**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)  
- 遺傳性痙攣性下身麻痺 [Hereditary spastic paraplegia, HSP] -**

1. **□ 病歷資料：包括臨床病史、身體及神經學檢查及詳細家族史之病歷資料(必要)**
2. **□ 脊髓核磁照影檢查報告 (必要)**
3. **□ 基因檢測報告 (必要)**
4. **□ 腦部核磁照影檢查報告 (選擇)**
5. **□ 電氣生理學檢查 (選擇)**

| 項目 | 填寫部分 |
| --- | --- |
| 1. **病歷資料(必要)** |  |
| 1. 臨床病史(必要) | □ 發病年齡 (Age at disease onset) (必填） \_\_\_\_\_\_\_ 歲  □ 家族史 (Family history) (必填） □ 有 □ 無 |
| 1. 神經學檢查 (必要) | □ 下肢深部肌腱反射增強 (Increased DTR over bilateral lower limbs)  □ 痙攣性下身麻痺 (Spastic paraplegia) 或痙攣性四肢麻痺(Spastic  tetraplegia) |
| 1. 臨床症狀及徵兆**(**至少勾選右列一項) (必要) | □ 椎體外症狀 (Extrapyramidal signs)  □ 小腦症狀 (Cerebellar signs)  □ 週邊神經病變 (Peripheral neuropathy)  □ 癲癇 (Epilepsy)  □ 括約肌功能障礙 (Sphincter dysfunction)  □ 感覺異常 (Sensory abnormalities)  □ 視神經萎縮 (Optic atrophy)  □ 眼肌麻痺/眼瞼下垂 (Ophthalmoparesis/Ptosis)  □ 聽力喪失 (Hearing loss)  □ 白內障 (Cataract)  □ 視力喪失 (Visual loss)  □ 發展遲緩 (Developmental delay)  □ 認知障礙 (Cognitive impairment)  □ 中樞性呼吸中止 (Central apnea)  □ 皮膚病灶 (Skin lesion)  □ 臉/骨骼異常 (Facioskeletal abnormalities)  □ 其他 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  □ 無 |
| 1. 臨床分類(必要) | □ 單純痙攣性下身麻痺 [Pure (or uncomplicated) spastic paraplegia]□ 複雜型痙攣性下身麻痺[Complicated (or complex) spastic  paraplegia] |
| 1. **影像報告(必要)**   (請附相關影像資料) |  |
| 1. 腦部核磁共振檢查報告(選擇) | □ 正常 □ 未作 □ 異常\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| 1. 脊髓核磁共振檢查報告(必要) | □ 正常 □ 異常 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| 1. **基因檢測報告(必要)**   (請附實驗室報告) | □ 致病基因變異：\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_基因變異 (相關致病基因須位於  OMIM資料庫具SPG編碼，須排除粒線體遺傳)  □ 遺傳模式經父母/家族成員致病基因變異分析為  □ 自體顯性遺傳 □ 自體隱性遺傳 □ X染色體性聯遺傳 |
| 1. **電氣生理學檢查 (選擇)**   (請附相關檢驗資料) | □ 正常 □ 異常 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| 1. **確定診斷 (必要)** | * 明確之致病基因變異，且臨床表現、身體及神經學檢查、影像學檢查及遺傳模式具臨床型-基因型吻合(Genotype-phenotype correlation)，符合遺傳性痙攣性下身麻痺第\_\_\_\_型 |

