

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)  
-肌萎縮側索硬化症[Amyotrophic lateral sclerosis, ALS]-

1.  臨床症狀及徵兆之病歷紀錄(包含本院及他院多次看診紀錄)(必要)
2.  神經電生理檢查資料(必要)
3.  影像報告(必要)
4.  基因檢測報告

項目	填寫部分
<b>A. 病歷資料(必要)</b>	
1. 主訴及病史	
2. 神經學臨床檢查	
<b>B. 神經電生理檢查資料(必要)</b> (請附上所有報告及 <u>原始</u> 檢驗報告影本)	
1. 神經傳導 (務必含 <u>原始</u> 檢驗報告數據)	
2. 肌電圖 (務必含 <u>原始</u> 檢驗報告數據(如波形))	
<b>C. 影像報告(必要)</b> (請附上相關影像資料)	
1. 腦部 MRI	
2. 頸部脊髓 MRI	
<b>D. 基因檢測</b> (請附上實驗室報告影本) 屬 <u>家族性</u> 需檢附基因報告。	

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)  
-肌萎縮側索硬化症[Amyotrophic lateral sclerosis, ALS]-

應附檢文件

病歷資料(包括臨床症狀及徵兆之病歷紀錄與本院或他院多次看診紀錄)(必要)

神經電生理檢查資料(神經傳導/肌電圖/穿顱磁刺激檢查)(必要)

影像報告(MRI, 腦部及頸部脊髓)(必要)

基因檢測: 屬家族性需檢附基因檢測報告

必要臨床表徵, 共1項

進行性下運動神經元功能喪失之症狀及表徵, 如肢體無力、吞嚥困難、構音不清、步態異常、肌肉萎縮、體重下降等

<p><b>肌萎縮側索硬化症神經電生理主要表徵</b></p> <p>下運動神經元病灶的證據:</p> <p>1. 有肌纖維顫動或正陡波(必要) [Evidence of LMN loss: Fibrillation or positive sharp waves]</p> <p><input type="checkbox"/> 1a. 頸部及腰薦部至少有兩條不同區域神經根及周圍神經所支配的肌肉被影響到, 及顱顏/胸部至少有一條肌肉被影響到 [A minimum of two muscles innervated by roots in different cervical and lumbar-sacral regions, and a minimum of one muscle in the bulbar/thoracic regions]</p> <p>或</p> <p><input type="checkbox"/> 1b. 顱顏部位在兩次之肌電圖檢查中, 至少有兩條肌肉顯示漸進式之惡化 [A minimum of two muscles in the bulbar region showing progressive changes in two different EMGs]</p> <p>2. <input type="checkbox"/> 肌肉有與神經再連結的證據(選擇) [Evidence of re-innervation: motor units of large amplitude and longer duration]</p> <p>3. <input type="checkbox"/> 肌束顫動(選擇) [Fasciculation potentials]</p>	<p><b>上運動神經元被影響到的證據(選擇)</b></p> <p><input type="checkbox"/> 顱顏部深部肌腱反射增強 [Brisk DTRs in the bulbar region]</p> <p><input type="checkbox"/> 上肢深部肌腱反射增強 [Brisk DTRs in the upper limbs]</p> <p><input type="checkbox"/> 下肢深部肌腱反射增強 [Brisk DTRs in the lower limbs]</p> <p><input type="checkbox"/> 穿顱磁刺激之運動皮質活性減少、閾值增加</p> <p><input type="checkbox"/> F/cMAP 或H/cMAP之波幅比增加</p> <p><b>磁共振造影(MRI)(必要)</b></p> <p><input type="checkbox"/> 頸部脊髓或大腦無足以其他方式解釋病情之病灶 [Absence of lesions in the cervical spinal cord or brain to explain the clinical features otherwise]</p> <p><b>周邊神經傳導檢查(必要)</b></p> <p><input type="checkbox"/> 無足以其他方式解釋病情之發現 [Absence of findings to explain the clinical features otherwise]</p>
--	---

1. 符合臨床表徵  
2. 符合所有必要之神經電生理及影像表徵

確診肌萎縮側索硬化症

\*基因檢測結果可能對疑似散發型個案家族造成心理衝擊, 建議送檢前透過遺傳諮詢審慎評估利弊得失

\*持續追蹤是指:

- 1) 臨床是否出現更多肌萎縮側索硬化症相關症狀, 或
- 2) 神經傳導/肌電圖出現更多異常, 支持或排除肌萎縮側索硬化症的可能性;
- 3) 影像學出現病灶: 影像學的追蹤包括腦部及頸部脊髓磁共振造影檢查

1. Amyotrophic Lateral Sclerosis Face Sheet:

<http://www.ninds.nih.gov/disorders/amyotrophiclateralsclerosis/detail.als>.

2. 網址: <http://www.alsgene.org/>; <http://alsod.iop.kcl.ac.uk/>

3. Tsai CP, Wang KC, Hwang CS, Lee IT, Lee TC. (2015). Incidence, prevalence, and medical expenditures of classical amyotrophic lateral sclerosis in Taiwan, 1999-2008. *JFMA*, 114, 612-619.

4. Costa J, Swash M, de Carvalho M. (2012). Awaji Criteria for the Diagnosis of Amyotrophic Lateral Sclerosis: A Systematic Review. *Arch Neurol*, 69(11), 1410-1416.

5. Agosta F et al. (2010). The Present and the Future of Neuroimaging in Amyotrophic Lateral Sclerosis. *AJNR*, 31, 1769-1777.

6. Lill CM, Abel O, Bertram L, Al-Chalabi A. (2011). Keeping up with the genetic discoveries in ALS: The ALSod and ALSGene database. *ALS*, 12, 238-249.