**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)**

**- 裘馨氏肌肉失養症[Duchenne muscular dystrophy, DMD] -**

1. □ 病歷資料，包含臨床病史、家族史、臨床表徵及徵兆 (必要)
2. □ 實驗室檢查，包含 CK、ALT、AST (必要)
3. □ DMD基因檢測報告 (必要)
4. □ 電生理檢查 (選擇)
5. □ 影像學檢查，包含肌肉系統電腦斷層或磁振造影檢查報告、心臟超音波報告 (選擇)
6. □ 肌肉切片檢查， Dystrophin免疫螢光染色報告 (選擇)

| 項目 | 填寫部分 |
| --- | --- |
| 1. **病歷資料(必要)** |  |
| 1. 臨床病史(必要) | □ 發病年齡 \_\_\_\_\_\_\_\_歲  □ 家族史 □ 無 □ 有，請描述 |
| 1. 臨床表徵及徵兆(至少符合右列1項) (必要) | □ 粗動作發展遲緩 (Gross motor delay)  □ 步態異常或蹣跚步態 (Waddling gait)  □ 時常跌倒 (Fall down easily)  □ 腳尖走路 (Toe walking)  □ 無法跳躍 (Can not jump)  □ 跑步困難 (Running difficulty)  □ 無法走上樓 (Can not go upstairs)  □ 坐下時頭部控制不佳 (Poor head control while sitting) |
| 1. 神經學檢查(須符合右列至少2項，其中包含第1項) (必要) | □ 近側端肢體無力 (Proximal weakness) (必要)  □ 低肌張力 (Hypotonia)  □ Gowers sign陽性  □ 小腿假性肥大 (Pseudohypertrophy of calf muscle)  □ 深部肌腱反射 (Deep tendon reflex) 減弱或消失  □上肢 □下肢 |
| **B. 實驗室檢查(必要)** | □ CK □正常 □異常 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  □ AST □正常 □異常 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  □ ALT □正常 □異常 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| **C. 基因檢測(必要)**  (請附實驗室報告影本) | □ 致病之DMD基因點突變(Point mutation)、缺失(Deletions)或重複(Duplications) |
| **D.** **電生理及影像學檢查報告(選擇)** |  |
| 1. 肌電圖檢查報告 | □未做  □已做 (□正常 □異常，說明： ) |
| 2. 肌肉系統電腦斷層檢查報告 | □未做  □已做 (□正常 □異常，說明： ) |
| 3. 肌肉系統磁振造影檢查報告 | □ 未做  □ 已做 (□正常 □異常，說明： ) |
| 4. 心臟超音波檢查報告 | □ 未做  □ 已做 (□正常 □異常，說明： ) |
| **E. 肌肉切片檢查報告(選擇)**  (請附實驗室報告影本) | □ 正常  □ 異常，Dystrophin免疫螢光染色顯示Dystrophin完全或幾乎完全消失 |

