**衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查標準機制」(送審資料表)
– 芳香族L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症**

**[Aromatic L-Amino acid decarboxylase deficiency, AADC deficiency] –**

**1. □ 病歷資料，包含臨床病史、身體診察、神經學檢查及發展里程碑等(必要)**

**2. □ 實驗室檢查報告 (選擇)**

**3. □ 腦部核磁照影檢查報告 (必要)**

**4. □ 基因檢測報告 (必要)**

| 項目 | 填寫部分 |
| --- | --- |
| 1. **病歷資料(必要)**
 |  |
| 1. 臨床病史(必要)
 | □ 發病年齡 (Age at disease onset) \_\_\_\_\_\_ 歲□ 家族史 (Family history) □ 有 □ 無 |
| 1. 臨床表徵(必要)
 | **中樞神經系統 (必填) - 需符合下列二項必要臨床表徵**□ 動眼危象 (Oculogyric crises)(必要) □ 軀幹低張力(Trunk hypotonia) (必要)□ 陣發性肌張力不全 (Paroxysmal dystonia) □ 舞蹈症 (Chorea) □ 徐動症 (Athetosis) □ 肢體高張力 (Limb hypertonia)□ 驚嚇反映 (Startle response)□ 吐舌 (Tongue protruding) □ 上瞼下垂 (Ptosis) □ 瞳孔縮小 (Miosis)□ 發展遲緩 (Developmental delay) □ 口齒不清 (Dysarthria) □ 餵食及吞嚥困難 (Feeding and swallowing difficulty) □ 運動過弱 (Hypokinesia)**自主神經系統 (必填) - 需符合下列一項必要臨床表徵**□ 發汗 (Diaphoresis)(必要) □ 鼻塞 (Nasal congestion) □ 低血壓 (Hypotension) □ 過度流涎 (Hypersalivation) □ 體溫不穩 (Temperature instability) **非神經系統 (選擇)**□ 週產期窘迫(Perinatal distress) □ 低血糖 (Hypoglycemia) □ 腹瀉 (Diarrhea) □ 手掌及腳掌小 (Small hands and feet) □ 滋養不良 (Failure to thrive) □ 躁動 (Irritability) □ 睡眠障礙 (Sleep disturbance) □ 胃食道逆流 (Gastroesophageal reflux disorder) □ 其他 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| 1. 實驗室檢查報告 (**選擇)**
 | □ 脊髓液神經傳導物質分析□ 正常 □ 異常 ＿＿＿＿＿＿＿＿□ DDC酵素活性分析□ 正常 □ 異常 ＿＿＿＿＿＿＿＿ |
| 1. **影像報告(必填)**

(請附相關影像資料) |  |
| **1. 腦部核磁照影檢查報告 (必要)** | □ 正常□ 異常 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿ |
| 1. **基因檢測報告(必要)**

(請附實驗室報告) | □ 兩個DDC等位基因皆出現致病基因變異(體染色體隱性遺傳) |
| 1. **確定診斷芳香族L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症**
 | □ 符合2項中樞神經系統必要臨床表徵及1項自主神經系統必要臨床表徵，且兩個DDC等位基因皆出現致病基因變異 |

