

**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)**  
**-脊髓性肌肉萎縮症[ Spinal muscular atrophy, SMA]-**

- 病歷資料(必要)  
5q 相關基因檢測報告 (必要)

一、「新生兒篩檢(含產前診斷)確診即時通報」個案，請填寫此表格。

項目	填寫部分
身體及神經學檢查(至少出現 1 項肌肉相關異常)(必要) [Physical and neurological examinations]	<input type="checkbox"/> 新生兒姿態異常[Abnormal posturing] <input type="checkbox"/> 新生兒哭聲弱[weak cry] <input type="checkbox"/> 新生兒肌張力低[Hypotonia] <input type="checkbox"/> 其他 (請註明)_____
基因檢測 (必要) [Molecular genetics of <i>SMN1</i> gene]	<input type="checkbox"/> <i>SMN1</i> 基因套數 0 <input type="checkbox"/> <i>SMN2</i> 基因套數 <input type="checkbox"/> 0 或 1 <input type="checkbox"/> 2

二、非「新生兒篩檢(含產前診斷)確診即時通報」個案，請填寫此表格。

項目	填寫部分
臨床病史(必要) [Clinical history]	<input type="checkbox"/> 發病年齡 [Age at onset] (必填) : _____ 個月大, or _____ 歲大 <input type="checkbox"/> 最好的動作功能 [Best motor function] (必填) <input type="checkbox"/> 獨立行走[Walk unaided] <input type="checkbox"/> 自己站[Stand unaided] <input type="checkbox"/> 自己坐 [Sit unaided] <input type="checkbox"/> 臥床 [Lie on bed] <input type="checkbox"/> 低張力嬰兒[Floppy infant] (必填) <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 吞嚥或餵食困難 [Swallowing or feeding difficulty] (選擇) <input type="checkbox"/> 咳嗽困難 [Cough difficulty] (選擇) <input type="checkbox"/> 因肺塌陷或肺炎住院病史 [History of hospitalization due to pulmonary atelectasis or pneumonia] (選擇)
身體及神經學檢查(須至少符合右列 2 項必要條件)(必填) [Physical and neurological examinations]	<input type="checkbox"/> 全身性低張力及對稱性近側端為主的肌無力 [Generalized hypotonia and symmetric proximal-dominant muscle weakness](必要) <input type="checkbox"/> 深部肌腱反射減低或消失[Decrease or absence of deep tendon reflexes] (必要) <input type="checkbox"/> 肌肉萎縮 [Muscle atrophy] (選擇) <input type="checkbox"/> 舌頭顫搐 [Tongue fasciculation] (選擇)
基因檢測 (必要) [Molecular genetics of <i>SMN1</i> gene]	<input type="checkbox"/> Homozygous or compound heterozygous deletion/mutation of <i>SMN1</i> gene <input type="checkbox"/> Others
肌電圖 (選擇) [Electromyogram]	<input type="checkbox"/> 神經性變化 [Neurogenic changes]
肌肉切片 (選擇) [Muscle biopsy]	<input type="checkbox"/> 神經性變化 [Neurogenic changes]
診斷(必要) [Diagnosis]	<input type="checkbox"/> 第一型 [Type1] <input type="checkbox"/> 第二型 [Type2] <input type="checkbox"/> 第三型 [Type3] <input type="checkbox"/> 第四型 [Type4] 脊髓肌肉萎縮症 [Spinal muscular atrophy]

備註：「即時」係指新生兒出生 1 個月(30 天)內

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)

- 脊髓性肌肉萎縮症 [Spinal muscular atrophy, SMA] -

應檢附文件

- 病歷資料(必要)
- 5q 相關基因檢測報告(必要)

「新生兒篩檢(含產前診斷)確診即時通報」個案

非「新生兒篩檢(含產前診斷)確診即時通報」個案

臨床病史

- 發病年齡 [Age at onset] : \_\_\_\_\_ 個月大, or \_\_\_\_\_ 歲大 (必填)
- 最好的動作功能 [Best motor function] (必填)
  - 獨立行走 [Walk unaided]       自己站 [Stand unaided]
  - 自己坐 [Sit unaided]               臥床 [Lie on bed]
- 低張力嬰兒 [Floppy infant] (必填)  有  無
- 吞嚥或餵食困難 [Swallowing or feeding difficulty] (選擇)
- 咳嗽困難 [Cough difficulty] (選擇)
- 因肺塌陷或肺炎住院病史 [History of hospitalization due to pulmonary atelectasis or pneumonia] (選擇)

身體及神經學檢查

- (至少出現1項肌肉相關異常)
- 新生兒姿態異常 [Abnormal posturing]
  - 新生兒哭聲弱 [Weak cry]
  - 新生兒肌張力低 [Hypotonia]
  - 其他(請註明) \_\_\_\_\_

身體及神經學檢查 (須符合2項必要條件)

- 全身性低張力及對稱性近側端為主的肌無力-[Generalized hypotonia and symmetric proximal-dominant muscle weakness](必要)
- 深部肌腱反射減低或消失 [Decrease or absence of deep tendon reflexes] (必要)
- 肌肉萎縮 [Muscle atrophy] (選擇)
- 舌頭顫搐 [Tongue fasciculation] (選擇)

實驗室檢查 (選擇)

- 肌電圖:神經性變化 [Electromyogram: neurogenic changes]
- 肌肉切片:神經性變化 [Muscle biopsy: neurogenic changes]
- 其他檢查: \_\_\_\_\_

SMN1 基因 缺失檢測

SMN1 基因 0 copy  
且 SMN2 ≤ 2 copies

確定診斷為 5q SMA

SMN1 基因 缺失檢測

SMN1 基因 0 copy

確定診斷為 5q SMA

SMN1 基因 1 copy

SMN1 基因序列點突變分析

有 SMN1 基因序列點突變

確定診斷為 5q SMA

無 SMN1 基因序列點突變

非 5q SMA, 考慮其它脊髓肌肉萎縮症或神經肌肉疾患

SMN1 基因 ≥ 2 copies

Zerres K et al. Neuromuscul Disord 1999; 9:272-278.; Wang CH, et al. J Child Neurol 2007; 22:1027-1049.; D'Amico A, et al. Orphanet J Rare Dis 2011;6:71.; Mercuri E, et al. Neuromuscul Disord 2018;28:103-115.; Calucho M. et al. Neuromuscul Disord 2018;28:208-215.

備註: 「即時」係指新生兒出生1個月(30天)內