以上異常之實驗室檢驗，且符合遺傳模式之致病性基因變異

符合脂肪酸氧化作用缺陷(Fatty acid oxidation defect)罕見疾病通報標準

參考文獻：

Jean-Marie Saudubray, Matthias R. Baumgartner, Hohn Walter. Inborn Metabolic Diseases. Diagnosis and Treatment 6th Edition