

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)

-磷脂質脂解酶 A2 關聯之神經退化性疾病

[Phospholipase A2-associated neurodegeneration, PLAN] -

1. 病歷資料(包含臨床表徵、病程及發展里程碑等)(必要)
2. 影像報告(必要)
3. 基因檢測報告(必要)

項目	填寫部分
<b>A. 病歷資料 (必要)</b>	
1. 主要病史	
2. 臨床表徵 <input type="checkbox"/> 嬰兒神經軸突失養症 (Infantile neuroaxonal dystrophy; INAD) [發病年齡, 6 個月大到 3 歲間]	臨床表徵, 完全符合下列四項: <input type="checkbox"/> 發病前, 發展里程碑為正常。 <input type="checkbox"/> 發病後, 開始出現精神運動功能退化或全面性發展遲緩, 進而出現漸進型認知能力退化, 病程進展快速。 <input type="checkbox"/> 神經學檢查顯示軀幹肌張力低下、小腦性共濟失調、嚴重痙攣、漸進型痙攣性四肢麻痺、周邊神經病變及深層肌腱反射由發病初期的反射增強進展至反射消失。 <input type="checkbox"/> 視覺障礙、斜視、眼球震顫及視神經萎縮, 視覺誘發電位異常。
<input type="checkbox"/> 非典型神經軸突失養症 (Atypical neuroaxonal dystrophy; Atypical NAD) [發病年齡, 1.5 歲至十幾歲間]	臨床表徵, 完全符合下列四項: <input type="checkbox"/> 發病前, 發展里程碑為正常。 <input type="checkbox"/> 發病後, 開始出現步態不穩、共濟失調、語言發展遲緩及自閉症表現, 常合併精神及行為問題如衝動控制不佳、專注力低下、過動及情緒不穩等, 病程進展速度較慢。 <input type="checkbox"/> 神經學檢查顯示肌張力不全及痙攣性四肢麻痺。 <input type="checkbox"/> 視覺障礙、斜視、眼球震顫或視神經萎縮。
<input type="checkbox"/> PLA2G6 相關肌張力不全-巴金森症候群 (PLA2G6-related dystonia-parkinsonism syndrome) [發病年齡, 兒童期至成年]	臨床表徵, 完全符合下列四項: <input type="checkbox"/> 發病前, 發展里程碑為正常。 <input type="checkbox"/> 發病後, 開始出現顫抖、肢體僵硬、肌張力不全、步態不穩、姿態不穩、運動功能減退、認知能力退化及精神行為問題等巴金森症候群症狀。 <input type="checkbox"/> 神經學檢查顯示肌張力不全及痙攣性四肢麻痺。 <input type="checkbox"/> 視覺障礙、斜視、眼球震顫或視神經萎縮。
<b>B. 影像報告(必要)</b>	
<b>C. 基因檢測 (請附實驗室報告影本) (必要)</b>	

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)

-磷脂質脂解酶A2關聯之神經退化性疾病

[Phospholipase A2-associated neurodegeneration, PLAN] -

