**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 |

