

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)  
- 遺傳性痙攣性下身麻痺 [Hereditary spastic paraplegia, HSP] -

1.  病歷資料：包括臨床病史、身體及神經學檢查及詳細家族史之病歷資料(必要)
2.  脊髓核磁照影檢查報告 (必要)
3.  基因檢測報告 (必要)
4.  腦部核磁照影檢查報告 (選擇)
5.  電氣生理學檢查 (選擇)

項目	填寫部分
<b>A. 病歷資料(必要)</b>	
1. 臨床病史(必要)	<input type="checkbox"/> 發病年齡 (Age at disease onset) (必填) _____ 歲 <input type="checkbox"/> 家族史 (Family history) (必填) <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無
2. 神經學檢查 (必要)	<input type="checkbox"/> 下肢深部肌腱反射增強 (Increased DTR over bilateral lower limbs) <input type="checkbox"/> 痙攣性下身麻痺 (Spastic paraplegia) 或痙攣性四肢麻痺(Spastic tetraplegia)
3. 臨床症狀及徵兆(至少勾選右列一項)(必要)	<input type="checkbox"/> 椎體外症狀 (Extrapyramidal signs) <input type="checkbox"/> 小腦症狀 (Cerebellar signs) <input type="checkbox"/> 週邊神經病變 (Peripheral neuropathy) <input type="checkbox"/> 癲癇 (Epilepsy) <input type="checkbox"/> 括約肌功能障礙 (Sphincter dysfunction) <input type="checkbox"/> 感覺異常 (Sensory abnormalities) <input type="checkbox"/> 視神經萎縮 (Optic atrophy) <input type="checkbox"/> 眼肌麻痺/眼瞼下垂 (Ophthalmoparesis/Ptosis) <input type="checkbox"/> 聽力喪失 (Hearing loss) <input type="checkbox"/> 白內障 (Cataract) <input type="checkbox"/> 視力喪失 (Visual loss) <input type="checkbox"/> 發展遲緩 (Developmental delay) <input type="checkbox"/> 認知障礙 (Cognitive impairment) <input type="checkbox"/> 中樞性呼吸中止 (Central apnea) <input type="checkbox"/> 皮膚病灶 (Skin lesion) <input type="checkbox"/> 臉/骨骼異常 (Facioskeletal abnormalities) <input type="checkbox"/> 其他 _____ <input type="checkbox"/> 無
4. 臨床分類(必要)	<input type="checkbox"/> 單純痙攣性下身麻痺 [Pure (or uncomplicated) spastic paraplegia] <input type="checkbox"/> 複雜型痙攣性下身麻痺[Complicated (or complex) spastic paraplegia]
<b>B. 影像報告(必要)</b>  (請附相關影像資料)	

項目	填寫部分
1. 腦部核磁共振檢查報告 (選擇)	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 未作 <input type="checkbox"/> 異常 _____
2. 脊髓核磁共振檢查報告 (必要)	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____
<b>C. 基因檢測報告(必要)</b>  (請附實驗室報告)	<input type="checkbox"/> 致病基因變異：_____基因變異 (相關致病基因須位於 OMIM 資料庫具 SPG 編碼，須排除粒線體遺傳)  <input type="checkbox"/> 遺傳模式經父母/家族成員致病基因變異分析為  <input type="checkbox"/> 自體顯性遺傳 <input type="checkbox"/> 自體隱性遺傳 <input type="checkbox"/> X 染色體性聯遺傳
<b>D. 電氣生理學檢查</b>  (選擇) (請附相關檢驗資料)	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____
<b>E. 確定診斷 (必要)</b>	<input type="checkbox"/> 明確之致病基因變異，且臨床表現、身體及神經學檢查、影像學檢查及遺傳模式具臨床型-基因型吻合(Genotype-phenotype correlation)，符合遺傳性痙攣性下身麻痺第____型

衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查標準機制」(審查基準表)

- 遺傳性痙攣性下身麻痺 [Hereditary spastic paraplegia, HSP] -

應檢附文件

- 病歷資料：包含臨床病史、身體及神經學檢查及詳細家族史之病歷資料 (必要)
- 脊髓核磁照影檢查報告 (必要)
- 基因檢測報告 (必要)
- 腦部核磁照影檢查報告 (選擇)
- 電氣生理學檢查 (選擇)

臨床病史(必要)

- 發病年齡 (Age at disease onset) \_\_\_\_\_ 歲
- 家族史 (Family history)  有  無

神經學檢查(必要)

- 下肢深部肌腱反射增強 (Increased DTR over bilateral lower limbs)
- 痙攣性下身麻痺 (Spastic paraplegia) 或痙攣性四肢麻痺 (Spastic tetraplegia)

- 排除其他神經退化疾病或神經代謝疾病

臨床症狀及徵兆 (至少勾選下列一項)

- |  |   |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> 椎體外症狀 (Extrapyramidal signs)    | <input type="checkbox"/> 視神經萎縮 (Optic atrophy)                |
| <input type="checkbox"/> 小腦症狀 (Cerebellar signs)         | <input type="checkbox"/> 眼肌麻痺/眼瞼下垂 (Ophthalmoparesis/Ptosis)  |
| <input type="checkbox"/> 週邊神經病變 (Peripheral neuropathy)  | <input type="checkbox"/> 聽力喪失 (Hearing loss)                  |
| <input type="checkbox"/> 癲癇 (Epilepsy)                   | <input type="checkbox"/> 白內障 (Cataract)                       |
| <input type="checkbox"/> 括約肌功能障礙 (Sphincter dysfunction) | <input type="checkbox"/> 視力喪失 (Visual loss)                   |
| <input type="checkbox"/> 感覺異常 (Sensory abnormalities)    | <input type="checkbox"/> 中樞性呼吸中止 (Central apnea)              |
| <input type="checkbox"/> 發展遲緩 (Developmental delay)      | <input type="checkbox"/> 皮膚病灶 (Skin lesion)                   |
| <input type="checkbox"/> 認知障礙 (Cognitive impairment)     | <input type="checkbox"/> 臉/骨骼異常 (Facioskeletal abnormalities) |
| <input type="checkbox"/> 無                               | <input type="checkbox"/> 其他 _____                             |

- 臨床分類：單純痙攣性下身麻痺 [Pure (or uncomplicated) spastic paraplegia]

- 臨床分類：複雜型痙攣性下身麻痺 [Complicated (or complex) spastic paraplegia]

腦部核磁共振檢查報告 (選擇)

- 正常  異常 \_\_\_\_\_

脊髓核磁共振檢查報告 (必要)

- 正常  異常 \_\_\_\_\_

基因檢測報告 (必要)

- 致病基因變異：\_\_\_\_\_ 基因變異 (相關致病基因須位於OMIM資料庫具SPG編碼，須排除粒線體遺傳)
- 遺傳模式經父母/家族成員致病基因變異分析為
  - 自體顯性遺傳  自體隱性遺傳  X染色體性聯遺傳

確定診斷

- 明確之致病基因變異，且臨床表現、身體及神經學檢查、影像學檢查及遺傳模式具臨床型-基因型吻合 (Genotype-phenotype correlation)，符合遺傳性痙攣性下身麻痺第\_\_\_\_\_型

符合罕見疾病之遺傳性痙攣性下身麻痺