

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)

甘迺迪氏症[Kennedy disease, Spinal and bulbar muscular atrophy]

1. 相關病歷資料 (病史、病程與家族史、臨床表徵及徵兆)(必要)
2. 神經電生理檢查資料與報告(必要)
3. 基因檢測報告(必要)：須檢附 X 染色體 Androgen Receptor 基因檢測報告
4. 影像檢查報告 (選擇性)

項目	填寫部分
A. 相關病歷資料	
1. 病史、病程與家族史	發病過程及家族史：
2. 臨床表徵及徵兆 (須包含至少 2 項，其中第 1 項為必要)	<input type="checkbox"/> 1. 肌肉無力：初期可能為肢體近端無力，肌肉萎縮、肌反射下降等。(必要) <input type="checkbox"/> 2. 肌束震顫 (Fasciculations)：尤其是臉部或嘴部周圍。 <input type="checkbox"/> 3. 舌咽症狀：舌頭肌肉萎縮、吞嚥障礙及講話口齒不清等問題。 <input type="checkbox"/> 4. 性功能障礙：睪丸萎縮、不孕等。 <input type="checkbox"/> 5. 男性女乳症 (Gynecomastia)。
B. 電生理及影像檢查報告	
1. 神經傳導與肌電圖	<input type="checkbox"/> 上下肢神經傳導與肌電圖原始檢查數據與報告。
2. 腦部、頸部脊髓核磁共振檢查	<input type="checkbox"/> 腦部核磁共振檢查報告 <input type="checkbox"/> 頸部脊髓核磁共振檢查報告
C. 基因檢測 (請附實驗室報告影本)	
Androgen receptor 基因	<input type="checkbox"/> Androgen receptor 基因之 CAG trinucleotide repeat 數值：_____

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)
甘迺迪氏症[Kennedy disease, Spinal and bulbar muscular atrophy]

送審資料

- 相關病歷資料(病史、病程與家族史、臨床表徵及徵兆)(必要)
- 上下肢神經傳導檢查之原始數據(必要)
- 肌電圖原始檢查數據與報告(必要)
- Androgen receptor 基因之 CAG trinucleotide repeat 數值 (必要)
- 影像學檢查報告(選擇性)



病史、病程與家族史 (必要)

- 家族史: 符合 X 染色體隱性遺傳模式 其他_____
- 病史與病程: 緩慢惡化

臨床表徵及徵兆 (須包含至少 2 項, 其中第 1 項為必要)

- 1. 肌肉無力: 初期可能為肢體近端無力, 肌肉萎縮、肌反射下降等(必要)。
- 2. 肌束震顫 (Fasciculations): 尤其是臉部或嘴部周圍。
- 3. 舌咽症狀: 舌頭肌肉萎縮、吞嚥障礙及講話口齒不清等問題。
- 4. 性功能障礙: 睪丸萎縮、不孕等。
- 5. 男性女乳症 (Gynecomastia)。



神經電生理檢查呈現 (必要, 包含下列至少 1 項)

- 背根神經元病灶證據: 神經傳導檢查發現腓腸神經感覺電位減低。
- 下運動神經元病灶證據: 肌電圖檢查至少在 1 處肌肉內發現 fibrillation/positive sharp 波。



影像學檢查 (選擇性)

- 腦部核磁共振檢查報告: 正常_____ 異常_____
- 頸部脊髓核磁共振檢查報告: 正常_____ 異常_____



Androgen receptor 基因檢查:

- Androgen receptor 基因之 CAG trinucleotide repeat 數值>35 (附實驗室報告影本)



確診甘迺迪氏症