**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)
-中心軸空肌病 [Central core disease]-**

1. □ 病歷資料，包含臨床病史、家族史、臨床表徵及徵兆 (必要)
2. □ 實驗室檢查，包含 CK、ALT、AST (必要)
3. □ 基因檢測報告 (必要)
4. □ 電生理檢查 (必要)
5. □ 肺功能(選擇)
6. □ 影像學檢查，包含肌肉系統電腦斷層或磁振造影檢查報告 (選擇)
7. □ 肌肉切片檢查報告 (必要)

| 項目 | 填寫部分 |
| --- | --- |
| 1. **病歷資料(必要)**
 |  |
| A1臨床病史(必要) | □ 發病年齡 [Age at disease onset] \_\_\_\_\_\_\_ 歲 |
| A2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) | □ 家族史 [Family history] □ 無 □ 有，請描述  |
| A3臨床症狀及徵兆(必要) | **第一項為必要：**1. □ 肌無力 [Symmetric muscle weakness] (必要)
2. □ 低張力 [Hypotonia]
3. □ 運動發展遲緩 [Developmental delay in motor milestones]
4. □ 肌肉骨骼異常 [Musculoskeletal deformity]，如先天性髖部的脫位（Congenital hip dislocation），全身關節鬆弛（Generalized joint laxity），脊椎後側彎（Kyphoscoliosis）
5. □ 惡性高熱易感性 [Malignant hyperthermia susceptibility]
 |
| 1. **實驗室檢驗報告**

(請附相關檢驗資料) | □ CK □正常 □異常 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ □ AST □正常 □異常 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ □ ALT □正常 □異常 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| 1. **影像學檢查報告**

(請附相關報告資料) | * 肌肉系統電腦斷層檢查報告 (選擇)：□正常 □異常＿＿＿＿＿
* 肌肉系統磁振造影檢查報告 (選擇)：□正常 □異常＿＿＿＿＿
 |
| 1. **特殊檢查報告**

(請附相關檢驗資料) | * 肌肉切片組織學報告異常(必要)
* 神經電生理檢查 NCV/EMG異常(必要)
* 肺功能異常(選擇)
 |
| 1. **基因檢測報告(必要)**

(請附實驗室報告) | □ *RYR1*基因具符合遺傳模式之致病性基因變異 |

參考文獻：

[1] Jungbluth H. Central core disease. Orphanet J Rare Dis. 2007 May 15;2:25. doi: 10.1186/1750-1172-2-25. PMID: 17504518; PMCID: PMC1887524.

[2] Topaloglu H. Core myopathies - a short review. Acta Myol. 2020 Dec 1;39(4):266-273. doi: 10.36185/2532-1900-029. PMID: 33458581; PMCID: PMC7783431.

[3] Ogasawara M, Nishino I. A review of core myopathy: central core disease, multiminicore disease, dusty core disease, and core-rod myopathy. Neuromuscul Disord. 2021 Oct;31(10):968-977. doi: 10.1016/j.nmd.2021.08.015. Epub 2021 Sep 17. PMID: 34627702.

[4] Todd JJ, Sagar V. Correlation of phenotype with genotype and protein structure in RYR1-related disorders. J Neurol. 2018 Nov;265(11):2506-2524. doi: 10.1007/s00415-018-9033-2. Epub 2018 Aug 28. PMID:30155738; PMCID: PMC6182665.

**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)
-中心軸空肌病 [Central core disease]-**

