**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)  
-脂肪酸氧化作用缺陷[Fatty acid oxidation defect]-**

1. □ 臨床相關症狀及徵兆的病歷紀錄，須包含病史、個人史及家族史(必要)
2. □ 實驗室檢查報告(必要)
3. □ 影像學檢查報告(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  □新生兒代謝篩檢異常個案 |
| 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) | **第1項至第4項，至少出現1項：**   1. □急性低酮性低血糖[Acute hypoketotic hypoglycemia] 2. □腦病變[Encephalopathy] 3. □心肌病變[Cardiomyopathy] 4. □肌肉病變(如無力或橫紋肌溶解)[Myopathy (weakness or acute rhabdomyolysis) ] 5. □肝臟肥大及肝功能異常[Hepatomegaly and liver dysfunction] 6. □發展遲緩[Developmental delay] 7. □肌肉低張[Hypotonia] 8. □臉部變異[Facial dysmorphism] |
| 1. **實驗室檢驗報告**   (請附相關檢驗資料) | □一般生化檢驗(pH, Bicarbonate, Lactate, Creatine kinase, Ammonia, Sugar, Ketone body等)至少一項異常，項目：\_\_\_\_\_\_\_\_  □代謝異常檢驗報告(包括串聯質譜儀或尿液有機酸分析等足以佐證此疾病之報告等)至少一項異常，項目：\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| 1. **影像學檢查報告**   (請附相關報告資料) | 心臟超音波(選擇)：□正常 □異常＿＿＿  腹部超音波(選擇)：□正常 □異常＿＿＿  MRI (選擇)：□正常 □異常＿＿＿ |
| 1. **特殊檢查報告**   (請附相關檢驗資料) | Enzyme assays (選擇)：□正常 □異常＿＿＿＿＿ |
| 1. **基因檢測報告(必要)**   (請附實驗室報告) | 致病基因檢測結果：□正常 □符合遺傳模式之致病性基因具有相對應的致病性變異，基因名：＿＿＿＿＿＿＿＿＿ |

參考文獻：

Jean-Marie Saudubray, Matthias R. Baumgarter, Hohn Walter. Inborn Metabolic Diseases. Diagnosis and Treatment 6th Edition

**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)  
-脂肪酸氧化作用缺陷[Fatty acid oxidation defect]-**

