**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）**

**-** **史托摩根症候群 [Stormorken syndrome] -**

* + - 1. □臨床症狀及徵兆的病歷資料 (必要)
      2. □基因檢測報告 (必要)
      3. □身體診察及檢驗報告(如影像報告、血液生化檢驗報告或肌肉切片檢查報告等)

| **項目** | **填寫部分** |
| --- | --- |
| **A. 病歷資料** |  |
| 1. 主訴及病史 |  |
| 2. 臨床症狀及表徵 | □肌肉無力(Weakness) |
| 1. **身體診察** |  |
| 1. 身體診察 | □縮瞳(Miosis)  □魚鱗癬(Ichthyosis) |
| 2. 放射線檢查之影像報告 | □無脾(Asplenia) |
| 3. 肌肉切片檢查 | □管聚集肌病變(Tubular aggregates) |
| **C. 實驗室檢查** |  |
| 1. 相關基因檢測報告(請附實驗室報告影本) | □Heterozygous mutations in the STIM1 gene |
| 2. 血液生化檢查 | □血液肌酸激酶值上升(Elevated serum creatine kinase level)  □低血鈣(Hypocalcemia)  □血小板低下 (Thrombocytopenia) |

**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）**

**-** **史托摩根症候群 [Stormorken syndrome] -**

|  |
| --- |
| 主要表徵 (Major)   1. □縮瞳(Miosis) 2. □肌肉無力(Weakness) 3. □血小板低下 (Thrombocytopenia) 4. □肌肉切片：管聚集肌病變(Tubular aggregates)   次要輔助表徵 (Minor)   1. □血液肌酸激酶值上升 (Elevated serum creatine kinase level) 2. □無脾(Asplenia) 3. □低血鈣(Hypocalcemia) 4. □魚鱗癬(Ichthyosis) |

|  |
| --- |
| 四項主要表徵  或  三項主要表徵 + 兩項次要輔助表徵 |

|  |
| --- |
| STIM1基因檢測:  異型合子突變  (Heterozygous mutations) |

|  |
| --- |
| 確診史托摩根症候群(Stormorken syndrome) |