

衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查標準機制」(送審資料表)
- 脊髓小腦退化性動作協調障礙[Spinocerebellar ataxia, SCA] -

1. 病歷資料：包括臨床症狀及徵兆之病歷資料並有多次看診紀錄及詳細家族史(必要)
2. 基因檢測報告(必要)
3. 腦部影像檢查報告 (必要)

項目	填寫部分
A. 病歷資料(必要)	
1. 主訴及病史	<p>主要症狀：</p> <p><input type="checkbox"/> 以小腦運動失調為主要症狀</p> <p><input type="checkbox"/> 步態不穩</p> <p><input type="checkbox"/> 言語不清</p> <p><input type="checkbox"/> 吞嚥困難</p> <p><input type="checkbox"/> 寫字字跡退步</p> <p><input type="checkbox"/> 病發時年齡為_____歲</p> <p>其他次要症狀：</p> <p><input type="checkbox"/> 認知功能障礙</p> <p><input type="checkbox"/> 精神、行為症狀</p> <p><input type="checkbox"/> 癲癇</p> <p><input type="checkbox"/> 巴金森症狀</p> <p><input type="checkbox"/> 肌肉萎縮</p> <p><input type="checkbox"/> 感覺異常</p> <p><input type="checkbox"/> 小便失禁</p> <p><input type="checkbox"/> 大便失禁</p> <p><input type="checkbox"/> 顫抖(tremor)</p> <p><input type="checkbox"/> 其他症狀：_____</p>
2. 家族病史 (請附上家族中其他病患之詳細病歷記錄或個案病歷資料)	<p><input type="checkbox"/> 體顯性遺傳</p> <p><input type="checkbox"/> X 染色體性聯遺傳</p> <p><input type="checkbox"/> 其他</p>
3. 神經學臨床檢查	<p>小腦性動作協調障礙之評估(必要)：</p> <p><input type="checkbox"/> 構音異常(Dysarthria)</p> <p><input type="checkbox"/> 吞嚥功能異常</p> <p><input type="checkbox"/> 眼球運動異常</p> <p><input type="checkbox"/> 眼球震顫(Nystagmus)</p> <p><input type="checkbox"/> 指尖對位(FNF)異常</p> <p><input type="checkbox"/> 腳跟對位(HKS)異常</p> <p><input type="checkbox"/> 快速交替動作(RAM)異常</p> <p><input type="checkbox"/> 直線走路(Tandem gait)異常</p> <p><input type="checkbox"/> SARA 分數_____</p>

	<p>其他異常：</p> <input type="checkbox"/> 視網膜退化 <input type="checkbox"/> 快速動眼異常 <input type="checkbox"/> 脊髓病變 <input type="checkbox"/> 周邊神經病變 <input type="checkbox"/> 強直(Rigidity) <input type="checkbox"/> 痙攣(Spasticity) <input type="checkbox"/> 張力低下(Hypotonia) <input type="checkbox"/> 顫抖(Tremor) <input type="checkbox"/> 肌躍症(Myoclonus) <input type="checkbox"/> 舞蹈症(Chorea) <input type="checkbox"/> 肌張力協調障礙(Dystonia)
<p>B. 影像報告(必要)</p> <p>(請附相關影像資料)</p>	
<p>1. 腦部 MRI 或其他影像檢查</p>	
<p>C. 基因檢測報告(必要)</p> <p>(請附實驗室報告)</p>	

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)
- 脊髓小腦退化性動作協調障礙 [Spinocerebellar ataxia, SCA] -

送審文件

- 病歷資料：包括臨床症狀及徵兆之病歷資料並有多次看診紀錄及詳細家族史(必要)
- 基因檢測報告(必要)
- 腦部影像檢查報告(必要)

臨床表徵：

1. 遺傳模式(必要)：
 - 體顯性遺傳
 - X染色體性聯遺傳
 - 其他，例如散發性(Sporadic)等
2. 主要症狀(必要)：
 - 以小腦運動失調為主要症狀；
發作時年齡為____歲
3. 其他次要症狀(選擇性)：

