

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)

- 克片-魯賓斯基症候群[Keppen-Lubinsky syndrome] -

1. 病歷資料 (包括家族史、生長曲線等) (必要)
2. 智力測驗或發展評估 (必要)
3. 實驗室檢查 (選擇)
4. 影像檢查 (選擇)
5. 基因檢測報告 (必要)

項目	填寫部分
A. 病歷資料(必)	
1. 主要病史及家族史	
2. 臨床表徵→主要(必要)	主要條件須至少二項 <input type="checkbox"/> 全身性脂肪失養症(Generalized lipodystrophy) <input type="checkbox"/> 類早老症外觀(Progeroid features) <input type="checkbox"/> 嚴重智能不足(Severe intellectual disability)
3. 臨床表徵→次要(必要)	次要條件 (至少一項) <input type="checkbox"/> 神經學表現 <input type="checkbox"/> 肌張力增強 <input type="checkbox"/> 張力不全(Dystonia) <input type="checkbox"/> 深部肌腱反射增強 <input type="checkbox"/> 痙攣性四肢麻痺(Spastic tetraparesis) <input type="checkbox"/> 抽搐或癲癇 <input type="checkbox"/> 揮舞肢動症(Ballismus) <input type="checkbox"/> 自殘(Self-mutilation) <input type="checkbox"/> 骨骼表現 <input type="checkbox"/> 關節攣縮(Joint contractures) <input type="checkbox"/> 脊柱側彎(Scoliosis) <input type="checkbox"/> 生長遲緩(Growth retardation)
B. 智力測驗或發展評估(必要)	智力測驗 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 或發展評估 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常
C. 實驗室檢查 (選擇)	<input type="checkbox"/> 白血球 CBC/DC <input type="checkbox"/> IGF-1 <input type="checkbox"/> 其他
D. 影像檢查報告 (選擇)	<input type="checkbox"/> 脊柱 X-ray (Spine X-ray) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 <input type="checkbox"/> 腦部核磁共振(Brain MRI) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常
E. 基因檢測 (必要) (請附實驗室報告影本)	<input type="checkbox"/> <i>KCNJ6</i> 基因致病性變異

參考文獻

1. Neuroscience . 2018 August 01; 384: 152–164. doi:10.1016/j.neuroscience.2018.05.031. **Gain-of-function KCNJ6 mutation in a severe hyperkinetic movement disorder phenotype** Gabriella A. Horvath, MD, PhD, Yulin Zhao, PhD, Maja Tarailo-Graovac, PhD, Cyrus Boelman, MD, Harinder Gill, MD, Casper Shyr, PhD, James Lee, MD, Ingrid BlydtHansen, Britt I. Drögemöller, PhD, Jacqueline Moreland, Colin J. Ross, PhD, Wyeth W. Wasserman, PhD, Andrea Masotti, PhD, Paul A. Slesinger, PhD, Clara D.M. van Karnebeek, MD, PhD
2. Am J Med Genet Part A 149A:1827–1829 2009. **Keppen–Lubinsky syndrome: Expanding the phenotype.** Basel-Vanagaite L, Shaffer L, Chitayat D.
3. Am J Hum Genet. 2015 Feb 5;96(2):295-300. doi: 10.1016/j.ajhg.2014.12.011. **Keppen-Lubinsky syndrome is caused by mutations in the inwardly rectifying K⁺ channel encoded by KCNJ6.** Masotti A1, Uva P2, Davis-Keppen L3, Basel-Vanagaite L4, Cohen L5, Pisaneschi E6, Celluzzi A6, Bencivenga P6, Fang M7, Tian M8, Xu X9, Cappa M6, Dallapiccola B6.

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)

- 克片-魯賓斯基症候群 [Keppen-Lubinsky syndrome] -

應檢附資料

1. 病歷資料(包括家族史、生長曲線等)(必要)
2. 智力測驗或發展評估(必要)
3. 實驗室檢查(選擇)
4. 影像檢查(選擇)
5. 基因檢測報告(必要)

智力測驗或發展評估(必要)

智力測驗 正常 異常

或 發展評估 正常 異常

臨床表徵(必要)

1. 主要條件須至少二項
 - 全身性脂肪失養症(Generalized lipodystrophy)
 - 類早老症外觀(Progeroid features)
 - 嚴重智能不足(Severe intellectual disability)
2. 次要條件(至少一項)
 - 神經學表現
 - 肌張力增強
 - 張力不全(Dystonia)
 - 深部肌腱反射增強
 - 痙攣性四肢麻痺(Spastic tetraparesis)
 - 抽搐或癲癇
 - 揮舞肢動症(Ballismus)
 - 自殘(Self-mutilation)
 - 骨骼表現
 - 關節攣縮(Joint contractures)
 - 脊柱側彎(Scoliosis)
 - 生長遲緩(Growth retardation)

實驗室檢查(選擇)

白血球 CBC/DC IGF-1 其他

影像檢查報告(選擇)

脊柱 X-ray (Spine X-ray) 正常 異常
 腦部核磁共振(Brain MRI) 正常 異常

基因檢測(必要)(請附實驗室報告影本)

KCNJ6 基因致病性變異

確定診斷

克片-魯賓斯基症候群(Keppen-Lubinsky syndrome)

參考文獻

1. Neuroscience . 2018 August 01; 384: 152–164. doi:10.1016/j.neuroscience.2018.05.031. **Gain-of-function KCNJ6 mutation in a severe hyperkinetic movement disorder phenotype** Gabriella A. Horvath, MD, PhD, Yulin Zhao, PhD, Maja Tarailo-Graovac, PhD, Cyrus Boelman, MD, Harinder Gill, MD, Casper Shyr, PhD, James Lee, MD, Ingrid BlydtHansen, Britt I. Drögemöller, PhD, Jacqueline Moreland, Colin J. Ross, PhD, Wyeth W. Wasserman, PhD, Andrea Masotti, PhD, Paul A. Slesinger, PhD, Clara D.M. van Karnebeek, MD, PhD
2. Am J Med Genet Part A 149A:1827–1829 2009. **Keppen–Lubinsky syndrome: Expanding the phenotype.** Basel-Vanagaite L, Shaffer L, Chitayat D.
3. Am J Hum Genet. 2015 Feb 5;96(2):295-300. doi: 10.1016/j.ajhg.2014.12.011. **Keppen-Lubinsky syndrome is caused by mutations in the inwardly rectifying K⁺ channel encoded by KCNJ6.** Masotti A1, Uva P2, Davis-Keppen L3, Basel-Vanagaite L4, Cohen L5, Pisaneschi E6, Celluzzi A6, Bencivenga P6, Fang M7, Tian M8, Xu X9, Cappa M6, Dallapiccola B6.