**衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查標準機制」(送審資料表)  
- 先天性肌失養症 [Congenital muscular dystrophy, CMD] -**

1. □ 病歷資料：包含臨床病史、家族史、身體診察、神經學檢查及發展里程碑等病歷

資料 (必要)

1. □ 實驗室檢查報告，包含 Creatine kinase (必要)
2. □ 腦部核磁照影檢查 (必要)
3. □ 基因檢測報告 (必要)
4. □ 電氣生理學檢查、肌肉切片檢查、肌肉影像學檢查、心臟超音波檢查 (選擇)

| 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] (必填） \_\_\_\_\_\_\_ 歲\_\_\_\_\_\_\_ 月  □ 家族史 [Family history] (必填） □ 有 □ 無 |
| 1. 排除其他肌病變、神經病變、非神經肌肉疾病及遺傳症候群(必要) | * 包括先天性肌病變[Congenital myopathy]、先天性肌強直失養症[Congenital myotonic dystrophy]、先天性肌無力症[Congenital myasthenic syndrome]、代謝性肌病變[Metabolic myopathy]、周邊神經病變[Peripheral neuropathy] 、非神經肌肉疾病(例如Möbius syndrome)、遺傳症候群(例如Prader-Willi syndrome)等 |
| 1. 臨床症狀及徵兆 (必填) | 肌肉系統 (需符合下列二項必要表徵)  □ 低張力[Hypotonia](必要)  □ 肌無力 [Muscle weakness](必要)  □ 臉部肌肉無力 [Facial weakness]  □ 高口蓋 [High-arched palate]  □ 眼瞼下垂 [Ptosis]  □ 斜頸 [Torticollis]  □ 頸部曲屈受限 [Limited neck flexion]  □ 頸部伸展無力 [Weakness of neck extension; dropped neck]  □ 肢體末端過度伸展 [Distal joint hyperlaxity]  神經系統 (選擇)  □ 發展遲緩 [Developmental delay]  □ 智能障礙 [Intellectual disability]  □ 癲癇[Epilepsy]  □ 類自閉症表現 [Autistic-like features]  眼睛系統 (選擇)  □ 白內障[Cataract]  □ 其他先天發育異常 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  骨骼系統 (選擇)  □ 關節孿縮 [Joint contracture]  □ 脊柱側彎 [Scoliosis]  □ 僵直性脊椎 [Rigid spine]  □ 跟骨突出 [Protruding calcaneus]  □ 髖關節發育不良 [Developmental dysplasia of the hip]  心肺系統 (選擇)  □ 心肌病變[Cardiomyopathy]  □ 其他心臟功能問題 [Other cardiac problem]  □ 呼吸不全 [Respiratory insufficiency]  皮膚系統 (選擇)  □ 類魚鱗癬症 [Ichthyosis-like disorder]  □ 皮膚蟹足腫 [Keloid]  □ 毛孔角質化 [Keratosis pilaris]  其它 (選擇)  □ 頭部外觀異常 [Externally visible malformation of head]  □ 唇裂及/或顎裂 [Cleft lip and/or palate]  □ 肝臟 [Liver](如：脂肪肝或其他肝臟病變)  □ 其它 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| 1. **實驗室檢查報告**   **(必填）** | □ 肌酸激酶 [Creatine kinase] (必要)  □ 正常 □ 異常 \_\_\_\_\_\_  □ 肝臟酵素 GOT/GPT (選擇)  □ 正常 □ 未做 □ 異常 \_\_\_\_\_\_  □ 神經電生理檢查(選擇)  □ 正常 □ 未做 □ 異常 \_\_\_\_\_\_  □ 肌肉切片 (選擇)  □ 正常 □ 未做 □ 異常 \_\_\_\_\_\_  □ 腹部超音波檢查 (選擇)  □ 正常 □ 未做 □ 異常 \_\_\_\_\_\_  □ 眼科檢查 (選擇)  □ 正常 □ 未做 □ 異常 \_\_\_\_\_\_  □ 肺功能檢查 (選擇)  □ 正常 □ 未做 □ 異常 \_\_\_\_\_\_ |
| 1. **影像學報告(必填)**   (請附相關影像資料) |  |
| 1. 腦部核磁共振檢查報告 (必要) | □ 正常 □ 異常\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| 1. 骨骼X光檢查(選擇) | □ 正常 □ 未做 □ 異常\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| 1. 心臟超音波檢查(選擇) | □ 正常 □ 未做 □ 異常\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| 1. **基因檢測報告(必要)**   (請附實驗室報告) | □ 致病基因變異：＿＿＿＿＿＿＿基因變異 (相關致病基因須位於OMIM資料庫具CMD編碼)  □ 遺傳模式經父母/家族成員致病基因變異分析為  □ 體染色體顯性遺傳  □ 體染色體隱性遺傳  □ 其它 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| 1. **確定診斷 (必要)** | * 明確之致病基因變異，且臨床表現、身體及神經學檢查、腦部核磁共振檢查及遺傳模式具臨床型-基因型吻合 [Genotype-phenotype correlation] ，符合先天性肌失養症 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_型 |

