**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)
- 硫胺素(維生素B1)代謝功能障礙症候群**

**[Thiamine metabolism dysfunction syndromes, THMD] -**

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 (必要)
3. □ 腦部核磁照影檢查報告 [THMD 2, 3, 4, 5 (必要)；THMD 1 (選擇)]
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□ 誘發因素 [Trigger event]□ 有，例如感染、疫苗接種、外傷或劇烈運動等 □ 無 |
| 1. 排除後天性疾病所致之硫胺素(維生素B1)代謝功能障礙(必要)
 | □ 腳氣病及其誘發因素□ Wernicke腦症及其誘發因素 |
| 1. 臨床表徵(必要)
 | **THMD 1****必要**臨床表徵，需符合下列三項□ 巨母紅血球性貧血 [Megalobastic anemia](排除葉酸和維他B12缺乏所造成之貧血) (必要) □ 非自體免疫所造成的糖尿病[Non-autoimmune diabetes mellitus](必要) □ 感覺神經性聽力喪失 [Sensorineural deafness](必要) **其他**臨床表徵 (選擇) □ 神經系統 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_□ 眼睛系統 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_□ 內分泌系統 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_□ 心臟系統 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_□ 腸胃系統 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_□ 血液系統 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_**THMD 2****必要**臨床表徵，需符合下列三項□ 發病前，發展里程碑是正常或輕微精神運動發展遲緩(必要) □ 急性或反覆性腦病變 [Encephalopathy] (必要)□ 除腦病變外，需符合下列兩項(含)以上之神經症狀(必要)  □ 肌張力不全 [Dystonia]  □ 延髓功能障礙 [Bulbar dysfunction]  □ 肌張力低下[Hypotonia]  □ 共濟失調 [Ataxia]  □ 癲癇 [Epilepsy]  □ 發展遲緩[Developmental delay]**THMD 3****必要**臨床表徵，需符合下列四項□ 嚴重先天性小頭症 [Severe congenital microcephalus] (必要)□ 嚴重發展遲緩 [Profound developmental delay] (必要)□ 中樞神經系統發育異常 [CNS malformations] (必要)□ 急性或反覆性腦病變[Encephalopathy] (必要)**其他**臨床表徵(選擇) □ 躁動 [Irritability]□ 餵食困難 [Feeding difficulty]□ 癲癇 [Epilepsy]□ 其他 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_**THMD 4****必要**臨床表徵，需符合下列三項□ 發病前，發展里程碑正常(必要) □ 急性或反覆性腦病變[Encephalopathy] (必要) □ 除腦病變外，需有漸進性周邊神經病變[Progressive peripheral neuropathy] (必要)**其他**臨床表徵(選擇) □ 遠端肌肉無力攣縮 [Distal weakness and contracture]□ 肌張力不全 [Dystonia]□ 吞嚥困難 [Dysphagia]□ 癲癇 [Epilepsy]□ 注意力不集中(Attention deficit disorder]□ 其他 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_**THMD 5****必要**臨床表徵，需符合下列三項□ 發病前，發展里程碑是正常或輕微精神運動發展遲緩(必要) □ 急性或反覆性腦病變[Encephalopathy] (必要)□ 除腦病變外，需符合下列兩項(含)以上之神經症狀(必要)  □ 肌張力不全 [Dystonia]  □ 延髓功能障礙 [Bulbar dysfunction]  □ 肌張力低下[Hypotonia]  □ 共濟失調 [Ataxia]  □ 癲癇 [Epilepsy]  □ 發展遲緩 [Developmental delay]  |
| 1. 實驗室檢查報告 (必要)
 | □ CBC, Blood folic acid, Blood vitamin B12, Fasting blood sugar, Blood insulin, HbA1C [THMD1(必要)；THMD 2-5 (選擇)] □ 血液乳酸值(必要) □異常 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ □正常□ 尿液有機酸分析(必要) □異常 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ □ 正常□ 血液串聯質譜儀分析或血液氨基酸分析(必要) □異常\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ □ 正常□ 聽力檢查 [THMD 1(必要)；THMD 2, 3, 4, 5 (選擇)]□ 神經傳導檢查 [Nerve conduction velocity] [THMD 4 (必要)；THMD 1, 2, 3, 5 (選擇)]□ 眼底檢查 (選擇)□ 心電圖及心臟超音波檢查報告 (選擇) |
| 1. **影像報告(必填)**

(請附相關影像資料) |  |
| 1. 腦部核磁共振檢查報告**[**THMD 2,3,4,5 (必要)；THMD 1 (選擇)]
 | □ **THMD1：**  □ 異常，小腦萎縮[Cerebellar atrophy]或兩側中大腦動脈缺血性中風 [Ischemic stroke at the bilateral middle cerebral artery]  □ 正常□ **THMD2：** □ 異常， T2WI 於尾狀核[Caudate nucleus] 、殻核[Putamen] 、大腦皮質及皮質下區域[Cortical/subcortical areas]及/或腹內 側視丘[Ventromedial thalamus]出現高訊號異常病灶 [Hyperintensity lesions] □ 正常□ **THMD3：** □ 異常，中樞神經系統發育異常 [CNS malformations] ＿＿＿□ 正常□ **THMD4：** □ 異常， T2WI 於尾狀核[Caudate nucleus]及殻核[Putamen]出現高訊號異常病灶 [Hyperintensity lesions] □ 正常□ **THMD5：** □ 異常， T2WI 於基底核[Basal ganglia] 及小腦[cerebellum]出現高訊號異常病灶[Hyperintensity lesions] □ 正常 |
| 1. **基因檢測報告(必要)**

(請附實驗室報告) | □ **THMD1：**兩個*SLC19A2*等位基因皆出現致病基因變異 (體染色體隱性遺傳)□ **THMD2：**兩個*SLC19A3*等位基因皆出現致病基因變異 (體染色體隱性遺傳)□ **THMD3：**兩個*SLC25A19*等位基因皆出現致病基因變異 (體染色體隱性遺傳)□ **THMD4：**兩個*SLC25A19*等位基因皆出現致病基因變異 (體染色體隱性遺傳)□ **THMD5：**兩個*TPK1*等位基因皆出現致病基因變異 (體染色體隱性遺傳) |
| 1. **確定診斷硫胺素(維生素B1)代謝功能障礙症候群**
 | □ **THMD 1**：符合三項臨床必要表徵及實驗室檢查結果，且兩個*SLC19A2*等位基因皆出現致病基因變異 □ **THMD 2**：符合三項臨床必要表徵及對應之腦部核磁共振影像異常病灶，且兩個*SLC19A3*等位基因皆出現致病基因變異 □ **THMD** **3**：符合四項臨床必要表徵及對應之腦部核磁共振影像異常病灶，且兩個*SLC25A19*等位基因皆出現致病基因變異□ **THMD 4**：符合三項臨床必要表徵及對應之腦部核磁共振影像異常病灶，且兩個*SLC25A19*等位基因皆出現致病基因變異□ **THMD 5**：符合三項臨床必要表徵及對應之腦部核磁共振影像異常病灶，且兩個*TPK1*等位基因皆出現致病基因變異 |

