**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.