**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)  
- 肝醣儲積症[Glycogen storage disease] -**

1. **□ 病歷資料：包括臨床症狀及生化檢驗報告之病歷資料 (必要)**
2. **□ 酵素檢測報告(GSD 2 (龐貝氏症)必要)**
3. **□ 基因檢測報告(必要)**
4. **□ 其他檢查報告：肝臟切片，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)** |  |
| A1臨床病史(必要) | □發病年齡 (Age at disease onset) \_\_\_\_\_\_\_ 歲  □龐貝氏症篩檢陽性個案或其家屬 |
| A2家族病史(必要) | □家族史 (Family history) □ 有\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ □ 無 |
| A3臨床症狀及徵兆(必要)（須符合右列至少一項症狀） | * 低血糖 * 肝臟腫大 * 生長不良 * 心臟肥大或衰竭 * 其他\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ * 肌無力 * 肌紅蛋白尿或肌痛Myalgia * 呼吸衰竭 * 低張力 * 龐貝氏症篩檢陽性個案或其家屬 |
| 1. **實驗室檢驗報告**   (請附相關檢驗資料) | * 生化檢驗至少一項異常(Glucose, Lactate, Cholesterol, Triglyceride, Uric acid, CPK (CK), ALT,AST, proBNP) (必要) * Glucagon test (選擇性) * 肝臟切片(選擇性) * Forearm non-ischemic exercise test (選擇性) * 肌肉切片(選擇性) * 酵素1檢驗(GSD 2 (龐貝氏症)必要，其他型別選擇性) * 尿液Glc4(或稱Hex4) 分析(選擇性) |
| 1. **影像學檢查報告 (GSD 1/2/3/6/9必要)**   (請附相關報告資料) | * 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) | * 相關致病\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_基因變異：並請詳述變異 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_2 |
| 1. **其他足以佐證之資料或說明** | * 符合該遺傳模式之家族成員臨床病史 * 其他\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |

1. 診斷龐貝氏症的檢體可為全血/淋巴球/乾燥血片或皮膚纖維芽細胞
2. 不包括已知偽缺乏基因變異，例如*GAA*基因的p.G576S,p.E689K等
3. 明確之臨床與特殊檢驗報告符合，但無明確之分子診斷，請醫師提供足以佐證為確認個案之說明，另行提會審查

