**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)  
-戊二酸尿症，第一型 [Glutaric aciduria type I, GA I]-**

1. □ 病歷資料：包含臨床病史、家族史、臨床表徵及徵兆、身體及神經學檢查之病歷資料(必要)
2. □ 實驗室檢驗(必要)
3. □ 影像學檢查(選擇)
4. □ 基因檢測報告(必要)

| 項目 | 填寫部分 |
| --- | --- |
| 1. **病歷資料(必要)** |  |
| A1臨床病史(必填) | □ 新生兒篩檢 (含其家屬)  □ 臨床個案  □ 發病年齡 (Age at disease onset) \_\_\_\_\_\_\_ 歲 \_\_\_\_\_\_ 月 |
| A2家族病史(必填) | □ 家族史 (Family history) □ 有 □ 無 |
| A3臨床症狀及徵兆  (必填) | 至少勾選下列一項：  □ 大頭 (Macrocephaly)  □ 發展遲緩 (Developmental delay)  □ 癲癇(Epilepsy)  □ 不自主動作 (Involuntary movement)，包括肢體僵硬(Limb rigidity)、角弓反張(Opisthotonos)、手足徐動(Choreoathetosis )、肌張力不全(Dystonia)  □ 無(供無症狀之新生兒篩檢個案或家屬勾選） |
| 1. **實驗室檢驗報告** (請附相關檢驗資料) **(右列兩項皆為必要)** | □串聯質譜儀脂肪酸代謝物質分析，C5DC：  □異常：數值 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿ □ 尿液有機酸分析，相關代謝物質異常升高(下列至少一項)  □ Glutaric acid   □ 3-hydroxyglutaric acid |
| 1. **影像學檢查(選擇)** | □ 腦部磁振造影檢查：  □正常 □異常＿＿＿＿＿＿＿＿＿ |
| 1. **基因檢測報告 (必要)** (請附實驗室報告) | *GCDH*基因檢測結果： □ 具致病性雙等位基因突變 (Biallelic variants) |

參考文獻：

1. Saudubray~~,~~ J~~.~~ M~~.~~, Berghe~~,~~ G~~.~~, Walter~~,~~ J~~.~~ H~~.~~ (2016). *Inborn metabolic diseases, 6th Edition*. Berlin: Springer.
2. Larson A, Goodman S. Glutaric Acidemia Type 1. 2019 Sep 19. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2022.
3. Boy~~,~~ N~~.~~, Mühlhausen~~,~~ C~~.~~, Maier~~,~~ E~~.~~ M~~.~~, et al. Proposed recommendations for diagnosing and managing individuals with glutaric aciduria type I: second revision. J Inherit Metab Dis2017;40:75-101.

**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）  
-戊二酸尿症，第一型 [Glutaric aciduria type I, GA I] -**

|  |
| --- |
| **應檢附文件**  □ 病歷資料：包含臨床病史、家族史、臨床表徵及徵兆、身體及神經學檢查之病歷資料 (必要)  □ 實驗室檢驗(必要)  □ 影像學檢查(選擇)  □ 基因檢測報告 (必要) |

**□ 新生兒代謝篩檢(含其家屬) (必要)**

□ C5DC數值異常

□家族史 (Family history) □有 □無

□ **臨床個案 (必要)**

□發病年齡 \_\_\_\_\_\_ 歲 \_\_\_\_\_\_ 月

□家族史 (Family history) □有 □ 無

**臨床症狀及徵兆(必要，至少勾選下列一項)**

□ 大頭 (Macrocephaly)

□ 發展遲緩 (Developmental delay)

□ 癲癇(Epilepsy)

□ 不自主動作 (Involuntary movement)，包括肢體僵硬(Limb rigidity)、角弓反張(Opisthotonos) 、手足徐動(Choreoathetosis ) 、肌張力不全(Dystonia)

|  |
| --- |
| **實驗室檢驗 (下列二項皆為必要)**  □ 串聯質譜儀脂肪酸代謝物質分析，C5DC異常：數值 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿  □ 尿液有機酸分析，相關代謝物質異常升高 (至少出現下列一項)  □ Glutaric acid □ 3-hydroxyglutaric acid |

|  |
| --- |
| **影像學檢查(選擇)**  □ 腦部磁振造影檢查： □ 正常 □ 異常 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿ |

|  |
| --- |
| **基因檢測報告 (必要)**  *GCDH*基因檢測結果：  □ 具致病性雙等位基因突變 (Biallelic variants) |

|  |
| --- |
| 符合罕見疾病通報標準之戊二酸尿症，第一型 |

參考文獻：

1. Saudubray, J. M., Berghe, G., Walter, J. H. (2016). Inborn metabolic diseases, 6th Edition. Berlin: Springer.
2. Larson A, Goodman S. Glutaric Acidemia Type 1. 2019 Sep 19. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2022.
3. Boy, N., Mühlhausen, C., Maier, E. M., et al. Proposed recommendations for diagnosing and managing individuals with glutaric aciduria type I: second revision. J Inherit Metab Dis  2017;40: 75-101.