

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)

- GNE 遠端肌病變 [GNE myopathy] -

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"/> 青春期的發生之下之遠端肌無力，以前脛肌侵犯造成之垂足 (Dropped foot)為早期之表現 (Tibialis anterior muscle involvement) <input type="checkbox"/> 股四頭肌相對未受或少受侵犯 (Quadriceps femoris: relative sparing) <input type="checkbox"/> 頸部無力 (Neck weakness)
<b>B. 身體診察</b>	
1. 身體診察	
2. 放射線檢查之影像報告(肌肉系統電腦斷層或磁振造影)	<input type="checkbox"/> 前脛肌侵犯 <input type="checkbox"/> 股四頭肌未受或少受侵犯
3. 神經電生理檢查資料(務必含原始檢驗報告數據) (1)肌電圖	<input type="checkbox"/> 肌原性病變(Myogenic change)
4. 肌肉切片檢查	<input type="checkbox"/> 著邊空泡 (Rimmed vacuole)
<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)	<input type="checkbox"/> Homozygous or compound heterozygous mutations in the GNE gene
2. 血液生化檢查 血液肌酸激酶檢驗	<input type="checkbox"/> 血液肌酸激酶值上升(Elevated 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)

- GNE 遠端肌病變 [GNE myopathy] -

主要表徵 (Major)

- A.  青春期的青年期發生之下肢遠端肌無力，以前脛肌侵犯造成之垂足(Dropped foot) 為早期之表現 (Tibialis anterior muscle involvement)
- B.  股四頭肌相對未受或少受侵犯 (Quadriceps femoris: relative sparing)
- C.  頸部無力 (Neck weakness)
- D.  肌肉切片：著邊空泡 (Rimmed vacuoles)

次要輔助表徵 (Minor)

- E.  血液肌酸激酶值上升 (Elevated serum creatine kinase level)
- F.  肌電圖：肌原性病變 (Myogenic change)
- G.  肌肉影像：顯著前脛肌侵犯及股四頭肌相對未受或少受侵犯

四項主要表徵

或

三項主要表徵 + 兩項次要輔助表徵

或

兩項主要表徵 + 三項次要輔助表徵

GNE 基因檢測:

同型合子或複雜異型合子突變

(Homozygous or compound heterozygous mutations)

確診 GNE 遠端肌病變 (GNE myopathy)