**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)
- 持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症**

**[Persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy, PHHI] -**

1. **□ 病歷資料：包含出生史，母親疾病史，藥物史，臨床症狀及徵兆資料 (必要)**
2. **□ 實驗室檢查報告： (必要)**
3. **□ 基因檢測報告 (必要)**
4. **□ 胰臟18F-FDOPA PET/CT的影像檢查報告 (選擇)**
5. **□ 排除暫時性胰島素過度分泌低血糖症(必要)**

| 項目 | 填寫部分 |
| --- | --- |
| 1. **病歷資料(必要)**
 |  |
| 1. 臨床症狀及徵兆(必要)
 | □出生體重 (必填) \_\_\_\_\_\_\_公克 □出生周數\_\_\_\_\_\_\_周 (必填)□發病年齡自出生第(必填) \_\_\_\_\_\_\_天( 月， 歲) □初始臨床表現(必填) \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_**非特異性自主神經系統症狀Non specific adrenergic symptom** (必填)□Poor feeding□Hunger□Palpitation, tachycardia□Sweating□無上述症狀□其他\_\_\_\_\_\_\_**神經系統低血糖症狀Neuroglycopenic symptom** (必填)□Seizure□Lethargy□Unconsciousness□Coma□無上述症狀□其他\_\_\_\_\_\_\_**其他系統** (選擇)□Hypertrophic cardiomyopathy(選擇)□Hepatomegaly(選擇)□Failure to thrive(選擇)□無上述症狀(選擇)□其他\_\_\_\_\_\_\_ |
| 1. 排除 (必要)
 | □母親有糖尿病或是妊娠糖尿病(必填) ： □有 □無□子宮內胎兒生長遲滯 (SGA or IUGR) (必填)：□有 □無□周產期窒息(必填)：□有 □無□HNF4A或是HNF1A基因突變(選擇)：□有 □無□其他先天代謝異常疾病或是症候群 (必填)：□有 □無 |
| 1. **實驗室檢查報告 (必要)**
 | □最低血糖值Glucose\_\_\_\_ mg/dl(必填):相對應c-peptide值\_\_\_\_ (必填) (≥0.5 ng/ml)□Maximal glucose infusion rate \_\_\_\_ mg/kg/min(必填)( > 8mg/kg/min)□肝功能檢查 (必填): SGOT \_\_\_\_ SGPT \_\_\_\_ 血氨 \_\_\_\_ Bil(T/D) \_\_\_\_□Glucagon test (必填)：血糖值glucose上升\_\_\_\_ mg/dl□陰性反應(Negative) □ 陽性反應(Positive) (≥ 30mg/dl)□Cortisol (必填)：□正常 □ 異常\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_□Growth hormone (必填)：□正常 □異常(依據年齡) \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ □Lactate (必填)：□正常 □異常(依據年齡) \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_□Ketone body (必填)：□正常 □異常 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_□Tandem mass (必填)：□正常 □ 異常\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_□ß-hydroxybutyrate (<1.8 mM) or acetoacetate (選擇)：□正常 □ 異常\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_□Free fatty acid (選擇)：(<1.7 mM)□正常 □ 異常\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_□IGFBP 1 (選擇)：(≤ 110 ng/ml)□正常 □異常 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_□Plasma AAA or urine OA(選擇)：□正常 □ 異常\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_□Diazoxide responsiveness(選擇)：(Euglycemia after maximal diazoxide 15-20mg/kg/day)□有反應 □ 無反應 |
| 1. **影像報告(選擇)**

 (請附相關影像資料) |  |
| 1. 腹部超音波檢查(**選擇**)
 | □正常 □ 異常 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  |
| 1. 18F-FDOPA PET/CT檢查報告(選擇)
 | □正常 □異常：□Diffuse type □Focal type □其他 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| 1. **基因檢測報告(必要)**

(請附實驗室報告) | □正常 □異常 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| 1. **確定診斷(必要)**
 | □持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症(瀰漫性，局部性)□排除暫時性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症□排除腫瘤引起胰島素過度分泌低血糖症□排除其他先天代謝異常疾病引起胰島素過度分泌低血糖症□排除其他特殊症候群引起胰島素過度分泌低血糖症 |

