**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)  
-甲基丙二酸血症[Methylmalonic acidemia]-**

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. □影像檢查(選擇)

4. □基因檢測結果(必要)

| 項目 | 填寫部分 |
| --- | --- |
| 1. **病歷資料(必要)** |  |
| A1臨床病史(必填) | □ 發病年齡(Age at disease onset) \_\_\_\_\_\_\_ 歲  □ 新生兒代謝篩檢陽性個案 |
| A2家族病史 (必填) | □ 家族史 [Family history] □ 有 □ 無 |
| A3-1臨床症狀及徵兆(必要) | **至少出現下列1項：**   1. □嘔吐、食慾減低、呼吸急促 2. □抽搐、癲癇 3. □嗜睡、昏迷 4. □生長或發展遲緩 5. □肌肉張力增加或減少 6. □無(新生兒代謝篩檢陽性個案) |
| 1. **實驗室檢驗報告** (請附相關檢驗資料)(必要) | □全血細胞計數 : 白血球＿＿＿血小板＿＿＿血紅素＿＿  □血氨Ammonia數值 : □正常＿＿＿□異常＿＿＿  □血液酸鹼數值 : □正常＿＿＿□異常＿＿＿  □血糖Gucose數值：□正常＿＿＿□異常＿＿＿  □丙酸肉鹼C3數值：□異常C3＿＿＿ C3/C2＿＿＿free carnitine \_\_\_\_\_\_\_\_  □甲基丙二酸MMA數值 : □異常＿＿＿＿＿＿  □同半胱胺酸Homocysteine：□正常＿＿＿□異常＿＿＿  □維生素B12 Vitamin B12：□正常＿＿＿□異常＿＿＿  □尿液有機酸氣相層析質譜分析（GC-MS）：□相關代謝物質異常升高＿＿＿＿＿＿ |
| 1. **影像檢查**   (請附相關檢驗資料)(選擇) | 腦部電腦斷層影像□正常＿＿＿□異常＿＿＿  腦部磁振造影影像□正常＿＿＿□異常＿＿＿ |
| 1. **基因檢測報告** (請附實驗室報告)(必要) | □2個*MMUT*等位基因都有致病變異  □2個*MMAA*等位基因都有致病變異  □2個*MMAB*等位基因都有致病變異  □2個*MMADHC(var2)*等位基因都有致病變異  □2個*MCEE*等位基因都有致病變異 |
| **E. 確定診斷(必要)** | □臨床症狀及徵兆除新生兒代謝篩檢陽性個案可無症狀外，其他個案至少出現一項  □實驗室檢驗報告：血片C3,C3/C2、MMA及尿液有機酸為有意義的異常，Homocysteine 和B12正常  □*MMUT 或 MMAA 或 MMAB 或 MMADHC(var2) 或 MCEE*有2個等位基因有致病性變異，符合體染色體隱性遺傳模式 |

參考文獻：

[1]Guidelines for the diagnosis and management of methylmalonic acidaemia and propionic acidaemia: First revision Patrick Forny ,Matthias R. Baumgartner et al Inherit Metab Dis. 2021;44:566–592

[2]Methylmalonic acidemia UpToDate Oct12,2023

[3]Methymalonic Acidemia National Organization for Rare Disease May 17,2024

[4]Methylmalonic Acidemia Diagnosis by Laboratory Methods Fatemeh Keyfi1, Saeed Talebi , Abdol-Reza Varasteh Rep. Biochem. Mol. Biol, Vol. 5, No. 1, Oct 2016

**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)  
-甲基丙二酸血症[Methylmalonic acidemia]-**

