**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）**

- **Emery–Dreifuss肌失養症 [Emery–Dreifuss muscular dystrophy, EDMD]** -

* + - 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、神經電生理檢查資料

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 | □兒童期發生之肌無力，具有獨特的上肢近端暨下肢遠端分佈(Childhood onset of muscle weakness with a distinctive humero-peroneal distribution)  □早發關節孿縮，包括肘、踝及頸椎(Early contracture of elbow, ankle and cervical spine)  □心臟病變包括心律不整、心肌病變及傳導病變(Cardiac disease include arrhythmia, cardiomyopathy and conduction block) |
| 1. **身體診察** |  |
| 1. 身體診察 |  |
| 2. 骨骼關節X光檢查或其他 放射線檢查之影像報告 |  |
| 3. 神經電生理檢查資料(務必含 原始檢驗報告數據(如波形) )  (1)肌電圖  (2)心電圖 | □肌原性病變(Myogenic change) |
| 4. 肌肉切片檢查 | □肌失養性病變(Dystrophic change)  □肌肉組織中肌纖維細胞核emerin免疫染色為陰性 |
| **C. 實驗室檢查** |  |
| 1. 相關基因檢測報告(請附實驗室報告影本)  體顯性：LMNA, SYNE1, SYNE2, TMEM43  體隱性：LMNA  性聯隱性：EMD, FHL1 |  |
| 2. 血液生化檢查  血液肌酸激酶檢驗 | □高血液肌酸激酶值(High serum creatine kinase level) |

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）

- **Emery–Dreifuss肌失養症 [Emery–Dreifuss muscular dystrophy, EDMD]** -

|  |
| --- |
| **主要臨床表徵**   1. □兒童期發生之肌無力，具有獨特的上肢近端暨下肢遠端分佈(Childhood onset of muscle weakness with a distinctive humero-peroneal distribution) 2. □早發關節孿縮，包括肘、踝及頸椎(Early contracture of elbow, ankle and cervical spine) 3. □心臟病變包括心律不整、心肌病變及傳導病變(Cardiac disease include arrhythmia, cardiomyopathy and conduction block)   **次要輔助表徵**   1. □高血液肌酸激酶值(High serum creatine kinase level) 2. □肌電圖：肌原性病變 (Myogenic change) 3. □肌肉切片：肌失養性病變 (Dystrophic change) 4. □肌肉切片：肌肉組織中肌纖維細胞核 emerin 免疫染色為陰性 |

|  |
| --- |
| 三項主要臨床表徵，或二項主要臨床表徵以上及二項次要輔助表徵以上，且再合併下列相關基因檢測有一項為陽性者 |

|  |
| --- |
| 體顯性：LMNA, SYNE1, SYNE2, TMEM43  體隱性：LMNA  性聯隱性：EMD, FHL1 |

|  |
| --- |
| EDMD 確認診斷 |

參考資料：

1. Emery AE. Emery-Dreifuss muscular dystrophy. Neuromuscul Disord 2000;10:228–32.
2. Deenen JC, et al. Neuromuscul Disord 2016;26:447-52.
3. Liang WC, et al. J Formos Med Assoc 2007;106:S27-31.