

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)

- 甲基丙二酸血症[Methylmalonic acidemia]-

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) | <input type="checkbox"/> 發病年齡(Age at disease onset) _____ 歲 <input type="checkbox"/> 新生兒代謝篩檢陽性個案 |
| A2 家族病史 (必填) | <input type="checkbox"/> 家族史 [Family history] <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無 |
| A3-1 臨床症狀及徵兆(必要) | 至少出現下列 1 項： 1. <input type="checkbox"/> 嘔吐、食慾減低、呼吸急促 2. <input type="checkbox"/> 抽搐、癲癇 3. <input type="checkbox"/> 嗜睡、昏迷 4. <input type="checkbox"/> 生長或發展遲緩 5. <input type="checkbox"/> 肌肉張力增加或減少 6. <input type="checkbox"/> 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) | <input type="checkbox"/> 全血細胞計數：白血球 _____ 血小板 _____ 血紅素 _____ <input type="checkbox"/> 血氨 Ammonia 數值： <input type="checkbox"/> 正常 _____ <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 血液酸鹼數值： <input type="checkbox"/> 正常 _____ <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 血糖 Glucose 數值： <input type="checkbox"/> 正常 _____ <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 丙酸肉鹼 C3 數值： <input type="checkbox"/> 異常 C3 _____ C3/C2 _____ free carnitine _____ <input type="checkbox"/> 甲基丙二酸 MMA 數值： <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 同半胱胺酸 Homocysteine： <input type="checkbox"/> 正常 _____ <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 維生素 B12 Vitamin B12： <input type="checkbox"/> 正常 _____ <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 尿液有機酸氣相層析質譜分析 (GC-MS)： <input type="checkbox"/> 相關代謝物質異常升高 _____ |
| C. 影像檢查 (請附相關檢驗資料)(選擇) | 腦部電腦斷層影像 <input type="checkbox"/> 正常 _____ <input type="checkbox"/> 異常 _____ 腦部磁振造影影像 <input type="checkbox"/> 正常 _____ <input type="checkbox"/> 異常 _____ |
| D. 基因檢測報告 (請附實驗室報告)(必要) | <input type="checkbox"/> 2 個 <i>MMUT</i> 等位基因都有致病變異 <input type="checkbox"/> 2 個 <i>MMAA</i> 等位基因都有致病變異 <input type="checkbox"/> 2 個 <i>MMAB</i> 等位基因都有致病變異 <input type="checkbox"/> 2 個 <i>MMADHC(var2)</i> 等位基因都有致病變異 <input type="checkbox"/> 2 個 <i>MCEE</i> 等位基因都有致病變異 |
| E. 確定診斷(必要) | <input type="checkbox"/> 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 <input type="checkbox"/> 實驗室檢驗報告：血片 C3, C3/C2、MMA 及尿液有機酸為有意義的異常，Homocysteine 和 B12 正常 <input type="checkbox"/> <i>MMUT</i> 或 <i>MMAA</i> 或 <i>MMAB</i> 或 <i>MMADHC(var2)</i> 或 <i>MCEE</i> 有 2 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] Guidelines for the diagnosis and management of methylmalonic acidemia and propionic acidemia: First revision Patrick Forny, Matthias R. Baumgartner et al Inherit Metab Dis. 2021;44:566–592

