**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)
- 原發性肉鹼缺乏症[Carnitine deficiency syndrome, primary] -**

1. **□ 病歷資料：包括臨床病史、家族史、臨床表徵及檢驗報告之病歷資料 (必要)**
2. **□ 肉鹼數值檢測報告(必要)**
3. **□ 基因檢測報告(必要)**
4. **□ 影像學檢查報告(選擇)**
5. **□ 其他足以佐證之資料(選擇)**

| 項目 | 填寫部分 |
| --- | --- |
| 1. **病歷資料(必要)**
 |  |
| **A1. 臨床病史** | * 發病年齡 (Age at disease onset) \_\_\_\_\_\_\_ 歲
* 篩檢陽性個案或其家屬
 |
| **A2. 家族史** | * 有＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿ □ 無
 |
| **A3. 臨床表徵** **(必要**) | **至少符合下列一項**□ 發展遲緩□ 意識改變或癲癇□ 急性腦症或類雷氏症候群 □ 肌肉無力□ 心律不整或心衰竭□ 篩檢陽性個案或其家屬 |
| 1. **實驗室檢查 (必要)**

(請附實驗室報告) | **必要**血中肉鹼(Carnitine)數值1 (下列至少兩項)持續偏低□ 游離型(Free carnitine)□ 長鏈結合肉鹼 (Long-chain acylcarnitine) □ 總合肉鹼(Total carnitine)□ 醯基肉鹼(Acylated carnitine) **選擇**□ 肝功能異常□ 高血氨□ CPK (CK) 上升□ 低血糖□ 其他\_\_\_\_\_ |
| 1. **影像學檢查報告(選擇性)** **(請附實驗室報告)**
 | □ 胸部X光： □ 正常 □ 異常 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿□ 心電圖： □ 正常 □ 異常 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿□ 心臟超音波： □ 正常 □ 異常 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿□ 肝臟超音波： □ 正常 □ 異常 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿ |
| 1. **基因檢測報告(必要)** (請附實驗室報告)
 | * *SLC22A5*基因致病基因變異2：＿＿＿＿＿＿＿＿基因變異
* 明確之*SLC22A5*致病基因變異，符合自體隱性遺傳模式3 ，且臨床表現與特殊檢驗報告符合
 |
| 1. **其他足以佐證之資料或說明**
 | * 其他2
 |

附註:

1. 檢體可為血漿或乾燥血片。
2. 明確之臨床與特殊檢驗報告符合，若無明確之分子診斷，請醫師提供足以佐證為確認個案之病歷資料，如皮膚纖維芽細胞肉鹼吸收(carnitine uptake)異常；尿液肉鹼大量流失且非Fanconi syndrome；肉鹼補充確有治療效果且撤除則效果喪失等，且排除早產，禁食，特殊藥物使用等續發性肉鹼缺乏的可能性，另行提會審查。
3. 需檢附父親與母親基因檢查結果與/或C0 carnitine 數值。

