

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)

-亨丁頓舞蹈症[Huntington disease，又稱 Huntington's chorea] -

1. 病歷資料:包括發病過程、發病年齡、家族史、臨床症狀及徵兆病歷紀錄(必要)。
2. 基因檢測報告(必要):須檢附 Huntingtin (HTT) 基因檢測報告。
3. 影像報告:腦部影像學報告(選擇)。

項目	填寫部分
A.病歷資料	
1. 主要病史及家族史(必要)	發病年齡: _____歲 家族史: <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有，請描述說明 _____
2. 臨床表徵及徵兆(必要)	需符合下列五項臨床表徵及徵兆之一 <input type="checkbox"/> 舞蹈症 (Chorea) <input type="checkbox"/> 帕金森症候群 (Parkinsonism) <input type="checkbox"/> 其他不自主運動，例如抽動，肌陣攣，肌張力不全和共濟失調，無法用其他病因解釋 (Other involuntary movements such as tics, myoclonus, dystonia and ataxia, which can not be explained by other etiologies) <input type="checkbox"/> 認知能力下降或癡呆，無法用其他病因解釋 (Cognitive decline or dementia, which can not be explained by other etiologies) <input type="checkbox"/> 精神疾病，例如精神分裂症，抑鬱症和人格改變等，無法用其他病因解釋 (Psychiatric disorders such as schizophrenia, depression, and personality changes etc., which can not be explained by other etiologies)
B.基因檢測:(必要) (請附實驗室報告影本)	
Huntingtin (HTT) 基因	HTT 之 CAG 序列重複數大於等於 36
C.影像報告	
腦部影像學報告(選擇)	<input type="checkbox"/> 未做 <input type="checkbox"/> 已做 (<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常，說明: _____) _____)

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)
-亨丁頓舞蹈症[Huntington disease, 又稱 Huntington's chorea] -

送審資料

- 病歷資料:包括發病過程、發病年齡、家族史、臨床症狀及徵兆病歷紀錄(必要)
- 基因檢測報告(必要)
- 腦部影像學報告(選擇)



病史及家族史(必要)

發病年齡: _____ 歲

家族史: 無

有, 請描述說明 _____



臨床表徵及徵兆: (必要) 需符合下列五項臨床表徵及徵兆之一

- 舞蹈症 (Chorea)
- 帕金森症候群 (Parkinsonism)
- 其他不自主運動, 例如抽動, 肌陣攣, 肌張力不全和共濟失調, 無法用其他病因解釋 (Other involuntary movements such as tics, myoclonus, dystonia and ataxia, which can not be explained by other etiologies)
- 認知能力下降或癡呆, 無法用其他病因解釋 (Cognitive decline or dementia, which can not be explained by other etiologies)
- 精神疾病, 例如精神分裂症, 抑鬱症和人格改變等, 無法用其他病因解釋 (Psychiatric disorders such as schizophrenia, depression, and personality changes etc., which can not be explained by other etiologies)



基因檢測報告(必要)

- Huntingtin (HTT) 基因檢測顯示 HTT 之 CAG 序列重複數 ≥ 36



腦部影像學報告(選擇)

- 未做
- 已做 (正常 異常, 說明: _____)



符合上述所列臨床表徵之一且合併基因檢測結果顯示 HTT 之 CAG 序列重複數 ≥ 36 。



符合罕見疾病: 亨丁頓舞蹈症

參考文獻:

Quigley J. Juvenile Huntington's Disease: Diagnostic and Treatment Considerations for the Psychiatrist. *Curr Psychiatry Rep.* 2017;19(2):9.

Roos RA. Huntington's disease: a clinical review. *Orphanet J Rare Dis.* 2010;5:40.