

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)

嘌呤合成代謝異常

- [Disorders of purine biosynthesis metabolism] -

1. ☐ 病歷資料：包含臨床病史、家族史、臨床表徵及身體診察等病歷資料 (必要)
2. ☐ 實驗室檢查(選擇)
3. ☐ 影像學檢查(腦部影響學檢查為必要，其他為選擇)
4. ☐ 特殊檢查(發展里程評估或智力測驗為必要，其他為選擇)
5. ☐ 基因檢測(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) _____ 歲 ☐ 家族史 (Family history) ☐ 有 ☐ 無
2. 臨床症狀及徵兆(必要)	主要表徵 ☐ 發展遲緩或認知不足 ☐ 癲癇 ☐ 視覺障礙 ☐ 聽力障礙 ☐ 周邊神經病變 ☐ 生長矮小 ☐ 不自主動作 ☐ 其他表徵 _____
B. 實驗室檢查(選擇) (請附相關檢驗資料)	☐ 白血球 _____ ☐ 血紅素 _____ ☐ 平均紅血球體積(MCV) _____ ☐ 尿酸 _____ ☐ 機磷酸激酶(CPK) _____ ☐ 葉酸 _____
C. 影像學檢查報告 (請附相關影像資料)	☐ 腦部核磁共振照影(Magnetic resonance imaging of the brain)(必要) ☐ 正常 ☐ 異常 _____ ☐ 胸部 X 光片(Chest X ray)(選擇) ☐ 正常 ☐ 異常 _____ ☐ 長骨 X 光片(Long bone Xray)(選擇) ☐ 正常 ☐ 異常 _____ ☐ 腎臟超音波(選擇) ☐ 正常 ☐ 異常 _____
D. 特殊檢查(選擇) (請附相關影像資料)	☐ 發展里程評估或智力測驗(必要) ☐ 正常 ☐ 異常 _____ ☐ 腦電波圖(選擇) ☐ 正常 ☐ 異常 _____ ☐ 電氣生理學檢查(選擇) ☐ 週邊神經傳導檢查 ☐ 正常 ☐ 異常 _____ ☐ 聽力誘發電位檢查(AEP) ☐ 正常 ☐ 異常 _____ ☐ 視力誘發電位檢查(VEP) ☐ 正常 ☐ 異常 _____
E. 基因檢測報告(必要) (請附實驗室報告)	☐ PRS deficiency 或 superactivity 之 X-linked 基因出現致病基因變異(性聯性遺傳) ☐ 兩個 PFAS deficiency 之 AR 基因皆出現致病基因變異(體染色體隱性遺傳) ☐ 兩個 PAICS deficiency 之 AR 基因皆出現致病基因變異(體染色體隱性遺傳)

項目	填寫部分
	☐ 兩個 ADSL deficiency 之 AR 基因皆出現致病基因變異(體染色體隱性遺傳) ☐ 兩個 ATIC deficiency 之 AR 基因皆出現致病基因變異(體染色體隱性遺傳) ☐ 其他 _____
F. 確定診斷為 嘌呤合成代謝異常	☐ 具臨床症狀及徵兆至少 1 項，且有合乎遺傳模式之致病性基因變異

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)

嘌呤合成代謝異常

- [Disorders of purine biosynthesis metabolism] -

應檢附文件

- ☐ 病歷資料：包含臨床病史、家族史、臨床表徵及身體診察等病歷資料（必要）
- ☐ 實驗室檢查(選擇)
- ☐ 影像學檢查(腦部影響學檢查為必要，其他為選擇)
- ☐ 特殊檢查(發展里程評估或智力測驗為必要，其他為選擇)
- ☐ 基因檢測(必要)



臨床病史(必要)

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



主要表徵(必要，至少 1 項)

- ☐ 發展遲緩或認知不足
- ☐ 癲癇
- ☐ 視覺障礙
- ☐ 聽力障礙
- ☐ 周邊神經病變
- ☐ 生長矮小
- ☐ 不自主動作
- ☐ 其他表徵 _____



實驗室檢查(選擇)

- ☐ 白血球 _____ ☐ 血紅素 _____ ☐ 平均紅血球體積(MCV) _____
- ☐ 尿酸 _____
- ☐ 機磷酸激酶(CPK) _____
- ☐ 葉酸 _____



影像學檢查報告

- ☐ 腦部核磁共振照影(Magnetic resonance imaging of the brain)(必要) ☐ 正常 ☐ 異常 _____
- ☐ 胸部 X 光片(Chest X ray) (選擇) ☐ 正常 ☐ 異常 _____
- ☐ 長骨 X 光片(Long bone Xray)(選擇) ☐ 正常 ☐ 異常 _____
- ☐ 腎臟超音波(選擇) ☐ 正常 ☐ 異常 _____



特殊檢查

- ☐ 發展里程評估或智力測驗(必要) ☐ 正常 ☐ 異常 _____
- ☐ 腦電波圖(選擇) ☐ 正常 ☐ 異常 _____
- ☐ 電氣生理學檢查(選擇)
 - ☐ 週邊神經傳導檢查 ☐ 正常 ☐ 異常 _____
 - ☐ 聽力誘發電位檢查(AEP) ☐ 正常 ☐ 異常 _____
 - ☐ 視力誘發電位檢查(VEP) ☐ 正常 ☐ 異常 _____



基因檢測報告(必要)

- ☐ *PRS deficiency* 或 *superactivity* 之 X-linked 基因出現致病基因變異(性聯性遺傳)
- ☐ 兩個 *PFAS deficiency* 之 AR 基因皆出現致病基因變異(體染色體隱性遺傳)
- ☐ 兩個 *PAICS deficiency* 之 AR 基因皆出現致病基因變異(體染色體隱性遺傳)
- ☐ 兩個 *ADSL deficiency* 之 AR 基因皆出現致病基因變異(體染色體隱性遺傳)
- ☐ 兩個 *ATIC deficiency* 之 AR 基因皆出現致病基因變異(體染色體隱性遺傳)
- ☐ 其他 _____



確定診斷為新生嘮吟合成缺失症

- ☐ 具臨床症狀及徵兆至少 1 項，且有合乎遺傳模式之致病性基因變異



- ☐ 符合罕見疾病之嘮吟合成代謝異常