**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)**

**- 夏柯-馬利-杜斯氏症 [Charcot-Maire-Tooth disease] -**

**符合遺傳性周邊神經病變[Hereditary Peripheral Neuropathy]之特徵：**

1. **□ 病歷資料：臨床症狀及徵兆之病歷資料並有多次看診紀錄及詳細家族病史 （必要）**
2. **□ 周邊神經病變之證據 （必要）**
3. **□ 基因檢測報告 （必要）**

| 項目 | 填寫部分 |
| --- | --- |
| **A. 病歷資料（必要）** |
| A-1.主訴及病史 | □慢性漸進性周邊神經病變之特徵（周邊神經係指涵蓋：運動、感覺、或自主神經...等範疇）(必要)。□下列第1, 2項中至少需要有一項1. 手或腳小肌肉之精細動作困難。
2. 遠端肢體感覺異常、遲鈍、麻木。
3. 步態異常。
4. 嬰幼兒期運動發展遲滯。
5. 其他症狀導因於周邊神經系統功能異常，如：\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_。
 |
| A-2發病年齡 (必填) | □初始症狀發生時年齡為\_\_\_\_歲 |
| A-3.家族病史 (必填) | 遺傳模式為：* 體染色體顯性遺傳。
* 體染色體隱性遺傳。
* X染色體性聯遺傳。
* 其他：\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_。

請附上家族中其他病患之詳細病歷記錄或個案病歷資料。 |
| A-4.神經學臨床檢查(必填) | 周邊神經病變病徵之評估：(至少需有下列第一項)* 遠端肢體之肌肉力量減退。
* 遠端肢體肌肉萎縮。
* 肢體之深部肌腱反射低下。
* 肢體遠端之感覺測試異常：
	+ 針刺測試異常[Pinprick]。
	+ 輕觸測試異常[Light touch]。
	+ 震動感覺測試異常[Vibration]。
* 本體感覺測試異常[Joint position sensation]。
* 感覺神經性運動失調[Sensory ataxia]。
* 遠端肢體畸形變異（如空凹足、錘狀趾、平底足）。
* 神經病變性顫抖[Neuropathic tremor]。
 |
| **B. 周邊神經病變之證據** |
| B-1.神經電氣生理檢查 | * 神經傳導、肌電圖檢查之「報告」及「原始數據」。(必要)
* 定量感覺檢查[Quantitative Sensory Testing (QST)]。(選擇)
* 自主神經功能檢查，如：皮膚交感反應測定[Sympathetic Skin Response (SSR)]、體溫調節排汗測試[Thermoregulatory Sweat Testing (TST)]…等。(選擇)
 |
| B-2.病理切片報告 (選擇) | * 神經肌肉切片報告。
* 皮膚切片報告。
 |
| B-3.病人遠端肢體之照片影像 (選擇) | * 典型的高足弓[*Pes cavus]*或錘狀趾[Hammer toe]...等特徵。
 |
| **C. 基因檢測報告（必要）：**如：*PMP22*、*MPZ*、*GJB1*之檢測結果，並請檢附實驗室報告。 |

