**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)
- 先天性醣基化障礙 [Congenital Disorder of Glycosylation; CDG] -**

1. **□ 病歷資料：包含臨床病史、家族史、身體診察、神經學診察及發展里程碑等病歷資料(必要)**
2. **□ 實驗室檢查報告 (必要)**
3. **□ 腦部核磁照影檢查 (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) (必填） \_\_\_\_\_\_\_ 歲\_\_\_\_\_\_\_ 月□ 家族史 (Family history) (必填） □ 有 □ 無 |
| 1. **臨床症狀及徵兆 (必填) [需符合二系統以上(含) ，且一系統中至少出現一項臨床症狀及徵兆]**
 | **外觀異常**□ 顎裂(Cleft palate)□ 前囪門大 (Large fontanelle)□ 眼距過寬 (Hypertelorism)□ 小下巴 (Micrognathia) □ 耳發育異常 (Dysplastic ears) □ 鼻樑寬及平 (Broad flat nasal bridge)□ 乳頭發育不全 (Hypoplastic nipples)**神經系統** □ 發展遲緩 (Developmental delay) □ 智能障礙 (Intellectual disability)□ 癲癇 (Epilepsy)□ 類中風 (Stroke-like episodes)□ 周邊神經病變 (Peripheral neuropathy)□ 小腦共濟失調 (Cerebellar ataxia) □ 低張力(Hypotonia)**肝臟系統**□ 肝臟病變 (Hepatopathy) □ 肝腫大 (Hepatomegaly)□ 膽汁滯留症 (Cholestasis)□ 多囊性膽道(Multiple cystic bile ducts)□ 肝衰竭 (Liver failure) **骨骼系統** □ 脊柱後凸側彎(Kyphoscoliosis) □ 骨骼發育異常 (Skeletal dysplasia)□ 骨質缺乏(Osteopenia)□ 關節攣縮 (Arthrogryposis)□ 杵狀足(Clubfeet)**心臟系統** □ 心包膜炎(Pericarditis)□ 心包膜積水 (Pericardial effusion) □ 心肌病變 (Cardiomyopathy)□ 心臟結構性缺陷(Structural heart defects)**腸胃系統** □ 滋養不良 (Failure to thrive) □ 嘔吐 (Vomiting)□ 腹瀉 (Diarrhea)□ 蛋白質流失腸病變(Protein-losing enteropathy)□ 低白蛋白血症 (Hypoalbuminemia)**腎臟系統** □ 囊腎(Kidney cysts) □ 腎病症候群 (Nephrotic syndrome)□ 腎臟發育不全 (Dysplastic kidneys)**脂質異常**□ 低膽固醇血症 (Hypocholesterolemia) □ 高膽固醇血症 (Hypercholesterolemia)**內分泌系統** □ 生長遲滯 (Growth failure)□ 甲狀腺功能亢進/低下 (Hyper/hypothyroidism)□ 低血糖 (Hypoglycemia)□ 高胰島素血症 (Hyperinsulinemia)□ 性腺功能亢進/低下(Hyper/hypogonadism)**肌肉系統**□ 肌肉失養症 (Muscular dystrophy)□ 重症肌無力 (Myasthenia) □ 低張/反射低下 (Hypotonia/hyporeflexia) □ 肌無力 (Muscle weakness) **血液系統** □ 血栓生成 (Thrombosis)□ 出血 (Bleeding)□ 貧血 (Anemia)□ 凝血異常 (Coagulopathy)□ 抗凝血素缺乏(Antithrombin deficiency)**眼睛系統** □ 白內障(Cataract)□ 斜視 (Strabismus)□ 視網膜色素變性 (Retinitis Pigmentosa)□ 虹膜缺損 (Iris coloboma)**免疫系統**□ 反覆性感染 (Recurrent infection) |
| 1. **實驗室檢查報告(必填）**
 | □ 血液檢查  □ 白血球 (WBC) □ 正常 □ 異常 \_\_\_\_\_\_\_ □ 未做 □ 血色素 (Hgb) □ 正常 □ 異常 \_\_\_\_\_\_\_ □ 未做 □ 血小板 (PLT) □ 正常 □ 異常 \_\_\_\_\_\_\_ □ 未做□ 生化檢查  □ 肌酸激酶 (Creatine kinase) □ 正常 □ 異常\_\_\_\_ □ 未做 □ 肝臟酵素 (GOT/GPT) □ 正常 □ 異常\_\_\_\_ □ 未做 □ 黃疸值 [Bilirubin (T/D)] □ 正常 □ 異常\_\_\_\_ □ 未做 □ 白蛋白 (Albumin) □ 正常 □ 異常\_\_\_\_ □ 未做 □ 膽固醇 (Cholesterol) □ 正常 □ 異常\_\_\_\_ □ 未做 □ 三酸甘油酯 (Triglycerides) □ 正常 □ 異常\_\_\_\_ □ 未做 □ 血糖 (Blood sugar) □ 正常 □ 異常\_\_\_\_ □ 未做 □ 胰島素 (Insulin) □ 正常 □ 異常\_\_\_\_ □ 未做□ 尿液檢查 □ 尿蛋白 (Urine protein) □ 正常 □ 異常\_\_\_\_ □ 未做□ 凝血功能檢查 □ PT □ 正常 □ 異常\_\_\_\_ □ 未做 □ aPTT □ 正常 □ 異常\_\_\_\_ □ 未做 □ Antithrombin III □ 正常 □ 異常\_\_\_\_ □ 未做□ 甲狀腺功能  □ TSH, T3, T4, Free T4 □ 正常 □ 異常\_\_\_\_ □ 未做□ 性腺功能檢查  □ FSH, LH, Testosterone □ 正常 □ 異常\_\_\_\_ □ 未做□ 神經電生理檢查 □ 正常 □ 異常\_\_\_\_ □ 未做□ 眼科檢查 □ 正常 □ 異常\_\_\_\_ □ 未做□ 免疫學檢查 □ 正常 □ 異常\_\_\_\_ □ 未做□ 其他檢查 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿ |
| 1. **影像學報告(必填)**

