**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 |

