**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。 | |