(請附相關影像資料) |  |
| 1. 腦部核磁共振檢查報告(必要)
 | □ 正常 □ 異常\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| 1. 骨骼X光檢查(選擇)
 | □ 正常 □ 異常\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ □ 未做 |
| 1. 心臟超音波檢查(選擇)
 | □ 正常 □ 異常\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ □ 未做 |
| 1. 腹部超音波檢查(選擇)
 | □ 正常 □ 異常\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ □ 未做 |
| 1. **基因檢測報告(必要)**

(請附實驗室報告) | □ 致病基因變異：＿＿＿＿＿＿＿基因變異 (相關致病基因須位於OMIM資料庫具CDG編碼)□ 遺傳模式經父母/家族成員致病基因變異分析為 □ 體染色體顯性遺傳 □ 體染色體隱性遺傳 □ 性聯遺傳 □ 其它 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  |
| 1. **確定診斷 (必要)**
 | * 明確之致病基因變異，且具身體診察、神經學診察及實驗室檢查佐證資料證實符合二系統以上(含)之臨床症狀及徵兆，其遺傳模式屬臨床型-基因型吻合 (genotype-phenotype correlation) 之基因名稱 - 先天性醣基化障礙 (Gene name - CDG) \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_
 |

參考文獻：

Jaeken J et al. Biochim Biophys Acta 2009; 1792:825-826; Freeze HH et al. Annu Rev Neurosci 2015; 38: 105-125; Lee HF, Chi CS. Epilepsy Behav 2023; 142:109214

Ng BG, Freeze HH. Trends Genet 2018; 34: 466-476; Péanne R et al. Eur J Med Genet 2018; 61:643-663; Verheijen J et al. Genet Med 2020; 22: 268-279

**衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查基準機制」(審查基準表)
-先天性醣基化障礙 [Congenital Disorder of Glycosylation; CDG]-**

**應檢附文件**

□ 病歷資料：包含臨床病史、家族史、身體診察、神經學診察及發展里程碑等病歷資料 (必要)

□ 實驗室檢查報告 (必要)

□ 腦部核磁照影檢查 (必要)

□ 基因檢測報告 (必要)

**基因檢測報告 (必要)**

□ 致病基因變異：＿＿＿＿＿＿＿基因變異 (相關致病基因須位於OMIM資料庫具CDG編碼)

□ 遺傳模式經父母/家族成員致病基因變異分析為

 □ 體染色體顯性遺傳 □ 體染色體隱性遺傳 □ 性聯遺傳 □ 其它 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

**確定診斷**

□ 明確之致病基因變異，且具身體診察、神經學診察及實驗室檢查佐證資料證實符合二系統以上(含)之臨床症狀及徵兆，其遺傳模式屬臨床型-基因型吻合 (genotype-phenotype correlation) 之基因名稱 - 先天性醣基化障礙 (Gene name - CDG) \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

**臨床病史(必要)**

□ 發病年齡 (Age at disease onset) (必填) \_\_\_\_\_\_ 歲 \_\_\_\_\_\_月

□ 家族史 (Family history) (必填) □ 有 □ 無

**影像學檢查報告 (必填）**

□ 腦部核磁共振檢查報告(必要）□正常 □異常 \_\_\_\_ □ 腹部超音波檢查 (選擇) □正常 □異常 \_\_\_\_ □未做

□骨骼X光檢查(選擇) □正常 □異常 \_\_\_\_ □未做 □ 心臟超音波檢查(選擇) □正常 □異常 \_\_\_\_ □未做

Jaeken J et al. Biochim Biophys Acta 2009; 1792:825-826; Freeze HH et al. Annu Rev Neurosci 2015; 38: 105-125; Lee HF, Chi CS. Epilepsy Behav 2023; 142:109214

Ng BG, Freeze HH. Trends Genet 2018; 34: 466-476; Péanne R et al. Eur J Med Genet 2018; 61:643-663; Verheijen J et al. Genet Med 2020; 22: 268-279

□ 符合罕見疾病之先天性醣基化障礙