**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)**

* **Dravet症候群 [Dravet syndrome, DS] –**

1. □病歷資料 (必要)

2. □相關基因(如SCN1A基因)檢測報告 (必要)

3. □腦波圖 (必要)

4. □腦部影像學檢查報告 (必要)

| 項目 | 填寫部分 |
| --- | --- |
| 1. **病歷資料**(必要) |  |
| 1. 主要病史 |  |
| 1. 臨床表徵 | **一歲前， 必要臨床表徵，共6項**  □ 1. 主要抽搐型態為發熱性陣攣性抽搐(Febrile clonic seizure)。  □ 2. 出現肌陣攣抽搐(Myoclonic seizure; MS)、非典型失神性抽  搐(Atypical absence seizure; AAS)及局部抽搐(Focal seizure)，  但不會出現強直性抽搐(Tonic seizure)。  □ 3. 不定期出現癲癇發作時間大於5分鐘。  □ 4. 熱性(Febrile)或非熱性疾患(Non-febrile illness)易誘發單側  (Unilateral)或雙側(Bilateral)陣攣抽搐(Clonic seizure)。  □ 5. 抽搐誘發因子為發燒，即使是輕微發燒也是誘發抽搐的重  要因子，也可因非熱性疾患(Afebrile illness)、疫苗注射、處  於熱的環境或熱水浴而誘發，光刺激(Photo stimulation)或格  式化刺激(Pattern stimulation)也會加重肌陣攣抽搐(MS)及非  典型失神性抽搐(AAS)。  □ 6. 此時期嬰兒發展里程碑正常。  **一歲後(含)， 必要臨床表徵，共6項**  □ 1. 出現對稱(Symmetric)或不對稱(Asymmetric)肌陣攣抽搐  (MS)，或熱性陣攣性抽搐 (Febrile clonic seizure)。  □ 2. 出現非典型失神性發作(AAS)通常合併中等程度的意識障  礙，可能合併或不合併肌陣攣抽搐(MS)。  □ 3. 出現局部抽搐(Focal seizure)，可合併自動症  (Automatisms) 。  □ 4. 抽搐誘發因子為發燒，即使輕微發燒也是誘發抽搐的重要  因子，也可因非熱性疾患(Afebrile illness)、疫苗注射、處  於熱的環境或熱水浴而誘發，光刺激(Photo stimulation)或  格式化刺激(Pattern stimulation)也會加重肌陣攣抽搐(MS)及  非典型失神性抽搐(AAS)。  □ 5. 臨床表現為抗藥性癲癇。抗藥性癲癇是指，經使用兩種以上(含)適當種類及適當劑量之抗癲癇藥物，但在過去一年內，平均每月仍有一次或一次以上，足以嚴重影響意識之抽搐發作。  □ 6. 出現嚴重精神運動發展遲緩或共濟失調步態(Ataxic gait)，且  此認知及神經障礙不可逆。 |
| **B.基因檢測**(必要)  (請附實驗室報告影本) |  |
| **C.腦電波檢查報告**(必要)  (務必含原始檢驗報告數據(如波形) ) | (□ 正常 □ 異常，說明：  \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_) |
| **D.腦部影像學報告**(必要)  (請附上相關影像資料) | (□ 正常 □ 異常，說明：  \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_) |
| **E.備註** |  |

