**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）**

**– 雷特氏症候群 [Rett syndrome, RTT] –**

* + - 1. □病歷資料(包含主要臨床表徵、病程發展過程、發展里程碑、排除性臨床表徵、支持性臨床表徵等)(必要)
      2. □MeCP2基因檢測報告(非MeCP2 duplication)(必要)
      3. □影像報告(選擇)

| **項目** | **填寫部分** |
| --- | --- |
| 1. **病歷資料**   (提供主要臨床表徵、排除性臨床表徵及(或)支持性臨床表徵於病歷資料中) |  |
| 1. 主要病史 |  |
| 2. 臨床表徵 – 必要 | □原有發展正常期，之後出現發展退化期，且伴隨原來已有功能及技巧之退化[A period of regression] (提供足以證明上述病程之原始病歷記載內容) |
| 3. 臨床表徵 – 排除(必要) | □頭部外傷、 代謝性中樞疾病或嚴重感染造成之神經問題 [Brain injury secondary to trauma （peri- or postnatally）, neurometabolic diseases, or severe infection that causes neurological problems]  □六個月大前出現明顯精神運動發展遲緩 [Grossly abnormal psychomotor development in first 6 months of life] |
| 4. 臨床表徵 – 主要 | □部分或完全喪失後天有目的的手部技巧 [Partial or complete loss of acquired purposeful hand skills]  □部分或完全喪失後天口語表達 [Partial or complete loss of acquired spoken language]  □步態異常：障礙或缺乏此能力 [Gait abnormalities: Impaired （dyspraxic） or absence of ability]  □一成不變的手部動作，如扭絞雙手、拍手、以手就口、 洗手及搓手等自動症 [Stereotypic hand movements such as hand wringing/squeezing, clapping/tapping, mouthing and washing/rubbing automatisms] |
| 5. 臨床表徵 – 支持 | □清醒時呼吸障礙 [Breathing disturbances when awake]  □清醒時磨牙 [Bruxism when awake]  □睡眠型態異常 [Impaired sleep pattern]  □張力異常 [Abnormal muscle tone]  □週邊血管收縮異常 [Peripheral vasomotor disturbances]  □脊椎側彎/駝背 [Scoliosis/kyphosis]  □生長遲滯 [Growth retardation]  □手腳冰冷且小[Small cold hands and feet ]  □不切時宜地笑或尖叫 [Inappropriate laughing/screaming spells]  □痛覺反應降低 [Diminished response to pain]  □強烈的眼神溝通 [Intense eye communication - ‘‘eye pointing’’] |
| **B. MeCP2基因檢測**（請附實驗室報告影本） |  |
| **C.影像報告**（可選） |  |

