**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)  
-肢帶型肌失養症[(Limb girdle muscular dystrophy, LGMD)]-**

應檢附文件

1. □ 臨床症狀及徵兆的病歷紀錄 (必要)
2. □ 實驗室檢查報告 (必要)，包括CK值及肌電圖/神經傳導報告
3. □ 基因檢測原始報告 (必要)
4. □ 肌肉病理報告 (選擇)
5. □ 肌肉影像報告 (選擇)

| 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  □ 症狀及病程 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| A2家族病史(必要) | □ 家族史 (Family history) □ 有\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ □ 無 |
| A3臨床症狀及徵兆(必要)（須符合右列必要症狀） | * 近端無力 (必要) □上肢 □下肢 * 遠端無力 (選擇) □上肢 □下肢 * 頸部無力 (選擇)   □ 翼狀肩胛 (選擇)  □ 小腿假性肥大 (選擇)  □ 關節攣縮(選擇)  □ 心臟系統: □ 心肌病變 (選擇) □心律不整 (選擇 )  □ 呼吸系統: 呼吸機能低下 (選擇)  □ 腸胃系統: 蠕動異常 (選擇)  □ 其它相關身體徵兆 (選擇):\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| 1. **實驗室檢驗報告**   (請附相關檢驗資料) | □ CK值：\_\_\_\_\_\_\_\_\_ (必要)  □ 肌電圖/神經傳導報告(必要):  □ 心電圖及心臟超音波報告(選擇)： ＿＿＿＿＿＿＿＿＿  □ 肺功能報告(選擇): ＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿  □ 肌肉病理報告(選擇): □正常 □異常: ＿＿＿＿＿＿＿ |
| 1. **影像學檢查報告**   (請附相關報告資料) | * 肌肉影像報告(選擇):□正常 □異常: ＿＿＿＿＿＿＿＿ |
| 1. **基因檢測報告(必要)**   (請附實驗室報告) | * 致病基因：\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ 基因變異位點＿＿＿＿＿＿＿＿＿ * 確定診斷為肢帶型肌失養症 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ 型 |

參考文獻

1. Evidence-based guideline summary: diagnosis and treatment of limb-girdle and distal dystrophies: report of the guideline development subcommittee of the American Academy of Neurology and the practice issues review panel of the American Association of Neuromuscular & Electrodiagnostic Medicine. *Neurology. Oct 14 2014;83(16):1453-1463. PMID 25313375*
2. Genetic basis of limb-girdle muscular dystrophies: the 2014 update. *Acta Myol. May 2014;33(1):1-12. PMID 24843229*
3. EFNS guideline on diagnosis and management of limb girdle muscular dystrophies. *Eur J Neurol. Dec 2007;14(12):1305-1312. PMID 18028188*
4. Genetic Testing for Limb-Girdle Muscular Dystrophies (https://media.fepblue.org/-/media/959FA0BDDB064276ABC5FCF30FED762A.pdf)

