**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)  
- 肌小管病變 [Myotubular myopathy] -**

1.□病歷資料：包含臨床病史、家族史、臨床表徵及徵兆、身體及神經學檢查之病歷資料(必要)

2.□實驗室檢查：包含 CK、ALT、AST、γ-GT、ALP (必要)

3.□基因檢測報告 (必要)

4.□電生理檢查(選擇)

5.□肌肉切片檢查(選擇)

6.□影像學檢查：包含肌肉或腦部電腦斷層、磁振造影檢查(選擇)

7.□特殊檢查：包含肺功能檢查、腹部超音波檢查 、心臟超音波檢查 (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 \_\_\_\_\_\_\_ 月 |
| 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) □ 有 □ 無 |
| A3臨床症狀及徵兆(必要) | **至少符合下列3項必要表徵及1項選擇表徵：**  □嬰兒期低張力 (必要)  □臉部肌肉無力或高口蓋 (High-arched palate) (必要)  □進食障礙或使用鼻胃管或胃造口(必要)  □呼吸障礙或使用呼吸器(必要)  □無法達到獨立行走功能(選擇)  □肝膽系統問題(例: Intrahepatic cholestasis, Peliosis hepatis) (選擇)  □隱睪症(選擇)  □脊柱側彎(選擇)  □關節孿縮(選擇) |
| 1. **實驗室檢驗報告**   (請附相關檢驗資料) (必要) | □Creatine kinase (必要)：□正常 □異常＿＿＿＿＿  □ALT、AST、γ-GT、ALP (必要) ：□正常 □異常＿＿＿＿＿ |
| 1. **影像學檢查報告**   (請附相關報告資料)  (選擇) | □腦部電腦斷層或磁振造影：  □正常 □異常＿＿＿＿  □肌肉系統電腦斷層或磁振造影檢查：  □正常 □異常＿＿＿＿ |
| 1. **特殊檢查報告**   (請附相關檢驗資料)  (選擇) | □肺功能報告：□正常 □異常＿  □腹部超音波：□正常 □異常＿  □心臟超音波：□正常 □異常＿  □電生理檢查：神經傳導及肌電圖：  □正常 □異常＿＿＿＿＿  □肌肉切片組織學報告：  □正常 □異常＿＿＿＿ |
| 1. **基因檢測報告**   (請附實驗室報告) **(必要)** | □正常  □*MTM1*基因具性聯隱性遺傳之致病基因變異＿＿＿＿＿＿ |
| 1. **確定診斷** | □符合3項必要臨床表徵及1項選擇臨床表徵，且*MTM1*基因具性聯隱性遺傳之致病基因變異 |

參考文獻：

1. Dowling JJ, Müller-Felber W, Smith BK, et al. INCEPTUS Natural History, Run-in Study for Gene Replacement Clinical Trial in X-Linked Myotubular Myopathy. J Neuromuscul Dis. 2022 Jun 7. doi: 10.3233/JND-210781. Online ahead of print.
2. Lawlor MW, Dowling JJ. X-linked myotubular myopathy. Neuromuscul Disord. 2021;31:1004-1012. doi: 10.1016/j.nmd.2021.08.003.

**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)  
- 肌小管病變 [Myotubular myopathy]**

|  |
| --- |
| **應檢附文件**  □ 病歷資料：包含臨床病史、家族史、臨床表徵及徵兆、身體及神經學檢查之病歷資料 (必要)  □ 實驗室檢查：包含 CK、ALT、AST、γ-GT、ALP (必要)  □ 基因檢測報告 (必要)  □ 電生理檢查(選擇)  □ 肌肉切片檢查 (選擇)  □ 影像學檢查：包含肌肉或腦部電腦斷層、磁振造影檢查(選擇)  □ 特殊檢查：包含肺功能檢查、腹部超音波檢查、心臟超音波檢查(選擇) |

|  |
| --- |
| **應檢附文件**  **臨床病史(必填)**  □ 發病年齡 (Age at disease onset) \_\_\_\_\_\_ 歲 \_\_\_\_\_\_ 月  □ 家族史 (Family history) □ 有 □ 無 |

|  |
| --- |
| **臨床症狀及徵兆，至少符合下列3項必要表徵及1項選擇表徵**  □嬰兒期低張力 (必要)  □臉部肌肉無力或高口蓋 (High-arched palate) (必要)  □進食障礙或使用鼻胃管或胃造口(必要)  □呼吸障礙或使用呼吸器(必要)  □無法達到獨立行走功能(選擇)  □肝膽系統問題 (例: Intrahepatic cholestasis, Peliosis hepatis) (選擇)  □隱睪症(選擇)  □脊柱側彎(選擇)  □關節孿縮(選擇) |

|  |
| --- |
| **實驗室檢查(必要)**  □ Creatine kinase：□正常 □異常＿＿＿＿＿  □ ALT、AST、γ-GT、ALP：□正常 □異常＿＿＿＿＿ |

|  |
| --- |
| **影像學檢查(選擇)**  □ 腦部電腦斷層或磁振造影：□正常 □異常＿＿＿＿  □ 肌肉系統電腦斷層或磁振造影檢查：□正常 □異常＿＿＿＿ |

|  |
| --- |
| **其他特殊檢查（如：神經電生理檢查、病理切片…等）(選擇)**  □ 肺功能檢查：□正常 □異常＿＿＿＿  □ 腹部超音波：□正常 □異常＿＿＿＿＿＿  □ 心臟超音波：□正常 □異常＿＿＿＿＿＿  □ 電生理檢查：神經傳導及肌電圖□正常 □異常＿＿＿＿＿  □ 肌肉切片組織學報告：□正常 □異常＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿ |

|  |
| --- |
| **基因檢測報告 (必要)**  □正常  □*MTM1*基因具性聯隱性遺傳之致病基因變異＿＿＿＿＿＿＿＿＿ |

|  |
| --- |
| **確定診斷**  □ 符合3項必要臨床表徵及1項選擇臨床表徵，且MTM1基因具性聯隱性遺傳之致病基因變異 |

|  |
| --- |
| 符合罕見疾病之**肌小管病變** |

參考文獻

1.Dowling JJ, Müller-Felber W, Smith BK, et al. J Neuromuscul Dis 2022 Jun 7. doi: 10.3233/JND-210781.

2.Lawlor MW, Dowling JJ. Neuromuscul Disord 2021;31:1004-1012. doi: 10.1016/j.nmd.2021.08.003.