**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：­­­­­\_\_\_\_weeks  Birth body weight：\_\_\_\_ gm， □ LGA □ AGA □ SGA  Birth 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 arrhythmia  Family 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