[2]Methylmalonic acidemia UpToDate Oct12,2023

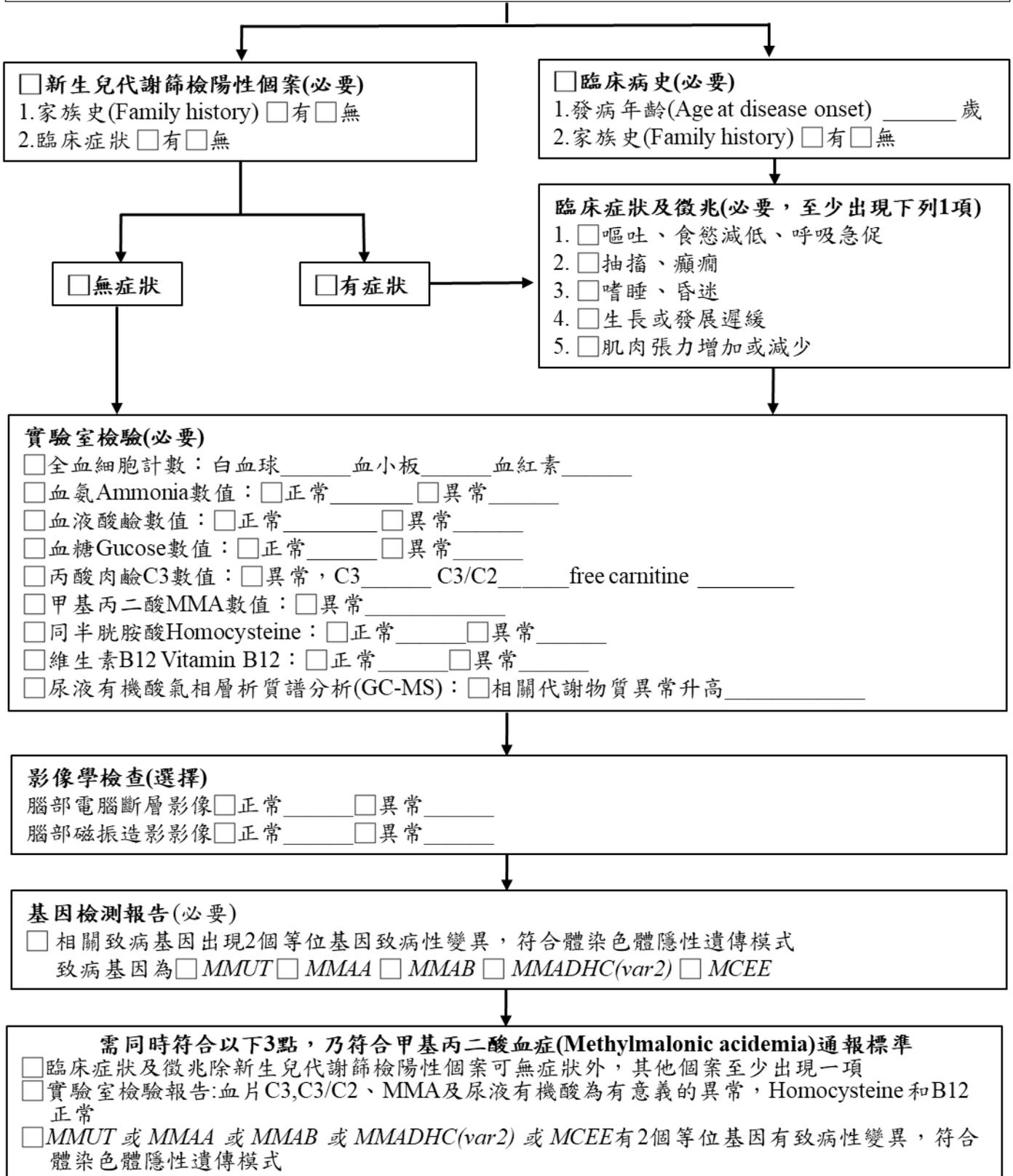
[3]Methylmalonic Acidemia National Organization for Rare Disease May 17,2024

[4]Methylmalonic Acidemia Diagnosis by Laboratory Methods Fatemeh Keyfi¹, Saeed Talebi , Abdol-Reza Varasteh Rep. Biochem. Mol. Biol, Vol. 5, No. 1, Oct 2016

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)
- 甲基丙二酸血症[Methylmalonic acidemia]-

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)
- 影像檢查(選擇)
- 基因檢測結果(必要)



參考文獻:

1. Guidelines for the diagnosis and management of methylmalonic acidaemia and propionic acidaemia: First revision Patrick Forny ,Matthias R. Baumgartner et al Inherit Metab Dis. 2021;44:566-592
2. Methylmalonic acidemia UpToDate Oct12,2023
3. Methylmalonic Acidemia National Organization for Rare Disease May 17,2024
4. Methylmalonic Acidemia Diagnosis by Laboratory Methods Fatemeh Keyf1, Saeed Talebi , Abdol-Reza Varasteh Rep. Biochem. Mol. Biol, Vol. 5, No. 1, Oct 2016