**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）**

- **GNE遠端肌病變 [GNE myopathy]** -

* + - 1. □臨床症狀及徵兆的病歷資料 (必要)
      2. □基因檢測報告 (必要)
      3. □身體診察及檢驗報告(如影像報告、血液生化檢驗報告、神經電生理檢查資料

或肌肉切片檢查報告等)

| **項目** | **填寫部分** |
| --- | --- |
| **A. 病歷資料** |  |
| 1. 主訴及病史 |  |
| 2. 臨床症狀及表徵 | □ 青春期至青年期發生之下之遠端肌無力，以前脛肌  侵犯造成之垂足 (Dropped foot)為早期之表現 (Tibialis  anterior muscle involvement)  □ 股四頭肌相對未受或少受侵犯 (Quadriceps femoris:  relative sparing)  □ 頸部無力 (Neck weakness) |
| 1. **身體診察** |  |
| 1. 身體診察 |  |
| 2. 放射線檢查之影像報告 (肌肉系統電腦斷層或磁振造影) | □ 前脛肌侵犯  □ 股四頭肌未受或少受侵犯 |
| 3. 神經電生理檢查資料(務必含 原始檢驗報告數據 )  (1)肌電圖 | □ 肌原性病變(Myogenic change) |
| 4. 肌肉切片檢查 | □ 著邊空泡 (Rimmed vacuole) |
| **C. 實驗室檢查** |  |
| 1. 相關基因檢測報告(請附實驗室報告影本) | □ Homozygous or compound heterozygous mutations in  the *GNE* gene |
| 2. 血液生化檢查  血液肌酸激酶檢驗 | □ 血液肌酸激酶值上升(Elevated serum creatine kinase level) |

**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）**

- **GNE遠端肌病變 [GNE myopathy]** -

|  |
| --- |
| 主要表徵 (Major)   1. □青春期至青年期發生之下肢遠端肌無力，以前脛肌侵犯造成之垂足(Dropped foot)   為早期之表現 (Tibialis anterior muscle involvement)   1. □股四頭肌相對未受或少受侵犯 (Quadriceps femoris: relative sparing) 2. □頸部無力 (Neck weakness) 3. □肌肉切片：著邊空泡 (Rimmed vacuoles)   次要輔助表徵 (Minor)   1. □血液肌酸激酶值上升 (Elevated serum creatine kinase level) 2. □肌電圖：肌原性病變 (Myogenic change) 3. □肌肉影像：顯著前脛肌侵犯及股四頭肌相對未受或少受侵犯 |

|  |
| --- |
| 四項主要表徵  或  三項主要表徵 + 兩項次要輔助表徵  或  兩項主要表徵 + 三項次要輔助表徵 |

|  |
| --- |
| GNE基因檢測:  同型合子或複雜異型合子突變  (Homozygous or compound heterozygous mutations) |

|  |
| --- |
| 確診 GNE遠端肌病變 (GNE myopathy) |