**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)**

**-舞蹈症-棘红细胞增多症[Chorea-acanthocytosis，ChAc]-**

1. □臨床資料 (必要)
2. □腦部磁振造影（MRI）檢查結果影像影本(必要)
3. □基因檢測報告 (必要)

| 項目 | 填寫部分 |
| --- | --- |
| 1. **病歷資料**(必要)   包含病史(含臨床表徵、發病年齡、家族史)、身體檢查 | **常見特徵** (至少一項主要表徵)  **主要表徵**  □肌張力不全  □舞蹈病狀舉動  □口面舌運動障礙  □僵硬  □顫抖  □認知障礙  □癲癇  **次要表徵**  □家族遺傳  □近親結婚 |
| 1. **腦部磁振造影（MRI）檢查結果**   (請附影像報告影本) | * 側腦室前角擴張和大腦雙側尾狀核萎縮 |
| 1. **基因檢測報告(必要)**   (請附實驗室報告影本) | * *VPS13A*致病性基因突變(pathogenic compound heterozygous mutation)染色體隱性遺傳 |

**參考文獻**

1. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4219110/>  
2. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK560767/>

**衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查基準機制」(審查基準表)**

**-舞蹈症-棘红细胞增多症[Chorea-acanthocytosis，ChAc]-**

|  |
| --- |
| **應檢附資料**   1. 臨床資料 (必要) 2. 腦部磁振造影（MRI）檢查結果影像影本(必要) 3. 基因檢測報告 (必要) |

|  |
| --- |
| **常見特徵** (至少一項主要表徵)  **主要表徵**  □肌張力不全(dystonia含feeding dystonia)  □舞蹈病狀舉動(Choreiform movement)  □口面舌運動障礙  □僵硬(rigidity)  □顫抖(tremor)  □認知障礙(cognitive impairment)  **次要表徵**  □家族遺傳  □近親結婚 |

|  |
| --- |
| **腦部磁振造影（MRI）檢查結果**   * 側腦室前角擴張和大腦雙側尾狀核萎縮 |

|  |
| --- |
| **基因檢測報告結果** (必要)   * *VPS13A*致病性基因突變(pathogenic compound heterozygous mutation) 染色體隱性遺傳 |

|  |
| --- |
| **確診** |

**參考文獻**

**1.** <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4219110/>  
2.<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK560767/>