**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)  
-大腦肌酸缺乏症[Cerebral creatine deficiency]-**

1. □ 病歷資料：包含臨床病史、身體及神經學檢查及詳細家族史之病歷資料 (必要)
2. □ 實驗室檢驗報告 (必要)
3. □ 影像學檢查報告 (必要)
4. □ 基因檢測報告(必要)
5. □ 特殊檢查報告 (選擇)

| 項目 | 填寫部分 |
| --- | --- |
| 1. **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) | **至少須符合下列一項，其中第一項為必要**   * 發展遲緩或智能不足[Developmental delay or intellectual disability] (必要) * 語言發展遲緩[Speech delay] * 抽搐或癲癇[Seizures] * 不自主運動[Involuntary movement] * 肌肉無力[Muscle weakness)或張力低下[Hypotonia] * 行為問題，如自閉行為[Autistic behavior]、過動[Hyperactivity]、自殘[Self-injury)或其他行為問題[Behavior problems] * 外觀異常[Dysmorphic features] * 生長遲滯[Failure to thrive] * 心律不整[Arrhythmia] * 其他: |
| 1. **實驗室檢驗報告**   (請附相關檢驗資料) | **生化檢查報告(必要)**   * 肝功能檢查[ALT/AST] ：□正常 □異常＿＿＿＿＿ * 血氨[Blood ammonia]：□正常 □異常＿＿＿＿＿ * 血液肌肝酸[Creatinine]：□正常 □異常＿＿＿＿＿   **腦電波圖檢查(必要)**：  □正常  □異常＿＿＿＿＿ |
| 1. **影像學檢查報告**   (請附相關報告資料) | **影像學檢查；腦部磁振造影掃描檢查[Brain MRI+MRS] (必要)**：  □正常  □異常  □核磁共振頻譜顯示肌酸訊號低下[Low creatine peak]  □其他＿＿＿＿＿ |
| 1. **特殊檢查報告**   (請附相關檢驗資料) | **特殊代謝檢查報告（如：特殊代謝檢查報告、神經電生理檢查、病理切片…等）(選擇)**   * 血液肌酸[Creatine]：□正常 □異常＿＿＿＿＿ * 尿液胍基乙酸[Guanidinoacetate; GAA]：□正常 □異常＿＿＿＿＿ * 酵素活性[Enzymatic activity)或肌酸吸收[Creatine uptake]檢測：□正常 □異常＿＿＿＿＿ |
| 1. **基因檢測報告(必要)**   (請附實驗室報告) | * Guanidinoacetate methyltransferase (GAMT) deficiency: 兩個GAMT等位基因皆出現致病性變異(體染色體隱性遺傳) * L-arginine:glycine amidinotransferase (AGAT) deficiency: 兩個AGAT等位基因皆出現致病性變異(體染色體隱性遺傳) * Creatine transporter (CRTR) deficiency: SLC6A8基因上出現一個致病性變異(性聯遺傳) |
| 1. **確定診斷** | * 兩個GAMT等位基因出現致病性基因變異，且符合必要臨床表徵及核磁共振頻譜顯示肌酸訊號低下 * 兩個AGAT等位基因出現致病性基因變異，且符合必要臨床表徵及核磁共振頻譜顯示肌酸訊號低下 * 一個SLC6A8基因出現致病性基因變異，且符合必要臨床表徵及核磁共振頻譜顯示肌酸訊號低下 |

參考文獻：

Mercimek-Mahmutoglu S, Salomons GS. Creatine Deficiency Syndromes. 2009 Jan 15 [Updated 2015 Dec 10]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2020.

**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)  
-大腦肌酸缺乏症[Cerebral creatine deficiency]-**

|  |
| --- |
| **應檢附文件**  □ 病歷資料：包含臨床病史、身體及神經學檢查及詳細家族史之病歷資料 (必要)  □ 實驗室檢驗報告 (必要)  □ 影像學檢查報告 (必要)  □ 基因檢測報告 (必要)  □ 特殊檢查報告 (選擇) |

|  |  |
| --- | --- |
| **臨床病史(必填)**  □ 發病年齡 [Age at disease onset] \_\_\_\_\_\_ 歲  □ 家族史 [Family history] □ 有 □無 | **排除條件：**  □ ALT/AST異常  □ 高血氨 |

|  |  |
| --- | --- |
| **臨床症狀及徵兆 (至少須符合下列一項，其中第一項為必要)**  □發展遲緩或智能不足[Developmental delay or intellectual disability](必要)  □語言發展遲緩[Speech delay]  □抽搐或癲癇[Seizures or epilepsy]  □不自主運動[Involuntary movement]  □肌肉無力[Muscle weakness]或張力低下[Hypotonia] | □行為問題，如自閉行為 [Autistic behavior]、過動[Hyperactivity]、自殘[Self-injury]或其他行為問題[Behavior problems]  □外觀異常[Dysmorphic features]  □生長遲滯[Failure to thrive]  □心律不整[Arrhythmia]  □其他: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |

|  |
| --- |
| **實驗室檢驗 (必要)**  生化檢查報告(必要)  □ 肝功能檢查[ALT/AST] ：□正常 □異常＿＿＿＿＿＿  □ 血氨[Blood ammonia]： □正常 □異常＿＿＿＿＿＿  □ 血液肌肝酸 [Creatinine]：□正常 □異常＿＿＿＿＿＿  腦電波圖檢查(必要)：  □正常 □異常＿＿＿＿＿ |

|  |
| --- |
| **影像學檢查; 腦部磁振造影掃描檢查[Brain MRI+MRS] (必要)：**  □正常  □異常  □核磁共振頻譜顯示肌酸訊號低下 [Low creatine peak]  □其他＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿ |

|  |
| --- |
| **其他特殊檢查（如：特殊代謝檢查報告、神經電生理檢查、病理切片…等）(選擇)**  □血液肌酸 [Creatine]：□正常 □異常＿＿＿＿＿  □尿液胍基乙酸[Guanidinoacetate; GAA]：□正常 □異常＿＿＿＿＿  □酵素活性 [Znzymatic activity] 或肌酸吸收[Creatine uptake]檢測：□正常 □異常＿＿＿＿＿ |

|  |
| --- |
| **基因檢測報告 (必要)**  □Guanidinoacetate methyltransferase (GAMT) deficiency: 兩個*GAMT*等位基因皆出現致病性基因變異(體染色體隱性遺傳)  □L-arginine:glycine amidinotransferase (AGAT) deficiency: 兩個*AGAT*等位基因皆出現致病性基因變異(體染色體隱性遺傳)  □Creatine transporter (CRTR) deficiency: 一個*SLC6A8*基因出現致病性基因變異(性聯遺傳) |

|  |
| --- |
| **確定診斷**  □兩個*GAMT*等位基因出現致病性基因變異，且符合必要臨床表徵及核磁共振頻譜顯示肌酸訊號低下  □兩個*AGAT*等位基因出現致病性基因變異，且符合必要臨床表徵及核磁共振頻譜顯示肌酸訊號低下  □一個*SLC6A8*基因出現致病性基因變異，且符合必要臨床表徵及核磁共振頻譜顯示肌酸訊號低下 |

|  |
| --- |
| □ 符合罕見疾病之大腦肌酸缺乏症 |

參考文獻：Mercimek-Mahmutoglu S, Salomons GS. Creatine Deficiency Syndromes. 2009 Jan 15 [Updated 2015 Dec 10]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2020.