**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)  
- 肌肉強直症 [Myotonic dystrophy] -**

1. **□ 病歷資料：包含臨床病史、身體及神經學檢查及詳細家族史之病歷資料 (必要)**
2. **□ 生化檢查報告 (必要)**
3. **□ 心電圖及心臟超音波檢查報告 (必要)**
4. **□ 電氣生理學檢查報告 (必要)**
5. **□ 基因檢測報告(必要)**

| 項目 | 填寫部分 |
| --- | --- |
| 1. **病歷資料(必要)** |  |
| 1. 臨床病史(必要) | □ 發病年齡 (Age at disease onset) \_\_\_\_\_\_\_ 歲 |
| 1. 家族病史 (請附上家族中其他病患之詳細病歷記錄或個案病歷資料)（必要） | □ 家族史 (Family history) □ 有 □ 無 |
| 1. 身體及神經學臨床檢查(必要) | **骨骼肌系統，須符合下列4項必要臨床症狀**   * 典型臉部無力特徵，包含眼瞼下垂、顳肌萎縮或早期掉髮 (必要)   (Characteristic features of facial weakness, including ptosis, atrophy of temporalis, or premature hair loss)  □ 緊握性或敲擊性肌強直 (必要)  (Grip myotonia or percussion myotonia)  □ 肌強直可以反覆性收縮“暖身現象”改善(必要)  (Myotonia may improve with repeated contractions, so called “warm-up phenomenon”)  □ 肌無力(必要) (Muscle weakness)  □ 頸部屈曲無力造成頭下垂(選擇)  (Flexion weakness of the neck causes a dropped head)  心**臟系統**  □ 心律傳導障礙  □ 其他 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿  **呼吸系統**  □ 過度日間睡眠 (Excess daytime sleep)  □ 呼吸衰竭 (Respiratory failure)  □ 其他 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿  **神經及精神系統**  □ 認知障礙 (Cognitive impairment)  □ 發展遲緩 (Developmental delay)  □ 其他 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿  **腸胃系統**  □ 肚子痛 (Abdominal pain)  □ 吞嚥困難 (Dysphagia)  □ 慢性或陣發性腹瀉(Chronic or episodic diarrhea)  □ 嘔吐 (Emesis)  □ 進食時咳嗽 (Coughing while eating)  □ 糞便失禁(Anal incontinence)  □ 肝功能異常(Liver function impairment)  □ 其他 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿  **內分泌系統**  □ 甲狀腺功能異常 (Thyroid dysfunction)  □ 副甲狀腺功能異常 (Parathyroid dysfunction)  □ 胰臟功能障礙，如糖尿病 (Pancreatic dysfunction)  □ 性腺功能障礙，如不孕 (Gonadal dysfunction)  □ 下視丘功能障礙 (Hypothalamic dysfunction)  **眼睛系統**  □ 白內障 (Cataract) |
| 1. **生化檢查報告(必要)**   (請附相關檢驗資料) | □ 正常 □ 異常 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿ |
| 1. **心電圖及心臟超音波檢查報告 (必要)**   (請附相關檢驗資料) | □ 正常 □ 異常 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿ |
| 1. **電氣生理學檢查報告 (必要)**   (請附相關檢驗資料) | □ 正常 □ 異常 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿ |
| 1. **基因檢測報告(必要)**   (請附實驗室報告) | □ Dystrophia Myotonica Protein Kinase (DMPK)基因CTG 三核苷異常重複擴增 [CTG repeats \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ (正常值 ＿＿＿＿)]  □ CCHC-type zinc finger nucleic acid binding protein (CNBP)基因CCTG 四核苷異常重複擴增 [CCTG repeats \_\_\_\_\_\_\_\_ (正常值＿＿＿＿)] |

