**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)****- 成骨不全症[Osteogenesis imperfecta, OI] -**

1. □ **病歷資料：包括臨床症狀及徵兆之病歷資料及家族史(必要)**
2. □ **X光影像(必要)**
3. □ **基因檢測報告(必要)**
4. □ **生化檢驗報告(必要)**
5. □ **骨質密度檢查(選擇)**

| 項目 | 填寫部分 |
| --- | --- |
| 1. **病歷資料** |  |
| 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） | □體顯性遺傳  □體隱性遺傳  □X染色體性聯遺傳  □其他，例如散發性(Sporadic)  □無家族史 |
| 1. 臨床表徵(必要) | 主要症狀(必要，至少一項)：  □發生過骨折(X光片)  □肢體彎曲變形(請附照片)  其他次要症狀(選擇性，佐證)：  □藍色眼鞏膜(請附照片)  □牙齒珐瑯質不良(請附照片)  □三角形臉(請附照片)  □身材矮小(身高百分位Percentile)  □關節鬆弛(請附照片)  □聽力異常(聽力檢查報告) |
| 1. **影像報告** 2. X光片(必要) |  |
| 1. 腰椎Dexa骨質密度檢查(選擇) | Z score -2.5以下(骨密度檢查報告) |
| 1. **生化檢驗報告(必要)** 2. 鈣、磷、副甲狀腺素、維生素D 3. 骨生成破壞生化指標，如ALP等 | (生化檢查報告) |
| **Ｄ.基因檢測報告(必要)**  (請附實驗室報告) | Type I,II,III,IV: *COLA1, COLA2*  Type V: *IFITM5*  Type VI: *SEPRINF1*  Type VII: *CRTAP*  Type VIII: *LEPRE1*  Type IX: *PPIB*  Type X: *SEPRINH1*  Type XI: *FKBP10*  Type XII: *BMP1*  Type XIII: *SP7*  Type XIV: *TMEM38B*  Type XV: *WNT1*  Type XVI: *CREB3L1*  Type XVII: *SPARC*  Type XIX: *MBTPS2*  □其他致病性基因檢測異常：\_\_\_\_\_\_\_ |

