

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)

-Dravet 症候群 [Dravet syndrome, DS] -

1.  病歷資料 (必要)
2.  相關基因(如 SCN1A 基因)檢測報告 (必要)
3.  腦波圖 (必要)
4.  腦部影像學檢查報告 (必要)

項目	填寫部分
<b>A.病歷資料(必要)</b>	
1.主要病史	
2.臨床表徵	<p><b>一歲前，必要臨床表徵，共 6 項</b></p> <p><input type="checkbox"/> 1. 主要抽搐型態為發熱性陣攣性抽搐(Febrile clonic seizure)。</p> <p><input type="checkbox"/> 2. 出現肌陣攣抽搐(Myoclonic seizure; MS)、非典型失神性抽搐(Atypical absence seizure; AAS)及局部抽搐(Focal seizure)，但不會出現強直性抽搐(Tonic seizure)。</p> <p><input type="checkbox"/> 3. 不定期出現癲癇發作時間大於 5 分鐘。</p> <p><input type="checkbox"/> 4. 熱性(Febrile)或非熱性疾患(Non-febrile illness)易誘發單側(Unilateral)或雙側(Bilateral)陣攣抽搐(Clonic seizure)。</p> <p><input type="checkbox"/> 5. 抽搐誘發因子為發燒，即使是輕微發燒也是誘發抽搐的重要因子，也可因非熱性疾患(Afebrile illness)、疫苗注射、處於熱的環境或熱水浴而誘發，光刺激(Photo stimulation)或格式化刺激(Pattern stimulation)也會加重肌陣攣抽搐(MS)及非典型失神性抽搐(AAS)。</p> <p><input type="checkbox"/> 6. 此時期嬰兒發展里程碑正常。</p> <p><b>一歲後(含)，必要臨床表徵，共 6 項</b></p> <p><input type="checkbox"/> 1. 出現對稱(Symmetric)或不對稱(Asymmetric)肌陣攣抽搐(MS)，或熱性陣攣性抽搐(Febrile clonic seizure)。</p> <p><input type="checkbox"/> 2. 出現非典型失神性發作(AAS)通常合併中等程度的意識障礙，可能合併或不合併肌陣攣抽搐(MS)。</p> <p><input type="checkbox"/> 3. 出現局部抽搐(Focal seizure)，可合併自動症(Automatisms)。</p> <p><input type="checkbox"/> 4. 抽搐誘發因子為發燒，即使輕微發燒也是誘發抽搐的重要因子，也可因非熱性疾患(Afebrile illness)、疫苗注射、處於熱的環境或熱水浴而誘發，光刺激(Photo stimulation)或格式化刺激(Pattern stimulation)也會加重肌陣攣抽搐(MS)及非典型失神性抽搐(AAS)。</p> <p><input type="checkbox"/> 5. 臨床表現為抗藥性癲癇。抗藥性癲癇是指，經使用兩種以上(含)適當種類及適當劑量之抗癲癇藥物，但在過去一年內，平均每月仍有一次或一次以上，足以嚴重影響意識之抽搐發作。</p> <p><input type="checkbox"/> 6. 出現嚴重精神運動發展遲緩或共濟失調步態(Ataxic gait)，且此認知及神經障礙不可逆。</p>

項目	填寫部分
<b>B.基因檢測(必要)</b> (請附實驗室報告影本)	
<b>C.腦電波檢查報告(必要)</b> (務必含原始檢驗報告數據(如波形))	( <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常，說明：_____ ) _____ )
<b>D.腦部影像學報告(必要)</b> (請附上相關影像資料)	( <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常，說明：_____ ) _____ )
<b>E.備註</b>	

# 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)

## - Dravet 症候群 [Dravet syndrome, DS] -

### 送審文件

- 病歷資料(必要)
- SCN1A基因檢測(必要)
- 腦波檢查報告(必要)
- 腦部影像學檢查(必要)

### 一歲前，必要臨床表徵，共6項

- 1. 主要抽搐型態為熱性陣攣性抽搐 (Febrile clonic seizure)。
- 2. 出現肌陣攣抽搐 (Myoclonic seizure; MS)、非典型失神性抽搐 (Atypical absence seizure; AAS)或局部抽搐 (Focal seizure)，但不會出現強直性抽搐 (Tonic seizure)。
- 3. 不定期出現癲癇發作時間大於5分鐘。
- 4. 熱性(Febrile) 或非熱性疾患 (Non-febrile illness) 易誘發單側 (Unilateral) 或雙側 (Bilateral) 陣攣抽搐 (Clonic seizure)。
- 5. 抽搐誘發因子為發燒，即使輕微發燒也是誘發抽搐的重要因子，也可因非熱性疾患 (Afebrile illness)、疫苗注射、處於熱的環境或熱水浴而誘發，光刺激 (Photo stimulation) 或格式化刺激 (Pattern stimulation) 也會加重肌陣攣抽搐 (MS) 及非典型失神性抽搐 (AAS)。
- 6. 此時期嬰兒發展里程碑正常。

### 一歲後(含)，必要臨床表徵，共6項

- 1. 出現對稱 (Symmetric) 或不對稱 (Asymmetric) 肌陣攣抽搐 (MS)，或熱性陣攣性抽搐 (Febrile clonic seizure)。
- 2. 出現非典型失神性發作 (AAS) 通常合併中等程度的意識障礙，可能合併或不合併肌陣攣抽搐 (MS)。
- 3. 出現局部抽搐 (Focal seizure)，可合併自動症 (Automatisms)。
- 4. 抽搐誘發因子為發燒，即使輕微發燒也是誘發抽搐的重要因子，也可因非熱性疾患 (Afebrile illness)、疫苗注射、處於熱的環境或熱水浴而誘發，光刺激 (Photo stimulation) 或格式化刺激 (Pattern stimulation) 也會加重肌陣攣抽搐 (MS) 及非典型失神性抽搐 (AAS)。
- 5. 臨床表現為抗藥性癲癇。抗藥性癲癇是指，經使用兩種以上(含)適當種類及適當劑量之抗癲癇藥物，但每年仍有1次以上(含)的抽搐發作。
- 6. 出現精神運動發展遲緩或共濟失調步態 (Ataxic gait)，且此認知及神經障礙不可逆。

### 腦波，疾病過程中任何年紀不可出現下列異常腦波，共5項

- 1. 高度節律失常 (Hypsarrhythmia)。
- 2. 突發抑制型態 (Burst-suppression pattern)。
- 3. 週期性側位性癲癇樣放電 (Periodic lateralized epileptiform discharge)。
- 4. 局部連續多形性慢波 (Focal continuous polymorphic slow wave)。
- 5. 持續或間斷性局部棘波或多棘波 (Continuous or intermittent focal spikes or polyspikes)。

### 腦部核磁共振照影報告，共1項

- 1. 正常或無特殊異常。

### 典型 Dravet 症候群之確定診斷，須完全符合下列5項條件。

- 符合6項一歲前必要臨床表徵，且
- 符合6項一歲後(含)必要臨床表徵，且
- 排除5項異常腦波，且
- 符合1項腦部核磁共振照影報告，且
- SCN1A基因變異陽性。

附註：持續或間斷性局部棘波或多棘波是指單一腦波紀錄中，非間歇性照光刺激誘發期間，出現局部棘波或多棘波之頻率大於或等於30%。