**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)
-苯酮尿症[Phenylketonuria]-**

1. □ 病歷資料(必要): 包含臨床病史，家族病史 ，臨床症狀及徵兆

2. □ 實驗室檢驗(必要)

3. □ 基因檢查結果(必要)

4. □ 其他檢查(選擇，佐證臨床徵兆用)

| 項目 | 填寫部分 |
| --- | --- |
| 1. **病歷資料(必要)**
 |  |
| A1臨床病史(必填) | □ 發病年齡 (Age at disease onset) \_\_\_\_\_\_\_ 歲□ 新生兒代謝篩檢陽性個案 |
| A2家族病史 (必填) | □ 家族史 (Family history) □ 有 □ 無  |
| A3-1臨床症狀及徵兆(必填) | **至少出現下列一項：**1. □ 嘔吐
2. □ 皮膚毛髮顏色變淡
3. □ 抽搐、癲癇、顫抖
4. □ 生長發育遲緩
5. □ 尿液和體汗有霉臭味
6. □智能障礙
7. □濕疹
8. □頭圍小
9. □易感染
10. □無
 |
| 1. **實驗室檢驗報告**(請附相關檢驗資料)**(必填)**
 | □ 苯丙胺酸數值 **(必要)**： □異常＿＿＿＿＿ □串聯質譜儀分析 單位＿＿＿＿＿ □血漿胺基酸分析 單位＿＿＿＿＿□ 酪胺酸數值 **(必要)**：□異常＿＿＿＿＿＿ □串聯質譜儀分析 單位＿＿＿＿＿ □血漿胺基酸分析 單位＿＿＿＿＿□ 尿液有機酸氣相層析質譜分析（GC/Mass）(選擇)  □正常 □異常＿＿＿□ 尿液高效液相層析定量新喋呤（Neopterin）和生物喋呤（Biopterin） ，並計算出 %B = B / N + B X 100% (選擇)  □正常 □異常＿＿＿ □ 測定紅血球DHPR活性定量(選擇) □正常 □異常＿＿＿ □ BH4口服負荷試驗 （BH4 loading test） (選擇)  □ 4-8小時苯丙胺酸降至正常2mg/dL以下  □ 24小時苯丙胺酸下降≧30%  □ 24小時苯丙胺酸下降 < 30% |
| 1. **基因檢測報告(必要)** (請附實驗室報告)
 | □ *PAH*基因檢測結果：□正常 □異常＿＿＿＿＿＿＿＿＿□ *PTS*基因檢測結果：□正常 □異常＿＿＿＿＿＿＿＿＿□ *GCH1*基因檢測結果：□正常 □異常＿＿＿＿＿＿＿＿□ *QDPR*基因檢測結果：□正常 □異常＿＿＿＿＿＿＿＿□ *PCBD1*基因檢測結果：□正常 □異常＿＿＿＿＿＿＿＿□ *DNAJC12*基因檢測結果：□正常 □異常＿＿＿＿＿＿＿＿ |
| 二項均符合方可確診苯酮尿症(Phenylketonuria)  | □任一個基因有二個致病點位，符合隱性遺傳模式□實驗室檢驗報告為有意義的異常 |

附註：如果只有找到上述基因一個致病點位，但實驗室檢驗報告為有意義的異常，則可以備妥詳細資料送審，由審查委員依據所附資料決定。

參考文獻：

1. Saudubray, J. M., Berghe, G., & Walter, J. H. (2016). Inborn metabolic diseases, 6th Edition. Berlin: Springer.
2. Saheki T, Song YZ. Citrin Deficiency. 2005 Sep 16 [Updated 2017 Aug 10]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2022.
3. Quinonez SC, Thoene JG. Citrullinemia Type I. 2004 Jul 7 [Updated 2016 Sep 1]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2022.

**衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查標準機制」（審查基準表）**

**-苯酮尿症[Phenylketonuria]-**

|  |
| --- |
| **應檢附文件**□ 病歷資料(必要): 包含臨床病史，家族病史 ，臨床症狀及徵兆□ 實驗室檢驗(必要)□ 基因檢查結果(必要)□ 其他檢查(選擇，佐證臨床徵兆用) |

□ **新生兒代謝篩檢陽性個案(必要)**

1. 家族史 □ 有 □ 無
2. 臨床症狀 □ 有 □ 無

□ **臨床個案病史 (必要)**

1. 發病年齡 (Age at disease onset) \_\_\_\_\_\_ 歲
2. 家族史 (Family history) □ 有 □ 無

|  |  |
| --- | --- |
| 1. □ 嘔吐 | 6. □ 智能障礙 |
| 2. □ 皮膚毛髮顏色變淡 | 7. □ 濕疹 |
| 3. □ 抽搐、癲癇、顫抖 | 8. □ 頭圍小 |
| 4. □ 生長發育遲緩 | 9. □ 易感染 |
| 5. □ 尿液和體汗有霉臭味 | 10.□ 無  |

**臨床症狀及徵兆 (必要，至少出現下列1項)**

|  |
| --- |
| **實驗室檢驗 (必填)** □ 苯丙胺酸數值 **(必要)**： □異常＿＿＿＿＿ □串聯質譜儀分析 單位＿＿＿＿＿ □血漿胺基酸分析 單位＿＿＿＿＿□ 酪胺酸數值 **(必要)**：□異常＿＿＿＿＿＿ □串聯質譜儀分析 單位＿＿＿＿＿ □血漿胺基酸分析 單位＿＿＿＿＿□ 尿液有機酸氣相層析質譜分析（GC/Mass）(選擇) □正常 □異常＿＿＿□ 尿液高效液相層析定量新喋呤（Neopterin）和生物喋呤（Biopterin），並計算 出 %B = B / N + B X 100%(選擇) □正常 □異常＿＿＿ □ 測定紅血球DHPR活性定量(選擇) □正常 □異常＿＿＿ □ BH4口服負荷試驗 （BH4 loading test） (選擇)  □ 4-8小時苯丙胺酸降至正常2mg/dL以下  □ 24小時苯丙胺酸下降≧30%  □ 24小時苯丙胺酸下降 < 30% |

|  |
| --- |
| **基因檢測報告 (必要)**□ *PAH*基因檢測結果：□正常 □異常＿＿＿＿＿＿＿＿＿□ *PTS*基因檢測結果：□正常 □異常＿＿＿＿＿＿＿＿＿□ *GCH1*基因檢測結果：□正常 □異常＿＿＿＿＿＿＿＿□ *QDPR*基因檢測結果：□正常 □異常＿＿＿＿＿＿＿＿□ *PCBD1*基因檢測結果：□正常 □異常＿＿＿＿＿＿＿＿□ *DNAJC12*基因檢測結果：□正常 □異常＿＿＿＿＿＿＿＿ |

附註：如果只有找到上述基因一個致病點位，但實驗室檢驗報告為有意義的異常，

則可以備妥詳細資料送審，由審查委員依據所附資料決定。

|  |
| --- |
| **二項均符合方可確診苯酮尿症(Phenylketonuria)**□上述任一個基因有二個致病點位，符合隱性遺傳模式□實驗室檢驗報告為有意義的異常 |

參考文獻：

1. Saudubray, J. M., Berghe, G., & Walter, J. H. (2016). *Inborn metabolic diseases, 6th Edition*. Berlin: Springer.
2. Saheki T, Song YZ. Citrin Deficiency. 2005 Sep 16 [Updated 2017 Aug 10]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2022.
3. Quinonez SC, Thoene JG. Citrullinemia Type I. 2004 Jul 7 [Updated 2016 Sep 1]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2022.