

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)

-假性副甲狀腺低能症[Pseudohypoparathyroidism]-

1. ☐ 病歷資料 (必要)
2. ☐ 實驗室檢驗報告 (必要)
3. ☐ X 射線檢查及腦部影像學(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
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，右方必須具一項)	☐ 身材矮小(Short stature) ☐ 短指(Brachydactyly) ☐ 肥胖(Obese) ☐ 皮下軟組織有硬塊(骨化，Subcutaneous ossification) ☐ 低血鈣痙攣(Spasms or seizure due to hypocalcemia) ☐ 癲癇(Epilepsy) ☐ 發展遲緩(Developmental delay) ☐ 認知不足(Intellectual disability) ☐ 學習障礙(Learning difficulty) ☐ 其他：_____
B. 實驗室檢驗報告(必填) (請附相關檢驗資料)	1. 血鈣: ☐ 正常 ☐ 異常(數值:_____) 2. 血磷: ☐ 正常 ☐ 異常(數值:_____) 3. 副甲狀腺: ☐ 正常 ☐ 異常(數值:_____) 4. 25 羥基維生素 D: ☐ 正常 ☐ 異常(數值:_____) 5. 促甲狀腺激素: ☐ 正常 ☐ 異常(數值:_____) 6. 促性腺激素: ☐ 正常 ☐ 異常(數值:_____)
C. 影像學檢查報告 (請附相關報告資料)	X 光攝影檢查: (必要): ☐ 正常 ☐ 異常_____ (註:若為 AHO, 患者手掌末端指骨第四與第五節異常的短, 也可能出現軟組織骨化現象)

項目	填寫部分
	腦部電腦斷層掃描造影(Brain CT) (必要)： ☐ 正常 ☐ 異常_____
	(註:患者常有大腦異位鈣化)
D. 基因檢測報告(必要) (請附實驗室報告)	發生於 <i>GNAS</i> , <i>PRKAR1A</i> , <i>PDE4D</i> , <i>PDE3A</i> 及 <i>STX16</i> 的功能缺失突變： ☐ 具符合遺傳模式之致病性基因變異

參考文獻：

- [1] Niels Vos, Leonie A. Menke, Christiaan F. et al. Severe early-onset overgrowth in a case of pseudohypoparathyroidism type 1b, caused by STX16 deletion. Am J Med Genet. 2023;191A:1476–1478.
- [2] Mantovani G, Bastepe M, Monk D, et al. Diagnosis and management of pseudohypoparathyroidism and related disorders: first international Consensus Statement. Nat Rev Endocrinol. 2018 Aug;14(8):476-500.

Reference to a website (參考網頁):

- [1] <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK547709/> [Last Update: September 4, 2023.].
- [2] https://www.tfrd.org.tw/tfrd/rare_b/view/id/119[罕見疾病基金會官網].

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)
-假性副甲狀腺低能症[Pseudohypoparathyroidism]-

應檢附文件

- ☐ 病歷資料(必要)
- ☐ 實驗室檢驗報告(必要)
- ☐ X射線檢查及腦部影像學(必要)
- ☐ 基因檢測報告(必要)

臨床症狀及徵兆(必要，以下必須具一項)

- ☐ 身材矮小(Short stature)
- ☐ 短指(Brachydactyly)
- ☐ 肥胖(Obese)
- ☐ 皮下軟組織有硬塊(骨化，Subcutaneous ossification)
- ☐ 低血鈣痙攣(Spasms or seizures due to hypocalcemia)
- ☐ 癲癇(Epilepsy)
- ☐ 發展遲緩(Developmental delay)
- ☐ 認知不足(Intellectual disability)
- ☐ 學習障礙(Learning difficulty)
- ☐ 其他：_____

實驗室檢驗(必填)

1. 血鈣：☐ 正常 ☐ 異常 _____
2. 血磷：☐ 正常 ☐ 異常 _____
3. 副甲狀腺素：☐ 正常 ☐ 異常 _____
4. 25羥基維生素D：☐ 正常 ☐ 異常 _____
5. 促甲狀腺激素：☐ 正常 ☐ 異常 _____
6. 促性腺激素：☐ 正常 ☐ 異常 _____

影像學檢查

- X光攝影檢查(必要)：☐ 正常 ☐ 異常 _____
- 腦部電腦斷層掃描造影(Brain CT) (必要)：☐ 正常 ☐ 異常 _____

基因檢測報告(必要)

- 發生於GNAS, PRKAR1A, PDE4D, PDE3A及STX16的功能缺失突變：
- ☐ 具符合遺傳模式之致病性基因變異：_____

具臨床症狀及徵兆之一項以上(含)，實驗室檢驗及檢查符合假性副甲狀腺症及符合遺傳模式之致病性基因變異

符合假性副甲狀腺低能症(Pseudohypoparathyroidism)

參考文獻：

- [1] Niels Vos, Leonie A. Menke, Christiaan F. et al. Severe early-onset overgrowth in a case of pseudohypoparathyroidism type 1b, caused by STX16 deletion. Am J Med Genet. 2023;191A:1476-1478.
- [2] Mantovani G, Bastepe M, Monk D, et al. Diagnosis and management of pseudohypoparathyroidism and related disorders: first international Consensus Statement. Nat Rev Endocrinol. 2018 Aug;14(8):476-500.