**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)  
-軟骨發育不全症[Achondroplasia]-**

1. □病歷資料：包括臨床病史、身體檢查之病歷資料 (必要)
2. □放射線影像檢查報告(必要)
3. □基因檢測報告(必要)

| 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 |
| A2家族病史(必要，請附上家族中其他病患之詳細病歷記錄或個案病歷資料) | □ 家族史 [Family history] □ 有 □ 無 |
| A3臨床症狀及徵兆(必要) | **其中第1-3項為必要：**   1. □頭部特徵:頭型大 [Macrocephaly]、突額、鼻樑塌、下巴突 2. □肢近端短小，軀幹正常 3. □身材矮小 4. □脊椎彎曲 (過度腰椎前凸後凸) 5. □粗短的三叉戟狀指 6. □弓型腿、扁平足 7. □低張力、動作發展遲緩 |
| 1. **影像學檢查報告**   (必要，請附相關報告資料) | □方形骨盆骨，且骶骨坐骨切跡較小  □椎骨的椎跟短，且椎根間較窄  □股骨近端的放射線透射性增加  □股骨遠端生長板呈V型  □其他骨骼異常 |
| 1. **基因檢測報告**   (必要，請附實驗室報告) | □ *FGFR3*基因檢測結果：□正常 □異常＿＿＿＿＿＿＿＿＿  基因變異位點＿＿＿＿＿ (含已知與可能致病基因位點) |
| 1. **疾病排除**(必要) | □排除 次軟骨發育不全症[Hypochondroplasia] |

**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)  
-軟骨發育不全症[Achondroplasia]-**

|  |
| --- |
| **送審文件**   * 包括臨床病史、身體檢查之病歷資料 (必要) * 影像檢查報告(必要) * 基因檢測報告(必要) |

|  |
| --- |
| **臨床病史及家族史**   * 發病年齡[Age at disease onset] \_\_\_\_\_\_歲 * 家族史[Family history] □ 有＿＿ □ 無。 |

|  |
| --- |
| **臨床症狀及徵兆(其中第1-3項為必要)：**   * 頭部特徵:頭型大 [Macrocephaly]、突額、鼻樑塌、下巴突 * 肢近端短小，軀幹正常 * 身材矮小 * 脊椎彎曲 (過度腰椎前凸後凸) * 粗短的三叉戟狀指 * 弓型腿、扁平足 * 低張力、動作發展遲緩 |

|  |
| --- |
| **影像學檢查至少一項**   * 方形骨盆骨，且骶骨坐骨切跡較小 * 椎骨的椎跟短，且椎根間較窄 * 股骨近端的放射線透射性增加 * 股骨遠端生長板呈V型 * 其他骨骼異常 |

|  |
| --- |
| **基因檢測報告**   * *FGFR3*基因檢測結果：   □正常 □異常，變異位點＿＿＿＿＿ (含已知與可能致病基因位點) |

|  |
| --- |
| □排除 次軟骨發育不全症[Hypochondroplasia] |

|  |
| --- |
| 符合診斷軟骨發育不全症[Achondroplasia] |

參考文獻：

Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC; COMMITTEE ON GENETICS. Health Supervision for People With Achondroplasia. Pediatrics. 2020 Jun;145(6):e20201010. doi: 10.1542/peds.2020-1010.