**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）  
三甲基巴豆醯輔酶A羧化酵素缺乏症  
[3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency]-**

1. □ 病歷資料(必要)：包括臨床症狀、檢驗報告、病史及家族史
2. □ 實驗室檢查報告(包括特殊檢驗報告)(必要)：血中C5OH carnitine測定與尿液有機酸分析
3. □ 基因檢測報告(必要)
4. □ 其他檢查報告(選擇)：心電圖，肌肉切片等足以佐證之資料

| 項目 | 填寫部分 |
| --- | --- |
| 1. **病歷資料(必要)** |  |
| 1. 臨床病史**(必要)** | * 篩檢陽性個案或其家屬 * 發病年齡 (Age at disease onset) \_\_\_\_\_\_\_ 歲 |
| 1. 家族史 | □有 □無 |
| 1. **身體及臨床檢查(必要)** | 至少符合下列一項  □ 張力低 □ 發展遲緩  □ 意識改變 □ 急性腦症或雷氏症候群 □ 急性無力或癲癇 |
| 1. **實驗室檢查(包含特殊檢查)(必要)**   (請附實驗室報告) | * 血中肉鹼(Carnitine)1數值 (必要)   + 游離肉鹼(Free carnitine) \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_   + C5OH肉鹼 (C5OH acylcarnitine) \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ * 尿液有機酸分析(必要) * 肝功能 (選擇性) * 血氨 (選擇性) * 血酮 (選擇性) * 血糖 (選擇性) * 氣體分析及陰離子間隙 (選擇性) * 其他\_\_\_\_\_(選擇性) |
| 1. **影像學檢查(選擇)** | * 腦部超音波 □ 腦部核磁共振 |
| 1. **基因檢測報告(必要)** (請附實驗室報告) | * *MCCC1/MCCC2*2基因檢查3 |
| 1. **其他足以佐證之資料或說明** | * 符合體染色體隱性遺傳模式之說明(至少須檢附父與母親的C5OH數值與/或基因檢查結果) * 皮膚纖維芽細胞顯有3MCC酵素缺乏者 * 需要通報認定具有罕病身分以連結相關醫療資源的說明 |

附註:

1. 檢體可為血漿或乾燥血片
2. 又稱MCCA/MCCB
3. 如無明確之分子診斷，請醫師提供足以佐證為確認個案並有醫療需求說明後另行提會審查

