

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)
-肢帶型肌失養症[(Limb girdle muscular dystrophy, LGMD)]-

應檢附文件

1. 臨床症狀及徵兆的病歷紀錄 (必要)
2. 實驗室檢查報告 (必要)，包括 CK 值及肌電圖/神經傳導報告
3. 基因檢測原始報告 (必要)
4. 肌肉病理報告 (選擇)
5. 肌肉影像報告 (選擇)

項目	填寫部分
A. 病歷資料(必要)	
A1 臨床病史(必要)	<input type="checkbox"/> 發病年齡 (Age at disease onset) _____ 歲 <input type="checkbox"/> 症狀及病程 _____
A2 家族病史(必要)	<input type="checkbox"/> 家族史 (Family history) <input type="checkbox"/> 有 _____ <input type="checkbox"/> 無
A3 臨床症狀及徵兆(必要)(須符合右列必要症狀)	<input type="checkbox"/> 近端無力 (必要) <input type="checkbox"/> 上肢 <input type="checkbox"/> 下肢 <input type="checkbox"/> 遠端無力 (選擇) <input type="checkbox"/> 上肢 <input type="checkbox"/> 下肢 <input type="checkbox"/> 頸部無力 (選擇) <input type="checkbox"/> 翼狀肩胛 (選擇) <input type="checkbox"/> 小腿假性肥大 (選擇) <input type="checkbox"/> 關節攣縮(選擇) <input type="checkbox"/> 心臟系統: <input type="checkbox"/> 心肌病變 (選擇) <input type="checkbox"/> 心律不整 (選擇) <input type="checkbox"/> 呼吸系統: 呼吸機能低下 (選擇) <input type="checkbox"/> 腸胃系統: 蠕動異常 (選擇) <input type="checkbox"/> 其它相關身體徵兆 (選擇): _____
B. 實驗室檢驗報告 (請附相關檢驗資料)	<input type="checkbox"/> CK 值: _____ (必要) <input type="checkbox"/> 肌電圖/神經傳導報告(必要): <input type="checkbox"/> 心電圖及心臟超音波報告(選擇): _____ <input type="checkbox"/> 肺功能報告(選擇): _____ <input type="checkbox"/> 肌肉病理報告(選擇): <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常: _____
C. 影像學檢查報告 (請附相關報告資料)	<input type="checkbox"/> 肌肉影像報告(選擇): <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常: _____

項目	填寫部分
D. 基因檢測報告(必要) (請附實驗室報告)	<input type="checkbox"/> 致病基因：_____ 基因變異位點_____ <input type="checkbox"/> 確定診斷為肢帶型肌失養症 _____ 型

參考文獻

1. Evidence-based guideline summary: diagnosis and treatment of limb-girdle and distal dystrophies: report of the guideline development subcommittee of the American Academy of Neurology and the practice issues review panel of the American Association of Neuromuscular & Electrodiagnostic Medicine. *Neurology*. Oct 14 2014;83(16):1453-1463. PMID 25313375
2. Genetic basis of limb-girdle muscular dystrophies: the 2014 update. *Acta Myol*. May 2014;33(1):1-12. PMID 24843229
3. EFNS guideline on diagnosis and management of limb girdle muscular dystrophies. *Eur J Neurol*. Dec 2007;14(12):1305-1312. PMID 18028188
4. Genetic Testing for Limb-Girdle Muscular Dystrophies (<https://media.fepblue.org/-/media/959FA0BDDB064276ABC5FCF30FED762A.pdf>)

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)
-肢帶型肌失養症[Limb girdle muscular dystrophy, LGMD] -

應檢附文件

- 臨床症狀及徵兆的病歷紀錄 (必要)
- 實驗室檢查報告 (必要), 包括CK值及肌電圖/神經傳導報告
- 基因檢測原始報告 (必要)
- 肌肉影像報告 (選擇)
- 肌肉病理報告 (選擇)

臨床病史(必填)

- 發病年齡 (Age at disease onset) _____ 歲
- 症狀及病程: _____
- 家族史 (Family history) 有 _____ 無

臨床症狀及徵兆 (須符合下列必要症狀)

- 近端無力(必要) 上肢 下肢
- 遠端無力(選擇) 上肢 下肢
- 頸部無力(選擇)
- 翼狀肩胛 (選擇)
- 小腿假性肥大(選擇)
- 關節攣縮 (選擇)
- 心臟系統:
 - 心肌病變 (選擇)
 - 心律不整 (選擇)
- 呼吸系統: 呼吸機能低下 (選擇)
- 腸胃系統: 蠕動異常 (選擇)
- 其它相關身體徵兆(選擇): _____

實驗室檢查報告 (必要)

- CK值(必要): _____
- 肌電圖/神經傳導報告(必要): _____
- 心電圖及心臟超音波報告 (選擇): _____
- 肺功能報告(選擇): _____
- 肌肉病理報告(選擇): 正常 異常: _____
- 肌肉影像報告(選擇): 正常 異常: _____

基因檢測報告(必要)

- 致病基因: _____ 基因變異位點: _____

確定診斷為肢帶型肌失養症第____型

參考文獻

1. Evidence-based guideline summary: diagnosis and treatment of limb-girdle and distal dystrophies: report of the guideline development subcommittee of the American Academy of Neurology and the practice issues review panel of the American Association of Neuromuscular & Electrodiagnostic Medicine. *Neurology*. Oct 14 2014;83(16):1453-1463. PMID 25313375
2. Genetic basis of limb-girdle muscular dystrophies: the 2014 update. *Acta Myol*. May 2014;33(1):1-12. PMID 24843229
3. EFNS guideline on diagnosis and management of limb girdle muscular dystrophies. *Eur J Neurol*. Dec 2007;14(12):1305-1312. PMID 18028188
4. Genetic Testing for Limb-Girdle Muscular Dystrophies (<https://media.fepblue.org/-/media/959FA0BDDB064276ABC5FCF30FED762A.pdf>)