**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)**

**-粒線體缺陷 [Mitochondrial disease] -**

1. □相關臨床症狀及徵兆的病歷紀錄。(必要)
2. □基因檢測報告。(必要)
3. □影像或其他檢驗報告。

| **項目** | **填寫部分** |
| --- | --- |
| **A.分類** | □**症候群**粒線體缺陷  □**非症候群**粒線體缺陷 |
| **B.病歷資料** |  |
| 1. 主訴及病史 |  |
| 2. 身體及神經學診察(症候群粒線體缺陷者須呈現該症相關的特殊症狀或必要症狀及徵兆) |  |
| **C.實驗檢查** |  |
| 1. 一般生化檢查：其中需包括血氨、血糖、乳酸、丙酮酸等 |  |
| 2 .文獻報告之代謝異常指標，包括尿液有機酸及/或血液胺基酸及/或葡萄糖生乳酸刺激試驗等 |  |
| **D.影像報告** |  |
| 1. MRI |  |
| 2. MRS |  |
| 3. 超音波(心臟超音波等) |  |
| **E.肌肉細胞功能及病理切片** |  |
| 1. 肌肉切片病理報告(組織染色及/或細胞電子顯微鏡檢查) |  |
| 2. 呼吸鏈酵素染色 |  |
| 3. 呼吸功能測試 |  |
| **F.纖維母細胞呼吸功能測試** |  |
| **G.基因檢測(附實驗室報告)** |  |
| **H.其他檢查(包括電氣生理學檢查等)** |  |
| **I.基因檢測正常但符合粒線體診斷準據(Bernier criteria 2002 Neurology )之數量** | □\_\_\_\_項主要準據  □\_\_\_\_項次要準據 |
| **J**.備註(病人為非典型之表現，不完全符合以上之診斷標準，但仍診斷為此疾病之理由) |  |

