

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)

- 裘馨氏肌肉失養症[Duchenne muscular dystrophy, DMD] -

1.  病歷資料，包含臨床病史、家族史、臨床表徵及徵兆 (必要)
2.  實驗室檢查，包含 CK、ALT、AST (必要)
3.  DMD 基因檢測報告 (必要)
4.  電生理檢查 (選擇)
5.  影像學檢查，包含肌肉系統電腦斷層或磁振造影檢查報告、心臟超音波報告 (選擇)
6.  肌肉切片檢查，Dystrophin 免疫螢光染色報告 (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 _____ 歲 <input type="checkbox"/> 家族史 <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有，請描述 _____
2. 臨床表徵及徵兆(至少符合右列 1 項)(必要)	<input type="checkbox"/> 粗動作發展遲緩 (Gross motor delay) <input type="checkbox"/> 步態異常或蹣跚步態 (Waddling gait) <input type="checkbox"/> 時常跌倒 (Fall down easily) <input type="checkbox"/> 腳尖走路 (Toe walking) <input type="checkbox"/> 無法跳躍 (Can not jump) <input type="checkbox"/> 跑步困難 (Running difficulty) <input type="checkbox"/> 無法走上樓 (Can not go upstairs) <input type="checkbox"/> 坐下時頭部控制不佳 (Poor head control while sitting)
3. 神經學檢查(須符合右列至少 2 項，其中包含第 1 項)(必要)	<input type="checkbox"/> 近側端肢體無力 (Proximal weakness) (必要) <input type="checkbox"/> 低肌張力 (Hypotonia) <input type="checkbox"/> Gowers sign 陽性 <input type="checkbox"/> 小腿假性肥大 (Pseudohypertrophy of calf muscle) <input type="checkbox"/> 深部肌腱反射 (Deep tendon reflex) 減弱或消失 <input type="checkbox"/> 上肢 <input type="checkbox"/> 下肢
<b>B. 實驗室檢查(必要)</b>	<input type="checkbox"/> CK <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> AST <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> ALT <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____
<b>C. 基因檢測(必要)</b> (請附實驗室報告影本)	<input type="checkbox"/> 致病之 DMD 基因點突變(Point mutation)、缺失(Deletions) 或重複(Duplications)
<b>D. 電生理及影像學檢查報告(選擇)</b>	

項目	填寫部分
1. 肌電圖檢查報告	<input type="checkbox"/> 未做 <input type="checkbox"/> 已做 ( <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常，說明：_____ )
2. 肌肉系統電腦斷層檢查報告	<input type="checkbox"/> 未做 <input type="checkbox"/> 已做 ( <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常，說明：_____ )
3. 肌肉系統磁振造影檢查報告	<input type="checkbox"/> 未做 <input type="checkbox"/> 已做 ( <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常，說明：_____ )
4. 心臟超音波檢查報告	<input type="checkbox"/> 未做 <input type="checkbox"/> 已做 ( <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常，說明：_____ )
<b>E. 肌肉切片檢查報告</b> <b>(選擇)</b> (請附實驗室報告影本)	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常，Dystrophin 免疫螢光染色顯示 Dystrophin 完全或幾乎完全消失

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)

-裘馨氏肌肉失養症[Duchenne muscular dystrophy, DMD] -

送審文件

- 病歷資料，包含臨床病史、家族史、臨床表徵及徵兆(必要)
- 實驗室檢查，包含CK、ALT、AST(必要)
- DMD基因檢測報告(必要)
- 電生理檢查(選擇)
- 影像學檢查，包含肌肉系統電腦斷層或磁振造影檢查報告、心臟超音波報告(選擇)
- 肌肉切片檢查，Dystrophin免疫螢光染色報告(選擇)

臨床病史(必要)

- 發病年齡 \_\_\_\_\_ 歲
- 家族史  無  有，請描述 \_\_\_\_\_

臨床表徵及徵兆(必要) (至少符合下列1項)

- 粗動作發展遲緩(Gross motor delay)
- 步態異常或蹣跚步態(Waddling gait)
- 時常跌倒(Fall down easily)
- 腳尖走路(Toe walking)
- 無法跳躍(Can not jump)
- 跑步困難(Running difficulty)
- 無法走上樓(Can not go upstairs)
- 坐下時頭部控制不佳  
(Poor head control while sitting)

神經學檢查(須符合至少2項，其中包含第1項)

- 近側端肢體無力(Proximal weakness)(必要)
- 低肌張力(Hypotonia)
- Gowers sign 陽性
- 小腿假性肥大(Pseudohypertrophy of calf muscle)
- 深部肌腱反射(Deep tendon reflex)減弱或消失  
 上肢  下肢

實驗室檢查(必要)

- CK  正常  異常 \_\_\_\_\_
- AST  正常  異常 \_\_\_\_\_
- ALT  正常  異常 \_\_\_\_\_

電生理及影像學檢查(選擇)

- 肌電圖檢查  正常  異常 \_\_\_\_\_
- 肌肉系統電腦斷層檢查  正常  異常 \_\_\_\_\_
- 肌肉系統磁振造影檢查  正常  異常 \_\_\_\_\_
- 心臟超音波檢查  正常  異常 \_\_\_\_\_

肌肉切片檢查(選擇)

- 正常  異常，Dystrophin免疫螢光染色顯示Dystrophin完全或幾乎完全消失

基因檢測報告(必要)

- 致病之DMD基因點突變(Point mutation)、缺失(Deletions)或重複(Duplications)

確診為裘馨氏肌肉失養症