

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)
-Coffin-Lowry 症候群[Coffin-Lowry syndrome, CLS]-

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	臨床診斷標準 (1,2,3 為必要；4~8 至少符合 2 項) 1. <input type="checkbox"/> 發展遲緩 2. <input type="checkbox"/> 特殊的臉部表徵 3. <input type="checkbox"/> 特殊的手部表徵 4. <input type="checkbox"/> 小頭 5. <input type="checkbox"/> 智能障礙之家族史 6. <input type="checkbox"/> 骨骼異常 7. <input type="checkbox"/> 聽力缺損 8. <input type="checkbox"/> 癲癇 9. <input type="checkbox"/> 其他_____
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)	<input type="checkbox"/> 其他
3. 發展評估及神經學身體診察	<input type="checkbox"/> 說明_____
B. 影像報告(必要) (請附相關影像資料)	
C. 基因檢測報告(必要) (請附實驗室報告)	<input type="checkbox"/> RPS6KA3

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)
-Coffin-Lowry 症候群[Coffin-Lowry syndrome, CLS]-

應檢附文件

- 臨床症狀及徵兆之病歷紀錄，須包含病史、個人史、發展里程碑、家族史(必要)
- 基因檢驗報告(必要)
- 神經影像相關檢驗(選項)
- 其他檢驗報告等(選項)

臨床診斷標準 (1,2,3 為必要；4~8 至少符合 2 項)

- 1.發展遲緩
- 2.特殊的臉部表徵
- 3.特殊的手部表徵
- 4.小頭
- 5.智能障礙之家族史
- 6.骨骼異常
- 7.聽力缺損
- 8.癲癇
- 9.其他_____

RPS6KA3 基因檢測(必要)

RPS6KA3

確診為 Coffin-Lowry syndrome