**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：\_\_\_\_\_\_\_ |

