**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.