

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)

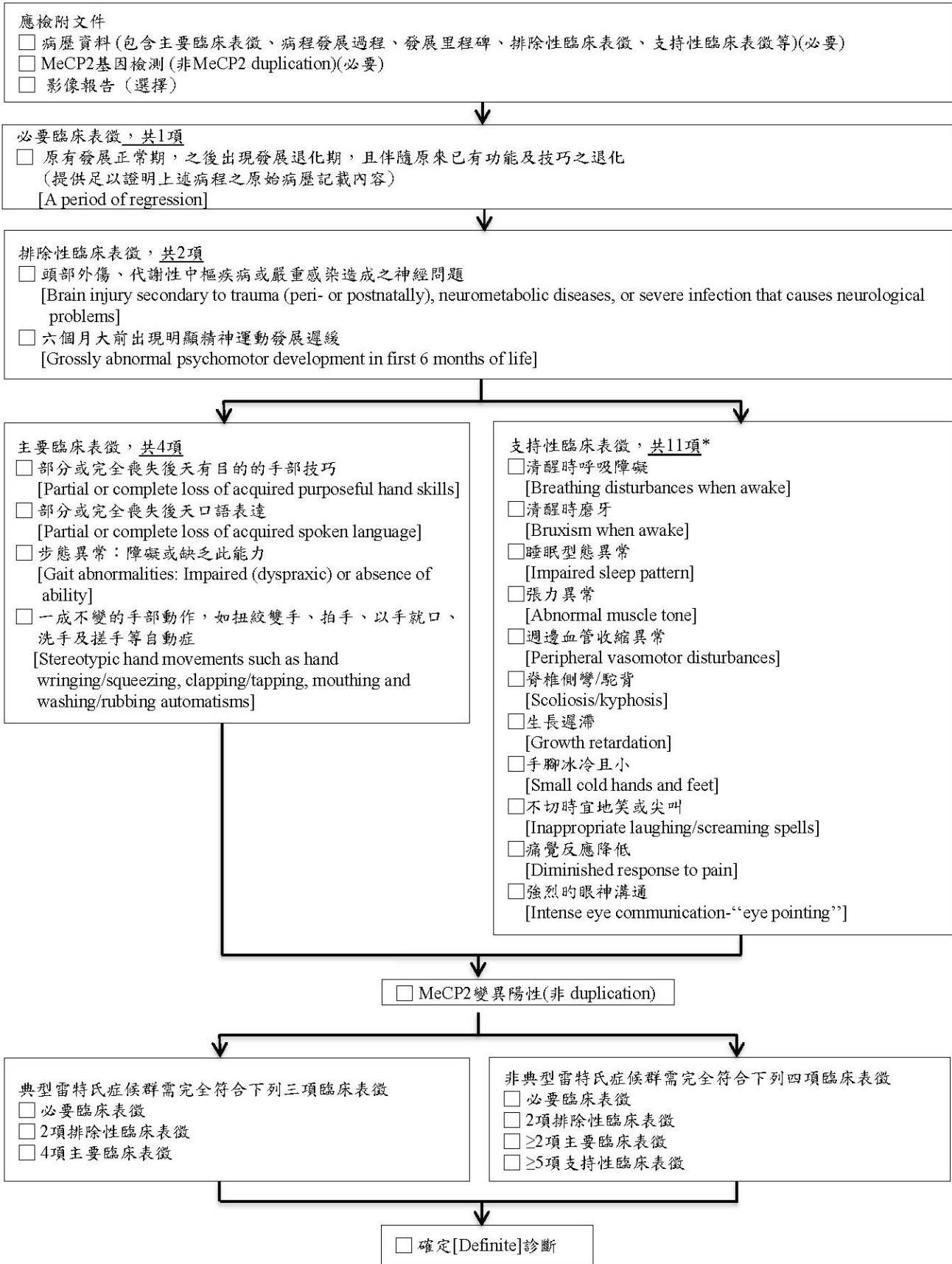
– 雷特氏症候群 [Rett syndrome, RTT] –

1. 病歷資料(包含主要臨床表徵、病程發展過程、發展里程碑、排除性臨床表徵、支持性臨床表徵等)(必要)
2. MeCP2 基因檢測報告(非 MeCP2 duplication)(必要)
3. 影像報告(選擇)

項目	填寫部分
A. 病歷資料 (提供主要臨床表徵、排除性臨床表徵及(或)支持性臨床表徵於病歷資料中)	
1. 主要病史	
2. 臨床表徵 – 必要	<input type="checkbox"/> 原有發展正常期，之後出現發展退化期，且伴隨原來已有功能及技巧之退化[A period of regression] (提供足以證明上述病程之原始病歷記載內容)
3. 臨床表徵 – 排除 (必要)	<input type="checkbox"/> 頭部外傷、代謝性中樞疾病或嚴重感染造成之神經問題 [Brain injury secondary to trauma (peri- or postnatally), neurometabolic diseases, or severe infection that causes neurological problems] <input type="checkbox"/> 六個月大前出現明顯精神運動發展遲緩 [Grossly abnormal psychomotor development in first 6 months of life]
4. 臨床表徵 – 主要	<input type="checkbox"/> 部分或完全喪失後天有目的的手部技巧 [Partial or complete loss of acquired purposeful hand skills] <input type="checkbox"/> 部分或完全喪失後天口語表達 [Partial or complete loss of acquired spoken language] <input type="checkbox"/> 步態異常：障礙或缺乏此能力 [Gait abnormalities: Impaired (dyspraxic) or absence of ability] <input type="checkbox"/> 一成不變的手部動作，如扭絞雙手、拍手、以手就口、洗手及搓手等自動症 [Stereotypic hand movements such as hand wringing/squeezing, clapping/tapping, mouthing and washing/rubbing automatisms]
5. 臨床表徵 – 支持	<input type="checkbox"/> 清醒時呼吸障礙 [Breathing disturbances when awake] <input type="checkbox"/> 清醒時磨牙 [Bruxism when awake] <input type="checkbox"/> 睡眠型態異常 [Impaired sleep pattern] <input type="checkbox"/> 張力異常 [Abnormal muscle tone] <input type="checkbox"/> 週邊血管收縮異常 [Peripheral vasomotor disturbances] <input type="checkbox"/> 脊椎側彎/駝背 [Scoliosis/kyphosis]

項目	填寫部分
	<input type="checkbox"/> 生長遲滯 [Growth retardation] <input type="checkbox"/> 手腳冰冷且小 [Small cold hands and feet] <input type="checkbox"/> 不切時宜地笑或尖叫 [Inappropriate laughing/screaming spells] <input type="checkbox"/> 痛覺反應降低 [Diminished response to pain] <input type="checkbox"/> 強烈的眼神溝通 [Intense eye communication - “eye pointing”]
B. MeCP2 基因檢測 (請附實驗室報告影 本)	
C. 影像報告 (可選)	

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)
 -雷特氏症候群[Rett syndrome, RTT]-



*支持性臨床表徵是指病人出現或曾經出現支持性臨床表徵。