<input type="checkbox"/> 認知功能障礙	<input type="checkbox"/> 精神、行為症狀
<input type="checkbox"/> 癲癇	<input type="checkbox"/> 眼球運動異常
<input type="checkbox"/> 視網膜退化	<input type="checkbox"/> 脊髓病變
<input type="checkbox"/> 周邊神經病變	<input type="checkbox"/> 痙攣(Spasticity)
<input type="checkbox"/> 顫抖(Tremor)	<input type="checkbox"/> 張力低下(Hypotonia)
<input type="checkbox"/> 舞蹈症(Chorea)	<input type="checkbox"/> 肌躍症(Myoclonus)
<input type="checkbox"/> 肌張力協調障礙(Dystonia)	
<input type="checkbox"/> 其他症狀：_____	

檢查結果：

1. 小腦性動作協調障之評估(必要)：

<input type="checkbox"/> 構音異常(Dysarthria)	<input type="checkbox"/> 眼球運動異常
<input type="checkbox"/> 吞嚥功能異常	<input type="checkbox"/> 眼球震顫(Nystagmus)
<input type="checkbox"/> 指尖對位(FNF)異常	<input type="checkbox"/> 腳跟對位(HKS)異常
<input type="checkbox"/> 快速交替動作(RAM)異常	
<input type="checkbox"/> 直線走路(Tandem gait)異常	
<input type="checkbox"/> 其他異常：_____	
2. 神經影像學檢查(必要)：
 - 腦磁振攝影檢查異常
 - 其他檢查異常：_____
3. 其他佐證檢查(選擇性)：
 - 認知功能評估(MMSE...等)
 - 腦電圖(EEG)
 - 視網膜照影(Retinography)
 - 體感覺/運動誘發電位(SSEP/MEP)
 - 神經傳導/肌電圖(NCS/EMG)
 - 其他異常：_____

基因檢測報告(必要)：

- 相關致病基因變異：分子診斷為：_____基因之變異(相關致病基因請參閱OMIM資料庫)，
並請詳述突變：_____ (如：ATXN3 之(26/63) CAG repeat等...)
- 未發現明確分子診斷異常(需要至少完成SCA1,2,3,6,17與DRPLA之分子診斷)

臨床診斷：

- 體顯性脊髓小腦退化性動作協調障礙第____型(Spinocerebellar ataxia; SCA)
- 齒狀紅核蒼白球萎縮症(Dentatorubral-pallidoluysian atrophy; DRPLA)
- X染色體性聯遺傳性脊髓小腦退化性動作協調障礙第____型(Spinocerebellar ataxia, X-Linked; SCAX1)
- 其他

A.
明確之家族病史及基因檢測
確認之臨床型及基因型吻合
(Phenotype-genotype correlated)
個案。

B.
無明確之家族病史，但有明確之分子
診斷，經醫師檢視病患並提供詳細之
個案病歷資料，作為臨床型及基因型
審查之依據。

C.
明確之顯性遺傳家族病史，但尚無發現
明確分子診斷異常，經醫師檢視家族內
其他病患並提供詳細之病歷記錄或個案
病歷資料。

符合罕見疾病：脊髓小腦退化性動作協調障礙

縮寫：

FNF：finger-nose-finger test、HKS：heel-knee-shin test、RAM：rapid alternative movement test、MMSE：mini-mental state examination、EEG：electroencephalography、NCS/EMG：nerve conduction study/electromyography、SSEP/MEP：somatosensory evoked potential/motor evoked potential

參考文獻：

1. Beaudin M. et al. Systematic review of autosomal recessive ataxias and proposal for a classification. *Cerebellum Ataxias*. 2017 Feb 23;4:3.
2. Jayadev S. et al. Hereditary ataxias: overview. *Genet Med*. 2013 Sep;15(9):673-83.
3. Anheim M. et al. The autosomal recessive cerebellar ataxias. *N Engl J Med*. 2012 Feb 16;366(7):636-46.
4. Soong BW & Morrison PJ. Handbook of Clinical Neurology, Vol. 155 (3rd series), Chapter 10: Spinocerebellar ataxias. 2018 Elsevier B.V. 2018 Jun;155:143-174.
5. Durr A. Autosomal dominant cerebellar ataxias: polyglutamine expansions and beyond. *Lancet Neurol*. 2010 Sep;9(9):885-94.
6. Bird TD. Hereditary Ataxia Overview - GeneReviews® - NCBI Bookshelf.
7. OMIM® - Online Mendelian Inheritance in Man® database (<https://www.omim.org>)