

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)
- 夏柯-馬利-杜斯氏症 [Charcot-Maire-Tooth disease] -

符合遺傳性周邊神經病變[Hereditary Peripheral Neuropathy]之特徵：

- A. 病歷資料：臨床症狀及徵兆之病歷資料並有多次看診紀錄及詳細家族病史 (必要)
B. 周邊神經病變之證據 (必要)
C. 基因檢測報告 (必要)

項目	填寫部分
A. 病歷資料 (必要)	
A-1.主訴及病史	<input type="checkbox"/> 慢性漸進性周邊神經病變之特徵(周邊神經係指涵蓋：運動、感覺、或自主神經...等範疇)(必要)。 <input type="checkbox"/> 下列第 1, 2 項中至少需要有一項 1. 手或腳小肌肉之精細動作困難。 2. 遠端肢體感覺異常、遲鈍、麻木。 3. 步態異常。 4. 嬰幼兒期運動發展遲滯。 5. 其他症狀導因於周邊神經系統功能異常，如： _____。
A-2 發病年齡 (必填)	<input type="checkbox"/> 初始症狀發生時年齡為_____歲
A-3.家族病史 (必填)	遺傳模式為： <input type="checkbox"/> 體染色體顯性遺傳。 <input type="checkbox"/> 體染色體隱性遺傳。 <input type="checkbox"/> X 染色體性聯遺傳。 <input type="checkbox"/> 其他：_____。 請附上家族中其他病患之詳細病歷記錄或個案病歷資料。
A-4.神經學臨床檢查(必填)	周邊神經病變病徵之評估：(至少需有下列第一項) <input type="checkbox"/> 遠端肢體之肌肉力量減退。 <input type="checkbox"/> 遠端肢體肌肉萎縮。 <input type="checkbox"/> 肢體之深部肌腱反射低下。 <input type="checkbox"/> 肢體遠端之感覺測試異常： <input type="checkbox"/> 針刺測試異常[Pinprick]。 <input type="checkbox"/> 輕觸測試異常[Light touch]。 <input type="checkbox"/> 震動感覺測試異常[Vibration]。 <input type="checkbox"/> 本體感覺測試異常[Joint position sensation]。 <input type="checkbox"/> 感覺神經性運動失調[Sensory ataxia]。 <input type="checkbox"/> 遠端肢體畸形變異(如空凹足、錘狀趾、平底足)。 <input type="checkbox"/> 神經病變性顫抖[Neuropathic tremor]。

項目	填寫部分
B. 周邊神經病變之證據	
B-1.神經電氣生理檢查	<input type="checkbox"/> 神經傳導、肌電圖檢查之「報告」及「原始數據」。(必要) <input type="checkbox"/> 定量感覺檢查[Quantitative Sensory Testing (QST)]。(選擇) <input type="checkbox"/> 自主神經功能檢查，如：皮膚交感反應測定[Sympathetic Skin Response (SSR)]、體溫調節排汗測試[Thermoregulatory Sweat Testing (TST)]...等。(選擇)
B-2.病理切片報告 (選擇)	<input type="checkbox"/> 神經肌肉切片報告。 <input type="checkbox"/> 皮膚切片報告。
B-3.病人遠端肢體之照片影像 (選擇)	<input type="checkbox"/> 典型的高足弓 [<i>Pes cavus</i>]或錘狀趾 [<i>Hammer toe</i>]...等特徵。
C. 基因檢測報告 (必要) : 如： <i>PMP22</i> 、 <i>MPZ</i> 、 <i>GJB1</i> 之檢測結果，並請檢附實驗室報告。	

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)
- 夏柯-馬利-杜斯氏症 [Charcot-Maire-Tooth disease] -

送審文件

- 病歷資料：臨床症狀及徵兆之病歷資料並有多次看診紀錄及詳細家族病史(必要)
- 周邊神經病變之證據(必要)
- 基因檢測報告(必要)

臨床表徵：

1. 慢性漸進性周邊神經病變之特徵(周邊神經係指涵蓋：運動、感覺、或自主神經...等範疇)(必要)。
 2. 下列前2項中至少需要有一項
 - 手或腳小肌肉之精細動作困難。
 - 遠端肢體感覺異常、遲鈍、麻木。
 - 步態異常。
 - 嬰幼兒期運動發展遲滯。
 - 其他症狀導因於周邊神經系統功能異常，如：_____。
 3. 初始症狀發生時年齡為_____歲。
 4. 遺傳模式：
 - 體染色體顯性遺傳。
 - 體染色體隱性遺傳。
 - X染色體性聯遺傳。
 - 其他：_____。
- * 請附上家族中其他病患之詳細病歷記錄或個案病歷資料。

檢查結果：

1. 周邊神經病變病徵之臨床評估(至少需有下列第一項)
 - 遠端肢體之肌肉力量減退。
 - 遠端肢體肌肉萎縮。
 - 肢體之深部肌腱反射低下。
 - 肢體遠端之感覺測試異常：
 - 針刺測試異常[Pinprick]。
 - 輕觸測試異常[Light touch]。
 - 震動感覺測試異常[Vibration]。
 - 本體感覺測試異常[Joint position sensation]。
 - 感覺神經性運動失調[Sensory ataxia]。
 - 遠端肢體畸形變異(如空凹足、錘狀趾、平底足)
 - 神經病變性顫抖[Neuropathic tremor]。
2. 周邊神經病變之證據：
 - 神經電氣生理檢查顯示多發性神經病變[Polyneuropathy]或多處慢性陷套神經病變[Entrapment neuropathy]。(必要)
 - 病理切片檢查異常。
 - 足以顯示為周邊神經病變之佐證資料(如：病人遠端肢體之照片影像)。

臨床診斷：

- 遺傳性運動及感覺神經病變[Hereditary motor and sensory neuropathy, HMSN]。
- 遺傳性運動神經病變[Hereditary motor neuropathy, HMN]。
- 遺傳性感覺及自主神經病變[Hereditary sensory and autonomic neuropathy, HSAN]。
- 遺傳性壓力易感性神經病變[Hereditary neuropathy with pressure palsies, HNPP]。

基因檢測報告(必要)：

- 相關基因變異：分子診斷為：_____基因之變異，並請詳述：_____ (如：PMP22 duplication等...)。

A.
明確之家族病史及基因變異之臨床型及基因型吻合[Phenotype-genotype correlated]個案。

B.
無明確之家族疾病史，但有明確之基因變異之臨床型及基因型吻合[Phenotype-genotype correlated]個案。

符合罕見疾病：夏柯-馬利-杜斯氏症 [Charcot-Maire-Tooth disease]

參考文獻：

1. Davide P. et al., Diagnosis, Natural History, and Management of Charcot-Marie-Tooth Disease. Lancet Neurol. 2009 Jul;8(7):654-67.
2. Ramchandren S., Charcot-Marie-Tooth Disease and Other Genetic Polyneuropathies. Continuum. 2017 Oct;23(5):1360-1377.
3. Bird TD., Charcot-Marie-Tooth (CMT) Hereditary Neuropathy Overview - GeneReviews® - NCBI Bookshelf. (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1358/>)
4. Washington University Neuromuscular Disease Center (<https://neuromuscular.wustl.edu/time/hmsn.html>)