**衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查標準機制」(送審資料表)
- Cockayne氏症候群(柯凱因氏症候群) [Cockayne Syndrome]-**

1. □ 病歷資料：包含臨床病史、家族史、身體診察、神經學診察及發展里程碑等病歷資料(必要)

2. □ 實驗室檢查報告 (選擇)

3. □ 腦部核磁共振影像(必要)

4. □ 特殊檢查報告 (如：神經電生理檢查、病理切片等)(選擇)

5. □ 基因檢測報告(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 \_\_\_\_\_\_ 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) | 至少出現下列3項(含)，包括2項必要及至少1項(含)選擇之臨床症狀及徵兆1. □生長遲滯：身高及體重低於第五百分位 (Growth failure: body height and weight < 5th percentile)(必要) 1. □進行性小頭症及神經發展障礙 (Progressive microcephaly and neurodevelopmental disorder)(必要**；**至少勾選下列1項)

□發展遲緩 (Developmental delay) □智能退步 (Intellectual deterioration)□行為問題 (Behavioral problems)□小腦共濟失調 (Cerebellar ataxia) 1. □皮膚對光敏感 (Cutaneous photosensitivity)(選擇)
2. □周邊神經去髓鞘 (Demyelinating peripheral neuropathy)(選擇)
3. □視網膜色素病變或白內障 (Pigmentary retinopathy and/or cataracts)(選擇)
4. □感覺神經性聽力喪失 (Sensorineural hearing loss)(選擇)
5. □牙齒異常 (Dental anomalies)(選擇)
6. □病質性侏儒症 (Cachectic dwarfism)(選擇)
 |
| 1. **實驗室檢驗報告**

**(選擇)** (請附相關檢驗資料) | □ 肝功能： □ 正常 □ 異常 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_□ 腎功能： □ 正常 □ 異常 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| 1. **腦部核磁共振影像(必填)**

(請附相關報告資料) | □ 白質髓鞘脫失 (White matter dysmyelination) ： □ 無 □ 有 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_□ 小腦萎縮 (Cerebellar atrophy)： □ 無 □ 有 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_□ 顱內鈣化 (Intracranial calcification)： □ 無 □ 有 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| 1. **特殊檢查報告(選擇)**(請附相關檢驗資料)
 | □ 神經傳導速率檢查 (Nerve conduction velocity test) □ 正常 □ 異常 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_□ DNA 修復能力檢測 (DNA repair assay) □ 正常 □ 異常 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| 1. **基因檢測報告(必要)** (請附實驗室報告)
 | □  *ERCC6* 基因檢測結果： □ 正常 □ 具雙合子致病基因變異 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_□ *ERCC8* 基因檢測結果： □ 正常 □ 具雙合子致病基因變異 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  |
| 1. **確定診斷**
 | □ 明確之*ERCC6*或*ERCC8*雙合子致病基因變異，且具2項必要及至少1項(含)選擇之臨床症狀及徵兆，其遺傳模式屬臨床型-基因型吻合 (genotype-phenotype correlation) 之Cockayne氏症候群(柯凱因氏症候群) |

參考文獻：

1. Laugel V, Cockayne syndrome. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2024.
2. Karikkineth AC, Scheibye-Knudsen M, Fivenson E, et al. Cockayne syndrome: Clinical features, model systems and pathways. Ageing Res Rev. 2017; 33: 3–17. doi:10.1016/j.arr.2016.08.002.
3. Natale V, Raquer H. Xeroderma pigmentosum-Cockayne syndrome complex. Orphanet J Rare Dis 2017; 12: 65. doi: 10.1186/s13023-017-0616-2.

**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)
-** **Cockayne氏症候群(柯凱因氏症候群) [Cockayne Syndrome]-**

