**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，第二型 [Glutaric aciduria type II]-**

1. □ 病歷資料：包括臨床病史、身體及神經學檢查及詳細家族史之病歷資料(必要)
2. □ 實驗室檢查報告：包含常規檢查報告及代謝生化指標分析(必要)
3. □ 影像學檢查報告(選擇)
4. □ 基因檢測報告(必要)

| 項目 | 填寫部分 |
| --- | --- |
| 1. **病歷資料(必要)** |  |
| 臨床病史(必填) | **□新生兒代謝篩檢**  □血片串聯質譜儀分析：醯基肉鹼 C4~18數值升高  □家族史 (Family history) (必填） □ 有 □ 無  **□疾病發作**  □發病年齡 (Age at disease onset) (必填） 歲  □家族史 (Family history) (必填） □ 有 □ 無 |
| 臨床症狀及徵兆 (必填) | **□1.無症狀，但新生兒篩檢異常(必要)**  **□2.依發病年齡，至少符合 1 項相對應之必要症狀或徵兆：**  **早發型-新生兒期發病 ( ≤ 1 個月大)，下列至少1項必要項目**   * 腦病變 (Encephalopathy) (必要) * 呼吸急促 (Tachypnea) (必要) * 肝腫大 (Hepatomegaly) (必要) * 低張力 (Hypotonia) (必要) * 先天異常 (Congenital anomalies)(選擇)   + 臉部外觀異常 (Dysmorphic facial features)   + 腎發育不全 (Dysplastic kidneys)   + 搖椅底狀足 (Rocker-bottom feet)   + 男性尿道下裂±陰莖彎曲(Hypospadias±chordee in males)   **晚發型-新生兒期後發病( >1 個月大)，下列至少1項必要項目**   * 陣發性嘔吐併有低血糖及代謝性酸血症 (Episodic vomiting with hypoglycemia and metabolic acidosis) (必要) * 肌無力併/或運動不耐 (Muscle weakness and/or exercise intolerance) (必要) * 類雷氏症候群疾患 (Reye syndrome-like illness) (必要) * 橫紋肌溶解 (Rhabdomyolysis) (必要) * 急性呼吸衰竭 (Acute respiratory failure) (必要) |
| 1. **實驗室檢驗報告**   (**必要)** | **□常規檢查報告**  □血糖(Blood sugar) □正常 □異常  □動靜脈氣體分析(Arterial/Venous blood gas analysis) □正常 □異常  □血氨(Blood ammonia) □正常 □異常  □GOT/GPT □正常 □異常  □CPK □正常 □異常  **□代謝生化指標分析，符合下列必要之代謝生化指標**  □血片串聯質譜儀分析(Ms/Ms on dried blood spots) ：多種醯基肉鹼(Acylcarnitine) 數值升高，如C4~C18 (必要)  □尿液有機酸分析:多種尿液有機酸排出增加(Increased excretion of multiple organic acids in urine) (選擇)  □血液醯基肉鹼分析(Plasma acylcarnitine profile)：多種血液醯基肉鹼數值升高(Elevation of several acylcarnitine species in blood) (選擇)  **□**血液肉鹼分析 (Plasma free and total carnitine)：血中 Free carnitine 值降低 (選擇) |
| 1. **影像報告(選擇)**   (請附相關影像資料) | 1.腹部超音波報告：□未作 □正常 □異常  2.心臟超音波報告：□未作 □正常 □異常  3.腦部核磁共振檢查報告：□未作 □正常 □異常  4.心電圖：□未作 □正常 □異常  5.神經傳導速度(NCV)/肌電圖(EMG) ：□未作 □正常 □異常 |
| 1. **基因檢測報告(必要)** (請附實驗室報告) | □兩個 *ETFA* 等位基因皆出現致病基因變異(體染色體隱性遺傳)  □兩個 *ETFB* 等位基因皆出現致病基因變異(體染色體隱性遺傳)  □兩個 *ETFDH* 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 (必要)** | □符合必要之代謝生化指標，且 *ETFA、ETFB* 或 *ETFDH* 具兩個等位基因致病基因變異 |

