**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)  
-楓糖尿症[Maple syrup urine disease]-**

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. □影像學檢查(選擇)

4. □基因檢測結果(必要)

| 項目 | 填寫部分 |
| --- | --- |
| 1. **病歷資料(必要)** |  |
| A1臨床病史(必填) | □發病年齡(Age at disease onset) \_\_\_\_\_\_\_ 歲  □新生兒代謝篩檢陽性個案 |
| A2家族病史 (必填) | □家族史 (Family history) □有□無 |
| A3-1臨床症狀及徵兆(必填) | **至少出現下列一項：**   1. □嘔吐、食慾減低 2. □抽搐、癲癇 3. □嗜睡、昏迷 4. □生長或發展遲緩 5. □尿液和體液有楓糖漿或焦糖味 6. □肌肉張力增加或減少 7. □無(新生兒代謝篩檢陽性個案) |
| 1. **實驗室檢驗報告** (請附相關檢驗資料) **(必要)** | □血漿白胺酸數值 **(必要)**：□異常＿＿＿＿＿＿  □血漿異白胺酸數值 **(必要)**：□異常＿＿＿＿＿＿  □血漿纈胺酸數值 **(必要)**：□異常＿＿＿＿＿＿  □尿液有機酸氣相層析質譜分析（GC/Mass）**(必要)**：□相關代謝物質異常升高＿＿＿＿＿＿ |
| 1. 影像學檢查(選擇) | 腦部核磁共振檢查 □正常 □異常 |
| 1. **基因檢測報告** (請附實驗室報告)   **(必要)** | □兩個*BCKDHA(E1α)*等位基因都有致病變異  □兩個*BCKDHB(E1β)*等位基因都有致病變異  □兩個*DBT(E2)*等位基因都有致病變異  □兩個*DLD(E3)*等位基因都有致病變異 |
| **D. 三項均符合方可確定診斷(必要)** | □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  □實驗室檢驗報告為有意義的異常:血漿支鏈胺基酸和尿液有機酸升高  □*BCKDHA(E1α)*、*BCKDHB(E1β)*、*DBT(E2)*或*DLD(E3)*兩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. Saudubray, J. M., Baumgartner, M. R., & Walter, J. H. (2022). Inborn metabolic diseases, 7th Edition. Berlin: Springer.
2. Strauss, K.A., Puffenberger, E.G., Carson, V.J. Maple Syrup Urine Disease. 2006 Jan 30 [Updated 2020 Apr 23]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2024.

**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)  
-楓糖尿症[Maple syrup urine disease]-**

