

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)

- 史托摩根症候群 [Stormorken syndrome] -

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"/> 肌肉無力 (Weakness)
<b>B. 身體診察</b>	
1. 身體診察	<input type="checkbox"/> 縮瞳 (Miosis) <input type="checkbox"/> 魚鱗癬 (Ichthyosis)
2. 放射線檢查之影像報告	<input type="checkbox"/> 無脾 (Asplenia)
3. 肌肉切片檢查	<input type="checkbox"/> 管聚集肌病變 (Tubular aggregates)
<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"/> Heterozygous mutations in the STIM1 gene
2. 血液生化檢查	<input type="checkbox"/> 血液肌酸激酶值上升 (Elevated serum creatine kinase level) <input type="checkbox"/> 低血鈣 (Hypocalcemia) <input type="checkbox"/> 血小板低下 (Thrombocytopenia)

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)

- 史托摩根症候群 [Stormorken syndrome] -

主要表徵 (Major)

- A.  縮瞳 (Miosis)
- B.  肌肉無力 (Weakness)
- C.  血小板低下 (Thrombocytopenia)
- D.  肌肉切片：管聚集肌病變 (Tubular aggregates)

次要輔助表徵 (Minor)

- E.  血液肌酸激酶值上升 (Elevated serum creatine kinase level)
- F.  無脾 (Asplenia)
- G.  低血鈣 (Hypocalcemia)
- H.  魚鱗癬 (Ichthyosis)

四項主要表徵

或

三項主要表徵 + 兩項次要輔助表徵

STIM1 基因檢測:

異型合子突變

(Heterozygous mutations)

確診史托摩根症候群 (Stormorken syndrome)