**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)
- 轉醛醇酶缺乏症 [Transaldolase deficiency ] -**

**1. □ 病歷資料：包含臨床病史、家族史、臨床表徵及身體診察等病歷資料 (必要)**

**2. □ 影像學檢查報告 (必要)**

**3. □ 實驗室檢查報告 (必要)**

**4. □ 基因檢測報告 (必要)**

**5. □ 酵素活性分析 (選擇)**

| 項目 | 填寫部分 |
| --- | --- |
| 1. **病歷資料(必要)**
 |  |
| 1. 臨床病史(必要)
 | □ 發病年齡 (Age at disease onset) \_\_\_\_\_\_ 歲 □ 家族史 (Family history) □ 有 □ 無 |
| 1. 臨床症狀及徵兆(必要)
 | **主要特徵，肝臟、血液、腎臟系統至少符合ㄧ項** □肝臟損害(Hepatic involvement) ，至少符合下列ㄧ項 □ 肝腫大(Hepatomegaly) □ 肝功能異常(Hepatic dysfunction) □ 肝硬化 (Liver cirrhosis) □ 肝脂肪變性(Liver steatosis)□血液表徵(Hematological features) ，至少符合下列ㄧ項 □ 貧血 (Anemia) □ 血小板低下(Thrombocytopenia) □ 全血球減少症 (Pancytopenia) □腎臟表現 (Renal manifestations) ，至少符合下列ㄧ項 □ 腎小管病變 (Tubulopathy) □ 氨基酸尿症 (Aminoaciduria) □ 蛋白尿及電解質流失 (Proteinuria and loss of  electrolytes) □ 腎結石 (Renal stones)**次要特徵，臉部特徵、性腺生殖器至少符合ㄧ項** □典型臉部外觀特徵(Typical dysmorphic facial features)，至少符合下列ㄧ項 □ 三角形臉 (Triangular-shaped face) □ 低耳位 (Low set ears,) □ 寬嘴 (Wide mouth) □ 薄唇 (Thin lips)□性腺生殖器異常(Gonadal/genitalia anomalies)，至少符合下列ㄧ項 □ 性腺功能障礙 (Gonadal dysfunction) □ 不孕 (Infertility) □ 小陰莖 (Microphallus) □ 隱睪(Cryptorchidism) □ 陰蒂肥大(Clitoromegaly)  |
| 1. **實驗室檢查**

**(必要)**(請附相關影像資料) | □ 全套血液檢查(CBC/DC; WBC, Hgb, Platelet )□ 肝功能檢查 □ALT □AST □rGT □ALP □ Total bilirubin/Direct bilirubin□ 凝血功能檢查 (PT/aPTT)□ 尿液分析 (Urine analysis) |
| 1. **特殊實驗室檢查(選擇)**

 (請附相關影像資料) | □ 纖維母細胞、 淋巴母細胞或肝臟細胞的轉醛醇酶活性  (Transaldolase activity of fibroblasts, lymphoblasts or hepatocytes)□ 血漿或尿液糖分/多元醇分析結果(Polyols analysis result) |
| 1. **影像學檢查報告 (必要)**
 | □ 心臟超音波 (Echocardiography)□ 腹部超音 (Abdominal sonography)□ 腎臟超音波 (Renal sonography) |
| 1. **基因檢測報告(必要)**

(請附實驗室報告) | □ 兩個 *TALDO1*等位基因皆出現致病基因變異(體染色體隱性遺傳) |
| 1. **確定診斷為轉醛醇酶缺乏症**
 | □ 具臨床症狀及徵兆，且有明確之致病基因變異 |

