**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)**

**-脊髓性肌肉萎縮症[ Spinal muscular atrophy, SMA]-**

□病歷資料(必要)

□5q相關基因檢測報告 (必要)

**一、「新生兒篩檢(含產前診斷)確診即時通報」個案，請填寫此表格。**

|  |  |
| --- | --- |
| **項目** | **填寫部分** |
| 身體及神經學檢查(至少出現1項肌肉相關異常) (必要)[Physical and neurological examinations] | □ 新生兒姿態異常[Abnormal posturing]□ 新生兒哭聲弱[weak cry]□ 新生兒肌張力低[Hypotonia]□ 其他 (請註明) \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| 基因檢測 (必要)[Molecular genetics of *SMN1*  gene] | □ *SMN1*基因套數 0□ *SMN2*基因套數 □ 0或1　　□ 2 |

**二、非「新生兒篩檢(含產前診斷)確診即時通報」個案，請填寫此表格。**

| **項目** | **填寫部分** |
| --- | --- |
| 臨床病史(必要)[Clinical history] | □發病年齡 [Age at onset] (必填) : \_\_\_\_\_個月大, or\_\_\_\_\_歲大 □最好的動作功能 [Best motor function] (必填)□獨立行走[Walk unaided] □自己站[Stand unaided] □自己坐 [Sit unaided] □臥床 [Lie on bed]□低張力嬰兒[Floppy infant] (必填) □有 □無□吞嚥或餵食困難 [Swallowing or feeding difficulty] (選擇)□咳嗽困難 [Cough difficulty] (選擇)□因肺塌陷或肺炎住院病史 [History of hospitalization due to pulmonary atelectasis or pneumonia] (選擇) |
| 身體及神經學檢查(須至少符合右列2項必要條件)(必填)[Physical and neurological examinations] | □全身性低張力及對稱性近側端為主的肌無力 [Generalized hypotonia and symmetric proximal-dominant muscle weakness](必要)□深部肌腱反射減低或消失[Decrease or absence of deep tendon reflexes] (必要)□肌肉萎縮 [Muscle atrophy] (選擇)□舌頭顫搐 [Tongue fasciculation] (選擇) |
| 基因檢測 (必要)[Molecular genetics of *SMN1*  gene] | □Homozygous or compound heterozygous deletion/mutation of *SMN1* gene□Others |
| 肌電圖 (選擇)[Electromyogram] | □神經性變化 [Neurogenic changes] |
| 肌肉切片 (選擇)[Muscle biopsy] | □神經性變化 [Neurogenic changes] |
| 診斷(必要)[Diagnosis] | □第一型 [Type1] □第二型 [Type2] □第三型 [Type3] □第四型 [Type4] 脊髓肌肉萎縮症 [Spinal muscular atrophy] |

備註：「即時」係指新生兒出生1個月(30天)內

