**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 |

