**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)**

**甘迺迪氏症[Kennedy disease, Spinal and bular muscular atrophy]**

1. □相關病歷資料 (病史、病程與家族史、臨床表徵及徵兆)(必要)
2. □神經電生理檢查資料與報告(必要)
3. □基因檢測報告(必要)：須檢附X染色體Androgen Receptor基因檢測報告
4. □影像檢查報告 (選擇性)

| 項目 | 填寫部分 |
| --- | --- |
| **A.相關病歷資料** |  |
| 1. 病史、病程與家族史
 | 發病過程及家族史: |
| 1. 臨床表徵及徵兆

(須包含至少2項，其中第1項為必要) | * + 1. 肌肉無力：初期可能為肢體近端無力，肌肉萎縮、肌反射下降等。(必要)

□ 2. 肌束震顫 (Fasciculations)：尤其是臉部或嘴部周圍。□ 3. 舌咽症狀：舌頭肌肉萎縮、吞嚥障礙及講話口齒不清等問題。□ 4. 性功能障礙：睪丸萎縮、不孕等。□ 5. 男性女乳症 (Gynecomastia)。 |
| **B.電生理及影像檢查報告** |  |
| 1. 神經傳導與肌電圖
 | * + 上下肢神經傳導與肌電圖原始檢查數據與報告。
 |
| 2. 腦部、頸部脊髓核磁共振檢查 | □ 腦部核磁共振檢查報告□ 頸部脊髓核磁共振檢查報告 |
| **C.基因檢測** (請附實驗 室報告影本) |  |
| Androgen receptor基因 | * + Androgen receptor 基因之CAG trinucleotide repeat數值：\_\_\_\_\_\_\_\_\_
 |

**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)**

**甘迺迪氏症[Kennedy disease, Spinal and bular muscular atrophy]**

|  |
| --- |
| **送審資料**□ 相關病歷資料(病史、病程與家族史、臨床表徵及徵兆) (必要)□ 上下肢神經傳導檢查之原始數據(必要)□ 肌電圖原始檢查數據與報告(必要)□ Androgen receptor基因之CAG trinucleotide repeat數值 (必要)□ 影像學檢查報告(選擇性) |

|  |
| --- |
| **病史、病程與家族史 (必要)*** **家族史**: □符合 X 染色體隱性遺傳模式 □其他\_\_\_\_\_
* **病史與病程**: 緩慢惡化

**臨床表徵及徵兆 (須包含至少2項，其中第1項為必要)**□ 1. 肌肉無力：初期可能為肢體近端無力，肌肉萎縮、肌反射下降等(必要)。□ 2. 肌束震顫 (Fasciculations)：尤其是臉部或嘴部周圍。□ 3. 舌咽症狀：舌頭肌肉萎縮、吞嚥障礙及講話口齒不清等問題。□ 4. 性功能障礙：睪丸萎縮、不孕等。□ 5. 男性女乳症 (Gynecomastia)。 |

|  |
| --- |
| **神經電生理檢查呈現 (必要，包含下列至少 1 項)**□ 背根神經元病灶證據: 神經傳導檢查發現腓腸神經感覺電位減低。□ 下運動神經元病灶證據：肌電圖檢查至少在1處肌肉內發現fibrillation/positive sharp  波。 |

**影像學檢查 (選擇性)**

腦部核磁共振檢查報告: □正常\_\_\_\_ □異常\_\_\_\_\_

頸部脊髓核磁共振檢查報告: □正常\_\_\_\_ □異常\_\_\_\_\_

|  |
| --- |
| **Androgen receptor基因檢查：**□ Androgen receptor基因之CAG trinucleotide repeat數值>35 (附實驗室報告影本) |

|  |
| --- |
| **確診甘迺迪氏症** |