**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)
-嬰兒型上行性遺傳性痙攣性麻痺**

**[Infantile-onset ascending hereditary spastic paralysis, IAHSP] -**

**1.□ 病歷資料，包含臨床病史、身體診察、神經學檢查及發展里程碑等(必要)**

**2.□ 神經電氣生理檢查報告 (必要)**

**3.□ 腦部核磁照影檢查報告 (必要)**

**4.□ 基因檢測報告 影像報告 (必要)**

| 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] \_\_\_\_\_\_ 歲 \_\_\_\_\_\_ 月□ 家族史 [Family history] □ 有 □ 無 |
| 1. 臨床表徵(必要)
 | □ 嬰幼兒期，需符合下列3項必要臨床表徵 □ 下肢痙攣[Spasticity] 伴隨深部肌腱反射增強 [Increased deep tendon reflex] (必要) □ 持續的下肢陣攣 [Sustained clonus] (必要) □ 認知功能正常 (必要)□ 兒童期，需符合下列2項必要臨床表徵 □ 符合嬰幼兒期3項必要臨床表徵 (必要) □ 症狀延伸到上肢，出現上肢痙攣[Spasticity] 伴隨深部肌腱反射增強 [Increased deep tendon reflex]及無力 (必要)□ 青少年期，需符合下列3項必要臨床表徵 □ 符合嬰幼兒期3項必要臨床表徵 (必要) □ 符合兒童期2項必要臨床表徵 (必要) □ 嚴重痙攣性四肢癱瘓和假性延髓症候群 [Pseudobulbar syndrome] (必要)  |
| 1. **神經電氣生理報告(必填)**
 | □ 運動誘發電位 [MEP] □ 正常 □ 異常□ 體感覺誘發電位 [SSEP] □ 正常 □ 異常□ 肌電圖 [EMG] □ 正常 □ 異常□ 神經傳導速度 [NCV] □ 正常 □ 異常 |
| 1. **影像報告(必填)**

(請附相關影像資料) |  |
| 1. 腦部核磁共振檢查
 | □ 正常□ 異常 □ 大腦運動區皮質萎縮 □ Posterior arms of the internal capsule 和 brainstem T2WI 對稱性點狀高信號病灶 |
| 1. **基因檢測報告(必要)**

(請附實驗室報告) | □ 兩個*ALS2* 等位基因皆出現致病基因變異(體染色體隱性遺傳)  |
| 1. **確定診斷為嬰兒型上行性遺傳性痙攣性麻痺**
 | □ 符合與年齡相對應之臨床必要表徵，且*ALS2*具致病基因變異 |

