

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)  
- Emery - Dreifuss 肌失養症 [Emery–Dreifuss muscular dystrophy, EDMD] -

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
<b>A. 病歷資料</b>	
1. 主訴及病史	
2. 臨床症狀及表徵	<input type="checkbox"/> 兒童期發生之肌無力，具有獨特的上肢近端暨下肢遠端分佈(Childhood onset of muscle weakness with a distinctive humero-peroneal distribution) <input type="checkbox"/> 早發關節攣縮，包括肘、踝及頸椎(Early contracture of elbow, ankle and cervical spine) <input type="checkbox"/> 心臟病變包括心律不整、心肌病變及傳導病變(Cardiac disease include arrhythmia, cardiomyopathy and conduction block)
<b>B. 身體診察</b>	
1. 身體診察	
2. 骨骼關節 X 光檢查或其他放射線檢查之影像報告	
3. 神經電生理檢查資料(務必含原始檢驗報告數據(如波形)) (1)肌電圖 (2)心電圖	<input type="checkbox"/> 肌原性病變(Myogenic change)
4. 肌肉切片檢查	<input type="checkbox"/> 肌失養性病變(Dystrophic change) <input type="checkbox"/> 肌肉組織中肌纖維細胞核emerin免疫染色為陰性
<b>C. 實驗室檢查</b>	
1. 相關基因檢測報告(請附實驗室報告影本) 體顯性：LMNA, SYNE1, SYNE2, TMEM43 體隱性：LMNA 性聯隱性：EMD, FHL1	
2. 血液生化檢查 血液肌酸激酶檢驗	<input type="checkbox"/> 高血液肌酸激酶值(High 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)  
- Emery - Dreifuss 肌失養症 [Emery-Dreifuss muscular dystrophy, EDMD] -

主要臨床表徵

- A.  兒童期發生之肌無力，具有獨特的上肢近端暨下肢遠端分佈(Childhood onset of muscle weakness with a distinctive humero-peroneal distribution)
- B.  早發關節攣縮，包括肘、踝及頸椎(Early contracture of elbow, ankle and cervical spine)
- C.  心臟病變包括心律不整、心肌病變及傳導病變(Cardiac disease include arrhythmia, cardiomyopathy and conduction block)

次要輔助表徵

- D.  高血液肌酸激酶值(High serum creatine kinase level)
- E.  肌電圖：肌原性病變 (Myogenic change)
- F.  肌肉切片：肌失養性病變 (Dystrophic change)
- G.  肌肉切片：肌肉組織中肌纖維細胞核 emerin 免疫染色為陰性

三項主要臨床表徵，或二項主要臨床表徵以上及二項次要輔助表徵以上，  
且再合併下列相關基因檢測有一項為陽性者

體顯性：LMNA, SYNE1, SYNE2, TMEM43  
體隱性：LMNA  
性聯隱性：EMD, FHL1

EDMD 確認診斷

參考資料：

1. Emery AE. Emery-Dreifuss muscular dystrophy. Neuromuscul Disord 2000;10:228-32.
2. Deenen JC, et al. Neuromuscul Disord 2016;26:447-52.
3. Liang WC, et al. J Formos Med Assoc 2007;106:S27-31.