**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)  
-Coffin-Lowry症候群[Coffin-Lowry syndrome, CLS]-**

1. **□ 病歷資料：包括臨床症狀及徵兆之病歷資料並有多次看診紀錄及詳細家族史(必要)**
2. **□ 基因檢測報告(必要)**
3. **□ 腦部影像檢查報告 (必要)**

| 項目 | 填寫部分 |
| --- | --- |
| 1. **病歷資料(必要)** |  |
| 1. 主訴及病史 | 臨床診斷標準（1,2,3為必要；4~8至少符合2項）  1.□發展遲緩  2.□特殊的臉部表徵  3.□特殊的手部表徵  4.□小頭  5.□智能障礙之家族史  6.□骨骼異常  7.□聽力缺損  8.□癲癇  9.□其他\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| 1. 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) | □ 其他 |
| 1. 發展評估及神經學身體診察 | □ 說明\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| 1. **影像報告(必要)**   (請附相關影像資料) |  |
| 1. **基因檢測報告(必要)**   (請附實驗室報告) | □ RPS6KA3 |

**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)  
-Coffin-Lowry症候群[Coffin-Lowry syndrome, CLS]-**

|  |
| --- |
| **應檢附文件**  □ 臨床症狀及徵兆之病歷紀錄，須包含病史、個人史、發展里程碑、家族史(必要)  □ 基因檢驗報告(必要)  □ 神經影像相關檢驗(選項)  □ 其他檢驗報告等(選項) |

|  |
| --- |
| **臨床診斷標準（1,2,3為必要；4~8至少符合2項）**   * 1.發展遲緩 * 2.特殊的臉部表徵 * 3.特殊的手部表徵 * 4.小頭 * 5.智能障礙之家族史 * 6.骨骼異常 * 7.聽力缺損 * 8.癲癇 * 9.其他\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |

|  |
| --- |
| RPS6KA3基因檢測(必要) |

|  |
| --- |
| * RPS6KA3 |

|  |
| --- |
| 確診為Coffin-Lowry syndrome |