**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)**

**- 脊髓小腦退化性動作協調障礙[Spinocerebellar ataxia, SCA] -**

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 | 主要症狀：   * 以小腦運動失調為主要症狀 * 步態不穩 * 言語不清 * 吞嚥困難 * 寫字字跡退步 * 病發時年齡為\_\_\_\_歲   其他次要症狀：   * 認知功能障礙 * 精神、行為症狀 * 癲癇 * 巴金森症狀 * 肌肉萎縮 * 感覺異常 * 小便失禁 * 大便失禁 * 顫抖(tremor) * 其他症狀： \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| 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) | * 體顯性遺傳 * X染色體性聯遺傳 * 其他 |
| 1. 神經學臨床檢查 | 小腦性動作協調障礙之評估(必要)：   * 構音異常(Dysarthria) * 吞嚥功能異常 * 眼球運動異常 * 眼球震顫(Nystagmus) * 指尖對位(FNF)異常 * 腳跟對位(HKS)異常 * 快速交替動作(RAM)異常 * 直線走路(Tandem gait)異常 * SARA 分數\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_   其他異常：   * 視網膜退化 * 快速動眼異常 * 脊髓病變 * 周邊神經病變 * 強直(Rigidity) * 痙攣(Spasticity) * 張力低下(Hypotonia) * 顫抖(Tremor) * 肌躍症(Myoclonus) * 舞蹈症(Chorea) * 肌張力協調障礙(Dystonia) |
| 1. **影像報告(必要)**   (請附相關影像資料) |  |
| 1. 腦部MRI或其他影像檢查 |  |
| 1. **基因檢測報告(必要)**   (請附實驗室報告) |  |

