**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)  
-假性副甲狀腺低能症[Pseudohypoparathyroidism]-**

1. □病歷資料 (必要)
2. □實驗室檢驗報告 (必要)
3. □X射線檢查及腦部影像學(必要)
4. □基因檢測報告(必要)

| 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，右方必須具一項) | □身材矮小(Short stature)  □短指(Brachydactyly)  □肥胖(Obese)  □皮下軟組織有硬塊(骨化，Subcutaneous ossification)  □低血鈣痙攣(Spasms or seizure due to hypocalcemia)  □癲癇(Epilepsy)  □發展遲緩(Developmental delay)  □認知不足(Intellectual disability)  □學習障礙(Learning difficulty)  □其他：\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| 1. **實驗室檢驗報告(必填)**   (請附相關檢驗資料) | 1. 血鈣: □正常 □異常(數值: ) 2. 血磷: □正常 □異常(數值: ) 3. 副甲狀腺: □正常 □異常(數值: ) 4. 25羥基維生素D：□正常 □異常(數值: ) 5. 促甲狀腺激素: □正常 □異常(數值: ) 6. 促性腺激素：□正常 □異常(數值: ) |
| 1. **影像學檢查報告**   (請附相關報告資料) | X光攝影檢查： (必要)：□正常 □異常＿＿＿＿＿  (註:若為AHO，患者手掌末端指骨第四與第五節異常的短，也可能出現軟組織骨化現象)  腦部電腦斷層掃描造影(Brain CT) (必要)：□正常 □異常＿＿＿＿  (註:患者常有大腦異位鈣化) |
| 1. **基因檢測報告(必要)**   (請附實驗室報告) | 發生於*GNAS, PRKAR1A, PDE4D, PDE3A*及*STX16*的功能缺失突變：□具符合遺傳模式之致病性基因變異 |

參考文獻：

[1] Niels Vos, Leonie A. Menke, Christiaan F.et al. Severe early-onset overgrowth in a case of pseudohypoparathyroidism type 1b, caused by STX16 deletion. Am J Med Genet. 2023;191A:1476–1478.

[2] Mantovani G, Bastepe M, Monk D, et al. Diagnosis and management of pseudohypoparathyroidism and related disorders: first international Consensus Statement. Nat Rev Endocrinol. 2018 Aug;14(8):476-500.

**Reference to a website** (參考網頁):

[1] https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK547709/ [Last Update: September 4, 2023.].

[2] https://www.tfrd.org.tw/tfrd/rare\_b/view/id/119[罕見疾病基金會官網].

**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)  
-假性副甲狀腺低能症[Pseudohypoparathyroidism]-**

