**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)  
-瓜胺酸血症 [Citrullinemia]-**

1. □ 病歷資料(必要): 包含臨床病史，家族病史 ，臨床症狀及徵兆
2. □ 實驗室檢驗(必要)
3. □ 基因檢查結果(必要)
4. □ 其他檢查(選擇，佐證臨床徵兆用)

**一、「新生兒代謝篩檢(含產前診斷)陽性個案，僅限第一型瓜胺酸血症(含其家屬)」請填寫此表格。**

| 項目 | 填寫部分 |
| --- | --- |
| 1. **病歷資料(必要)** |  |
| A1家族病史 (必填) | □ 家族史 (Family history) □ 有 □ 無 |
| A2臨床症狀及徵兆 **第一型瓜胺酸血症(必要)** | **至少出現下列一項：**   1. □ 噁心、嘔吐 2. □ 意識改變 3. □ 抽搐、癲癇 4. □ 發展遲緩 5. □ 頭痛、嗜睡 6. □ 無 |
| 1. **實驗室檢驗報告** (請附相關檢驗資料) **(必要)** | □ 瓜胺酸數值 **(必要)**：□正常 □異常＿＿＿＿＿單位＿＿＿＿＿  檢測方法 □串聯質譜儀分析 □血漿胺基酸＿＿＿＿＿ □ 肝功能檢查(**必要**)：□正常 □異常＿＿＿＿＿ □ 血氨Ammonia (**必要**)：□正常 □異常＿＿＿＿＿ |
| C基因檢測報告**(必要)**  **第一型瓜胺酸血症** | □ *ASS1*基因檢測結果：□正常 □異常 □具*ASS1*致病性雙等位(Biallelic)基因變異 |

**二、其他第一或第二型瓜胺酸血症陽性個案，請填寫此表格。**

| 項目 | 填寫部分 |
| --- | --- |
| **A病歷資料(必要)** |  |
| A1臨床病史(必填) | □ 發病年齡 (Age at disease onset) \_\_\_\_\_\_\_ 歲  □ 新生兒篩檢陽性個案 |
| A2家族病史 (必填) | □ 家族史 (Family history) □ 有 □ 無 |
| A3-1臨床症狀及徵兆 **第一型瓜胺酸血症(必要)** | **至少出現下列一項：**   1. □ 噁心、嘔吐 2. □ 意識改變 3. □ 抽搐、癲癇 4. □ 發展遲緩 5. □ 頭痛、嗜睡 6. □ 無 |
| A3-2臨床症狀及徵兆 **第二型瓜胺酸血症(必要)** | **至少出現下列一項：**   1. □ 黃疸 2. □ 肝臟腫大 3. □ 異常出血、貧血 4. □ 生長遲滯 5. □ 肝臟纖維化 6. □ 肝功能指數異常 7. □ 瓜胺酸異常驟升 |
| 1. **實驗室檢驗報告** (請附相關檢驗資料) **(必要)** | □ 瓜胺酸數值 **(必要)**：□正常 □異常＿＿＿＿＿單位＿＿＿＿＿  檢測方法 □串聯質譜儀分析 □血漿胺基酸＿＿＿＿＿ □ 肝功能檢查(**必要**)：□正常 □異常＿＿＿＿＿ □ 血氨Ammonia (**必要**)：□正常 □異常＿＿＿＿＿ |
| 1. **基因檢測報告 (必要)** (請附實驗室報告) |  |
| C1基因檢測報告  **第一型瓜胺酸血症** | □ *ASS1*基因檢測結果：□正常 □異常  □具*ASS1*致病性雙等位(Biallelic)基因變異 |
| C2基因檢測報告  **第二型瓜胺酸血症** | □ *SLC25A13*基因檢測結果：□正常 □異常  □具*SLC25A13*致病性雙等位基因變異 |

參考文獻：

1. Saudubray, J. M., Berghe, G., & Walter, J. H. (2016). Inborn metabolic diseases, 6th Edition. Berlin: Springer.
2. Saheki T, Song YZ. Citrin Deficiency. 2005 Sep 16 [Updated 2017 Aug 10]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2022.
3. Quinonez SC, Thoene JG. Citrullinemia Type I. 2004 Jul 7 [Updated 2016 Sep 1]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2022.

附件1

**衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查標準機制」（審查基準表）  
- 瓜胺酸血症[Citrullinemia] -**

**應檢附文件**

□ 病歷資料(必要): 包含臨床病史，家族病史 ，臨床症狀及徵兆

□ 實驗室檢驗(必要)

□ 其他檢查(選擇，佐證臨床徵兆用)

□ 基因檢查結果(必要)

□ **臨床個案病史 (必要)**

* 發病年齡 (Age at disease onset) \_\_\_\_\_\_ 歲
* 家族史 (Family history) □ 有 □ 無

□ **新生兒代謝篩檢陽性個案(含產前診斷)，僅限第一型瓜胺酸血症**

**(含其家屬) (必要)**

* 家族史 □ 有 □ 無
* 臨床症狀 □ 有 □ 無

□**第一型瓜胺酸血症**

1. □ 噁心、嘔吐

2. □ 意識改變

3. □ 抽搐、癲癇

4. □ 發展遲緩

5. □ 頭痛、嗜睡

**臨床症狀及徵兆 (必要，至少出現下列一項)**

**實驗室檢驗 (必要)**

□ 瓜胺酸數值 **(必填)**

數值＿＿＿＿ 單位＿＿＿＿＿ 檢測方法 □ 串聯質譜儀分析 □血漿胺基酸＿＿＿＿＿

□ 肝功能檢查： AST＿＿＿＿＿ ALT＿＿＿＿＿＿ Bil (T/D) ＿＿＿＿＿ AlkP＿＿＿＿＿＿

□ 血氨Ammonia： □ 正常 □ 異常 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿

**基因檢測報告 (必要)**

**□第一型瓜胺酸血症**

**□ 具*ASS1*致病性雙等位(Biallelic)基因變異**

**□第二型瓜胺酸血症  
 □ 具*SLC25A13*致病性雙等位(Biallelic)基因變異**□**第二型瓜胺酸血症**  
1. □ 黃疸

2. □ 肝臟腫大

3. □ 異常出血、貧血

4. □ 生長遲滯

5. □ 肝臟纖維化

6. □ 肝功能指數異常

7. □ 瓜胺酸異常驟升

(需檢附歷年瓜胺酸數值趨勢)

**符合罕見疾病通報標準之 □第一型瓜胺酸血症 或 □第二型瓜胺酸血症**

參考文獻：

1. Saudubray, J. M., Berghe, G., & Walter, J. H. (2016). *Inborn metabolic diseases, 6th Edition*. Berlin: Springer.
2. Saheki T, Song YZ. Citrin Deficiency. 2005 Sep 16 [Updated 2017 Aug 10]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2022.
3. Quinonez SC, Thoene JG. Citrullinemia Type I. 2004 Jul 7 [Updated 2016 Sep 1]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2022.

附件1