**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)
- 肝醣儲積症[Glycogen storage disease] -**

1. **□ 病歷資料：包括臨床症狀及生化檢驗報告之病歷資料 (必要)**
2. **□ 酵素檢測報告(GSD 2 (龐貝氏症)必要)**
3. **□ 基因檢測報告(必要)**
4. **□ 其他檢查報告：肝臟切片，肌肉切片等足以佐證之資料**

| 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□龐貝氏症篩檢陽性個案或其家屬 |
| A2家族病史(必要) | □家族史 (Family history) □ 有\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ □ 無  |
| A3臨床症狀及徵兆(必要)（須符合右列至少一項症狀） | * 低血糖
* 肝臟腫大
* 生長不良
* 心臟肥大或衰竭
* 其他\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_
* 肌無力
* 肌紅蛋白尿或肌痛Myalgia
* 呼吸衰竭
* 低張力
* 龐貝氏症篩檢陽性個案或其家屬
 |
| 1. **實驗室檢驗報告**

(請附相關檢驗資料) | * 生化檢驗至少一項異常(Glucose, Lactate, Cholesterol, Triglyceride, Uric acid, CPK (CK), ALT,AST, proBNP) (必要)
* Glucagon test (選擇性)
* 肝臟切片(選擇性)
* Forearm non-ischemic exercise test (選擇性)
* 肌肉切片(選擇性)
* 酵素1檢驗(GSD 2 (龐貝氏症)必要，其他型別選擇性)
* 尿液Glc4(或稱Hex4) 分析(選擇性)
 |
| 1. **影像學檢查報告(GSD 1/2/3/6/9必要)**

(請附相關報告資料) | * 胸部X光: □正常 □異常＿＿＿＿＿
* 心電圖: □正常 □異常＿＿＿＿＿
* 心臟超音波: □正常 □異常＿＿＿＿＿
* 肝臟超音波: □正常 □異常＿＿＿＿＿
 |
| 1. **基因檢測報告(必要)**

(請附實驗室報告) | * 相關致病\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_基因變異：並請詳述變異 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_2
 |
| 1. **其他足以佐證之資料或說明**
 | * 符合該遺傳模式之家族成員臨床病史
* 其他\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_
 |

1. 診斷龐貝氏症的檢體可為全血/淋巴球/乾燥血片或皮膚纖維芽細胞
2. 不包括已知偽缺乏基因變異，例如*GAA*基因的p.G576S,p.E689K等
3. 明確之臨床與特殊檢驗報告符合，但無明確之分子診斷，請醫師提供足以佐證為確認個案之說明，另行提會審查

