**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)**

**-克斯提洛氏彈性蛋白缺陷症[Costello syndrome]-**

1. □臨床症狀及徵兆之病歷紀錄，需包含過去病史、出生史及家族史等(必要)

2. □異常表現超音波(如:心臟超音波)、基因檢測之正式報告或影本

3. □排除可造成類似表現次發性原因(如:周產期感染、窒息、缺氧性腦病變)

4. □其他檢查均需附上正式報告或影本

5. □需附上相關影像資料

6. □其它

| **項目** | **填寫部分** |
| --- | --- |
| 過去病史(History) | Pre-natal and Peri-natal history： □ Polyhydromnios □ 其他 \_\_\_\_\_\_\_\_Gestational age：­­­­­\_\_\_\_weeksBirth body weight：\_\_\_\_ gm， □ LGA □ AGA □ SGABirth body length：\_\_\_\_cm (\_\_\_\_percentile)Birth head circumference：\_\_\_\_cm (\_\_\_\_percentile)Postnatal growth：* Failure to thrive
* Short stature
* Relative Macrocephaly

Symptoms：□ Neonatal hypoglycemia□ Feeding difficulty□ Developmental delay or intellectual disability□ Seizures□ Outgoing personality□ Cardiac arrhythmiaFamily history：\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_其他：須排除 □ 頭部外傷、周產期缺氧性腦病變、其他代謝性疾病(other inborn error of metabolism)或嚴重感染造成之類似表徵 |
| 身體檢查(Physical examination) | Craniofacial appearance * Coarse facial features, full cheeks, full lips, large mouth
* Curly or sparse hairs
* Dolichocilia (Lone eyeslash)
* Epicanthal folds
* Midface hypoplasia
* Deep, hoarse voice

Skin * Loose, soft skin
* Increased pigmentation
* Deep palmar and plantar creases
* Papilloma of face and perianal area

Musculoskeletal system * Hypotonia
* Joint laxity
* Characteristic hands posture with ulnar flexion of wrist and fingers
* Tight Achilles tendons
* Kyphoscoliosis
* Pectus carinatum、pectus extravatum、asymmetric rib cage
 |
| 超音波檢查 | 心臟超音波 □ Cardiomyopathy □ 其他 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_腦部脊椎超音波 □ Hydrocephalus □ Chiari I malformation □ Tethered cord □ 其他 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_腹部超音波 □ Tumor (ex: Neuroblastoma)□ 其他 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_Other  |
| **基因檢測**（請附實驗室報告影本） |  |
| **其他說明** |  |

**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)**

**-克斯提洛氏彈性蛋白缺陷症[Costello syndrome]-**

應檢附文件

1. □臨床症狀及徵兆之病歷紀錄，需包含過去病史、出生史、家族史等
2. □異常表現超音波、基因檢測之正式報告或影本
3. □患者特殊且具鑑別力之臉部、身體各項特徵之影像(Photography)

□ Costello syndrome(克斯提洛氏彈性蛋白缺陷症)

* 基因檢測確認Costello診斷 (Pathologic mutation of HRAS gene)
* 影像學檢查，如：超音波檢查發現先天性異常或是腫瘤支持Costello syndrome診斷
* 排除可造成類似表現次發性原因(如:周產期感染、窒息、缺氧性腦病變)

□ 病史及臨床表徵符合Costello syndrome診斷