

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)

- 肌肉強直症 [Myotonic dystrophy] -

1. 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)
2. 生化檢查報告 (必要)
3. 心電圖及心臟超音波檢查報告 (必要)
4. 電氣生理學檢查報告 (必要)
5. 基因檢測報告(必要)

項目	填寫部分
A. 病歷資料(必要)	
1. 臨床病史(必要)	<input type="checkbox"/> 發病年齡 (Age at disease onset) _____ 歲
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) (必要)	<input type="checkbox"/> 家族史 (Family history) <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無
3. 身體及神經學臨床檢查 (必要)	<p>骨骼肌系統，須符合下列 4 項必要臨床症狀</p> <p><input type="checkbox"/> 典型臉部無力特徵，包含眼瞼下垂、顳肌萎縮或早期掉髮 (必要) (Characteristic features of facial weakness, including ptosis, atrophy of temporalis, or premature hair loss)</p> <p><input type="checkbox"/> 緊握性或敲擊性肌強直 (必要) (Grip myotonia or percussion myotonia)</p> <p><input type="checkbox"/> 肌強直可以反覆性收縮“暖身現象”改善(必要) (Myotonia may improve with repeated contractions, so called “warm-up phenomenon”)</p> <p><input type="checkbox"/> 肌無力(必要) (Muscle weakness)</p> <p><input type="checkbox"/> 頸部屈曲無力造成頭下垂(選擇) (Flexion weakness of the neck causes a dropped head)</p> <p>心臟系統</p> <p><input type="checkbox"/> 心律傳導障礙</p> <p><input type="checkbox"/> 其他 _____</p> <p>呼吸系統</p> <p><input type="checkbox"/> 過度日間睡眠 (Excess daytime sleep)</p> <p><input type="checkbox"/> 呼吸衰竭 (Respiratory failure)</p> <p><input type="checkbox"/> 其他 _____</p> <p>神經及精神系統</p> <p><input type="checkbox"/> 認知障礙 (Cognitive impairment)</p> <p><input type="checkbox"/> 發展遲緩 (Developmental delay)</p> <p><input type="checkbox"/> 其他 _____</p>

項目	填寫部分
	<p>腸胃系統</p> <p><input type="checkbox"/> 肚子痛 (Abdominal pain)</p> <p><input type="checkbox"/> 吞嚥困難 (Dysphagia)</p> <p><input type="checkbox"/> 慢性或陣發性腹瀉(Chronic or episodic diarrhea)</p> <p><input type="checkbox"/> 嘔吐 (Emesis)</p> <p><input type="checkbox"/> 進食時咳嗽 (Coughing while eating)</p> <p><input type="checkbox"/> 糞便失禁(Anal incontinence)</p> <p><input type="checkbox"/> 肝功能異常(Liver function impairment)</p> <p><input type="checkbox"/> 其他 _____</p> <p>內分泌系統</p> <p><input type="checkbox"/> 甲狀腺功能異常 (Thyroid dysfunction)</p> <p><input type="checkbox"/> 副甲狀腺功能異常 (Parathyroid dysfunction)</p> <p><input type="checkbox"/> 胰臟功能障礙，如糖尿病 (Pancreatic dysfunction)</p> <p><input type="checkbox"/> 性腺功能障礙，如不孕 (Gonadal dysfunction)</p> <p><input type="checkbox"/> 下視丘功能障礙 (Hypothalamic dysfunction)</p> <p>眼睛系統</p> <p><input type="checkbox"/> 白內障 (Cataract)</p>
<p>B. 生化檢查報告(必要) (請附相關檢驗資料)</p>	<p><input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____</p>
<p>C. 心電圖及心臟超音波檢查報告 (必要) (請附相關檢驗資料)</p>	<p><input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____</p>
<p>D. 電氣生理學檢查報告 (必要) (請附相關檢驗資料)</p>	<p><input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____</p>
<p>E. 基因檢測報告(必要) (請附實驗室報告)</p>	<p><input type="checkbox"/> Dystrophia Myotonica Protein Kinase (DMPK)基因 CTG 三核苷異常重複擴增 [CTG repeats _____ (正常值 _____)]</p> <p><input type="checkbox"/> CCHC-type zinc finger nucleic acid binding protein (CNBP)基因 CCTG 四核苷異常重複擴增 [CCTG repeats _____ (正常值 _____)]</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)
-肌肉強直症 [Myotonic dystrophy] -

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)
- 生化檢查報告 (必要)
- 心電圖及心臟超音波檢查報告 (必要)
- 電氣生理學檢查報告 (必要)
- 基因檢測報告 (必要)



臨床病史(必要)

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



身體及神經學檢查(必要)

骨骼肌系統，須符合下列4項必要臨床症狀

- 典型臉部無力特徵，包含眼瞼下垂、顳肌萎縮或早期掉髮(必要)
(Characteristic features of facial weakness, including ptosis, atrophy of temporalis, or premature hair loss)
- 緊握性或敲擊性肌強直(必要)
(Grip myotonia or percussion myotonia)
- 肌強直可以反覆性收縮“暖身現象”改善(必要)
(Myotonia may improve with repeated contractions, so called “warm-up phenomenon”)
- 肌無力(必要) (Muscle weakness)
- 頸部屈曲無力造成頭下垂(選擇)
(Flexion weakness of the neck causes a dropped head)

心臟系統(很常見)

- 心律傳導障礙
- 其他 _____

呼吸系統(很常見)

- 過度日間睡眠 (Excess daytime sleep)
- 呼吸衰竭 (Respiratory failure)
- 其他 _____

神經及精神系統(選擇)

- 認知障礙 (Cognitive impairment)
- 發展遲緩 (Developmental delay)
- 其他 _____

腸胃系統(選擇)

- 肚子痛 (Abdominal pain)
- 吞嚥困難 (Dysphagia)
- 慢性或陣發性腹瀉(Chronic or episodic diarrhea)
- 嘔吐 (Emesis)
- 進食時咳嗽 (Coughing while eating)
- 糞便失禁 (Anal incontinence)
- 肝功能異常 (Liver function impairment)
- 其他 _____

內分泌系統(選擇)

- 甲狀腺功能異常 (Thyroid dysfunction)
- 副甲狀腺功能異常 (Parathyroid dysfunction)
- 胰臟功能障礙，如糖尿病 (Pancreatic dysfunction)
- 性腺功能障礙，如不孕 (Gonadal dysfunction)
- 下視丘功能障礙 (Hypothalamic dysfunction)

眼睛系統(選擇)

- 白內障 (Cataract)



實驗室檢查(必要)

- 生化檢查報告(必填) 正常 異常 _____
- 心電圖及心臟超音波檢查報告(必填) 正常 異常 _____
- 電氣生理學檢查報告(必填) 正常 異常 _____
- 其他 _____



基因檢測報告(必要)

- Dystrophia Myotonica Protein Kinase (DMPK) gene CTG 三核苷異常重複擴增
[CTG repeats _____ (正常值 _____)]
- CCHC-type zinc finger nucleic acid binding protein (CNBP) gene CCTG 四核苷異常重複擴增
[CCTG repeats _____ (正常值 _____)]



- 確定診斷為肌肉強直症

參考文獻

1. Johnson NE. Myotonic muscular dystrophies. Continuum (Minneapolis Minn) 2019;25:1682-1695
2. Turner C and Hilton-Jones D. Myotonic dystrophy: diagnosis, management and new therapies. Curr Opin Neurol. 2014;27:599-606
3. Thorton CA. Myotonic dystrophy. Neurol Clin 2014;32:705-719