**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，第二型 [Glutaric aciduria type II, GA II] -**

|  |
| --- |
| **應檢附文件**  □病歷資料：包含臨床病史、身體及神經學檢查及詳細家族史之病歷資料 (必要)  □實驗室檢查報告：包含常規檢查報告及代謝生化指標分析 (必要)  □基因檢測報告 (必要)  □影像學檢查報告(選擇) |

**新生兒代謝篩檢 (必要)**

□血片串聯質譜儀分析：

醯基肉鹼C4~18 數值升高

**臨床病史 (必要)**

□發病年齡(Age at disease onset) 歲 月

□家族史(Family history) □ 有 □ 無

**□無症狀**

**臨床症狀及徵兆(依發病年齡，至少符合1項相對應之必要症狀或徵兆)**

|  |  |
| --- | --- |
| **早發型-新生兒期發病(** ≤ **1 個月大)**  □腦病變(Encephalopathy) (必要)  □呼吸急促(Tachypnea) (必要)  □肝腫大(Hepatomegaly) (必要)  □低張力(Hypotonia) (必要)  □先天異常(Congenital anomalies)(選擇)  □臉部外觀異常(Dysmorphic facial features)  □腎發育不全(Dysplastic kidneys)  □搖椅底狀足[Rocker-bottom feet]  □男性尿道下裂± 陰莖彎曲[Hypospadias ±chordee in males] | **晚發型-新生兒期後發病( >1個月大)**  □陣發性嘔吐併有低血糖及代謝性酸血症(Episodic vomiting with hypoglycemia and metabolic acidosis) (必要)  □肌無力併/或運動不耐(Muscle weakness and/or exercise intolerance) (必要)  □類雷氏症候群疾患(Reye syndrome-like illness] (必要)  □橫紋肌溶解(Rhabdomyolysis) (必要)  □急性呼吸衰竭(Acute respiratory failure) (必要) |

|  |
| --- |
| **實驗室檢查報告(必要)**  □**常規檢查報告**  □Blood sugar □正常 □異常  □Arterial/Venous blood gas analysis □正常 □異常  □Blood ammonia □正常 □異常  □ GOT/GPT □正常 □異常  □ CPK □正常□異常  □**代謝生化指標分析，符合下列必要之代謝生化指標**  □血片串聯質譜儀分析(Ms/Ms on dried blood spots)：多種醯基肉鹼(Acylcarnitine) 數值升高，如C4~C18 (必要)  □尿液有機酸分析:多種尿液有機酸排出增加(Increased excretion of multiple organic acids in urine) (選擇)  □血液醯基肉鹼分析(Plasma acylcarnitine profile)：多種血液醯基肉鹼數值升高(Elevation of several acylcarnitine species in blood) (選擇)  □血液肉鹼分析(Plasma free and total carnitine)：血中Free carnitine 值降低(選擇) |

|  |
| --- |
| **影像學檢查報告(選擇)**  □ 腹部超音波 □ 正常 □ 異常＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿  □ 心臟超音波 □ 正常 □異常＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿  □腦部核磁共振　 □ 正常 □異常 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿  □心電圖 □ 正常 □ 異常＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿  □神經傳導速度(NCV)/肌電圖(EMG) □ 正常　□ 異常＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿ |

|  |
| --- |
| **基因檢測報告 (必要)**  □兩個*ETFA*等位基因皆出現致病基因變異(體染色體隱性遺傳)  □兩個*ETFB*等位基因皆出現致病基因變異(體染色體隱性遺傳)  □兩個*ETFDH*等位基因皆出現致病基因變異(體染色體隱性遺傳) |

|  |
| --- |
| **確定診斷為戊二酸尿症，第二型**  □符合必要之代謝生化指標，且*ETFA、ETFB*或*ETFDH*具兩個等位基因致病基因變異 |

|  |
| --- |
| 符合罕見疾病之戊二酸尿症，第二型 |

Prasun P. 2020 Jun.18. In Adam MP et al., editors. Gene ReviewsⓇ [ Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2022