

**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)**  
**-克斯提洛氏彈性蛋白缺陷症[Costello syndrome]-**

1.  臨床症狀及徵兆之病歷紀錄，需包含過去病史、出生史及家族史等(必要)
2.  異常表現超音波(如:心臟超音波)、基因檢測之正式報告或影本
3.  排除可造成類似表現次發性原因(如:周產期感染、窒息、缺氧性腦病變)
4.  其他檢查均需附上正式報告或影本
5.  需附上相關影像資料
6.  其它

項目	填寫部分
過去病史 (History)	<p>Pre-natal and Peri-natal history :</p> <p><input type="checkbox"/> Polyhydromnios <input type="checkbox"/> 其他 _____</p> <p>Gestational age : ____ weeks</p> <p>Birth body weight : ____ gm , <input type="checkbox"/> LGA <input type="checkbox"/> AGA <input type="checkbox"/> SGA</p> <p>Birth body length : ____ cm (____percentile)</p> <p>Birth head circumference : ____ cm (____percentile)</p> <p>Postnatal growth :</p> <p><input type="checkbox"/> Failure to thrive</p> <p><input type="checkbox"/> Short stature</p> <p><input type="checkbox"/> Relative Macrocephaly</p> <p>Symptoms :</p> <p><input type="checkbox"/> Neonatal hypoglycemia</p> <p><input type="checkbox"/> Feeding difficulty</p> <p><input type="checkbox"/> Developmental delay or intellectual disability</p> <p><input type="checkbox"/> Seizures</p> <p><input type="checkbox"/> Outgoing personality</p> <p><input type="checkbox"/> Cardiac arrhythmia</p> <p>Family history :</p> <p>_____</p> <p>其他 :</p> <p>須排除 <input type="checkbox"/> 頭部外傷、周產期缺氧性腦病變、其他代謝性疾病 (other inborn error of metabolism)或嚴重感染造成之類似表徵</p>
身體檢查 (Physical examination)	<p>Craniofacial appearance</p> <p><input type="checkbox"/> Coarse facial features, full cheeks, full lips, large mouth</p> <p><input type="checkbox"/> Curly or sparse hairs</p> <p><input type="checkbox"/> Dolichocilia (Lone eyelash)</p> <p><input type="checkbox"/> Epicanthal folds</p> <p><input type="checkbox"/> Midface hypoplasia</p> <p><input type="checkbox"/> Deep, hoarse voice</p> <p>Skin</p> <p><input type="checkbox"/> Loose, soft skin</p> <p><input type="checkbox"/> Increased pigmentation</p> <p><input type="checkbox"/> Deep palmar and plantar creases</p> <p><input type="checkbox"/> Papilloma of face and perianal area</p>

項目	填寫部分
	Musculoskeletal system <input type="checkbox"/> Hypotonia <input type="checkbox"/> Joint laxity <input type="checkbox"/> Characteristic hands posture with ulnar flexion of wrist and fingers <input type="checkbox"/> Tight Achilles tendons <input type="checkbox"/> Kyphoscoliosis <input type="checkbox"/> Pectus carinatum、pectus extravatum、asymmetric rib cage
超音波檢查	心臟超音波 <input type="checkbox"/> Cardiomyopathy <input type="checkbox"/> 其他 _____ 腦部脊椎超音波 <input type="checkbox"/> Hydrocephalus <input type="checkbox"/> Chiari I malformation <input type="checkbox"/> Tethered cord <input type="checkbox"/> 其他 _____ 腹部超音波 <input type="checkbox"/> Tumor (ex: Neuroblastoma) <input type="checkbox"/> 其他 _____ Other _____
基因檢測 (請附實驗室報告影本)	
其他說明	

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)  
-克斯提洛氏彈性蛋白缺陷症[Costello syndrome]-

應檢附文件

1.  臨床症狀及徵兆之病歷紀錄，需包含過去病史、出生史、家族史等
2.  異常表現超音波、基因檢測之正式報告或影本
3.  患者特殊且具鑑別力之臉部、身體各項特徵之影像(Photography)

病史及臨床表徵符合 Costello syndrome 診斷

排除可造成類似表現次發性原因(如:周產期感染、窒息、缺氧性腦病變)

影像學檢查，如：超音波檢查發現先天性異常或是腫瘤支持 Costello syndrome 診斷

基因檢測確認 Costello 診斷 (Pathologic mutation of HRAS gene)

Costello syndrome(克斯提洛氏彈性蛋白缺陷症)