**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）  
– Basilicata-Akhtar症候群 [Basilicata-Akhtar Syndrome] –**

1. □病歷資料，包含臨床病史、身體診察、神經學檢查及發展里程碑等(必要)
2. □腦部核磁共振造影檢查報告(必要)
3. □基因檢測報告(必要)

| 項目 | 填寫部分 |
| --- | --- |
| **A.病歷資料(必要)** |  |
| A1臨床病史(必要) | □發病年齡 (Age at disease onset) \_\_\_\_\_\_\_ 歲  □家族史 (Family history)  □有 □無 |
| A2臨床表徵(必要) | **臨床症狀及徵兆 (符合下列四項必要症狀及徵兆)**  □發展遲緩(Developmental delay)(必要)  □面部特徵(必要，至少符合下列二項)  □粗糙面部特徵(Coarse facial features)  □鼻樑寬(Broad nasal bridge)  □耳朵位置或形狀異常：耳位低(Low set ears)、耳朵角度後傾(Posteriorly rotated ears)或耳廓邊緣過度捲曲(Overfolded helices)  □神經系統(選擇)  □運動障礙(Movement disorders)  □癲癇(Epilepsy)  □張力異常(Abnormal muscle tone)  □腸胃系統(選擇)  □便祕(Constipation)  □胃食道逆流(Gastroesophageal reflux)  □嘔吐(Vomiting)  □骨骼系統(選擇)  □扁平足(Ped planus)  □斜頭症(Plagiocephaly)  □前胸壁凸起(pectus carinatum)  □手指彎斜向內(clinodactyly) |
| **B.影像報告(必填)**  (請附相關影像資料) |  |
| 腦部核磁共振造影檢查報告 | □異常(必填，至少符合下列一項)  □小腦蚓部(Cerebellar vermis)下半部發育不全(Hypoplasia)  □側腦室三角區(Trigone of the lateral ventricles)擴張  □白質異常(White matter abnormalities)  □腦實質外空間增加(Enlarged extra-axial spaces)  □正常 |
| **C.基因檢測報告(必要)**  (請附實驗室報告) | □異常，X染色體上的MSL3基因出現致病基因變異\_\_\_\_\_\_\_\_\_ (性染色體顯性遺傳) |
| **D.確定診斷為Basilicata–Akhtar症候群** | □符合四項臨床必要症狀及徵兆及X染色體上的MSL3基因出現致病基因變異 |

**衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查標準機制」(審查基準表)**

**-** **Basilicata-Akhtar症候群 [Basilicata-Akhtar Syndrome] -**

|  |
| --- |
| **應檢附文件**  □病歷資料：包含臨床病史、身體診察、神經學檢查及發展里程碑等(必要)  □腦部核磁共振造影檢查報告(必要)  □基因檢測報告(必要) |

|  |
| --- |
| **臨床病史 (必要)**  □發病年齡 (Age at disease onset) \_\_\_\_\_\_ 歲  □家族史 (Family history) □ 有 □無 |

|  |  |
| --- | --- |
| **臨床症狀及徵兆(符合下列四項必要症狀及徵兆)** | |
| □發展遲緩(Developmental delay)(必要)  □面部特徵(必要，至少符合下列二項)  □粗糙面部特徵(Coarse facial features)  □鼻樑寬(Broad nasal bridge)  □耳朵位置或形狀異常：耳位低(Low set ears)、耳朵角度後傾(Posteriorly rotated ears)或耳輪邊緣過度褶皺(Overfolded helices)  □神經系統 (至少符合下列一項)  □運動障礙(Movement disorders)  □癲癇(Epilepsy)  □張力異常(Abnormal muscle tone) | □腸胃系統(選擇)  □便祕(Constipation)  □胃食道逆流(Gastroesophageal reflux)  □嘔吐(Vomiting)  □骨骼系統(選擇)  □扁平足(Ped planus)  □斜頭症(Plagiocephaly)  □前胸壁凸起(Pectus carinatum)  □手指彎斜向內(Clinodactyly) |

|  |
| --- |
| **腦部核磁共振造影檢查報告**  □異常(必填，至少符合下列一項)  □小腦蚓部(Cerebellar vermis)下半部發育不全(Hypoplasia)  □側腦室三角區(Trigone of the lateral ventricles)擴張  □白質異常(White matter abnormalities)  □腦實質外空間增加(Enlarged extra-axial spaces)  □正常 |

|  |
| --- |
| **基因檢測報告(必要)**  □異常，X染色體上的MSL3基因出現致病基因變異\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_(性染色體顯性遺傳) |

|  |
| --- |
| **確定診斷為Basilicata–Akhtar症候群**  □符合四項臨床必要症狀及徵兆及X染色體上的MSL3基因出現致病基因變異 |

|  |
| --- |
| **符合罕見疾病Basilicata–Akhtar症候群** |

參考文獻：Brunet T, McWalter K, Mayerhanser K, et al. Genet Med 2021; 23: 384-395.