

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)  
- 先天性肌失養症 [Congenital muscular dystrophy, CMD] -

1.  病歷資料：包含臨床病史、家族史、身體診察、神經學檢查及發展里程碑等病歷資料 (必要)
2.  實驗室檢查報告，包含 Creatine kinase (必要)
3.  腦部核磁照影檢查 (必要)
4.  基因檢測報告 (必要)
5.  電氣生理學檢查、肌肉切片檢查、肌肉影像學檢查、心臟超音波檢查 (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 [Age at disease onset] (必填) _____ 歲 _____ 月 <input type="checkbox"/> 家族史 [Family history] (必填) <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無
2. 排除其他肌病變、神經病變、非神經肌肉疾病及遺傳症候群(必要)	<input type="checkbox"/> 包括先天性肌病變[Congenital myopathy]、先天性肌強直失養症 [Congenital myotonic dystrophy]、先天性肌無力症 [Congenital myasthenic syndrome]、代謝性肌病變[Metabolic myopathy]、周邊神經病變[Peripheral neuropathy]、非神經肌肉疾病(例如 Möbius syndrome)、遺傳症候群(例如 Prader-Willi syndrome)等
3. 臨床症狀及徵兆 (必填)	肌肉系統 (需符合下列二項必要表徵) <input type="checkbox"/> 低張力[Hypotonia](必要) <input type="checkbox"/> 肌無力 [Muscle weakness](必要) <input type="checkbox"/> 臉部肌肉無力 [Facial weakness] <input type="checkbox"/> 高口蓋 [High-arched palate] <input type="checkbox"/> 眼瞼下垂 [Ptosis] <input type="checkbox"/> 斜頸 [Torticollis] <input type="checkbox"/> 頸部曲屈受限 [Limited neck flexion] <input type="checkbox"/> 頸部伸展無力 [Weakness of neck extension; dropped neck] <input type="checkbox"/> 肢體末端過度伸展 [Distal joint hyperlaxity] 神經系統 (選擇) <input type="checkbox"/> 發展遲緩 [Developmental delay] <input type="checkbox"/> 智能障礙 [Intellectual disability] <input type="checkbox"/> 癲癇[Epilepsy] <input type="checkbox"/> 類自閉症表現 [Autistic-like features] 眼睛系統 (選擇) <input type="checkbox"/> 白內障[Cataract] <input type="checkbox"/> 其他先天發育異常 _____

項目	填寫部分
	骨骼系統 (選擇) <input type="checkbox"/> 關節攣縮 [Joint contracture] <input type="checkbox"/> 脊柱側彎 [Scoliosis] <input type="checkbox"/> 僵直性脊椎 [Rigid spine] <input type="checkbox"/> 跟骨突出 [Protruding calcaneus] <input type="checkbox"/> 髖關節發育不良 [Developmental dysplasia of the hip] 心肺系統 (選擇) <input type="checkbox"/> 心肌病變 [Cardiomyopathy] <input type="checkbox"/> 其他心臟功能問題 [Other cardiac problem] <input type="checkbox"/> 呼吸不全 [Respiratory insufficiency] 皮膚系統 (選擇) <input type="checkbox"/> 類魚鱗癬症 [Ichthyosis-like disorder] <input type="checkbox"/> 皮膚蟹足腫 [Keloid] <input type="checkbox"/> 毛孔角質化 [Keratosis pilaris] 其它 (選擇) <input type="checkbox"/> 頭部外觀異常 [Externally visible malformation of head] <input type="checkbox"/> 唇裂及/或顎裂 [Cleft lip and/or palate] <input type="checkbox"/> 肝臟 [Liver](如：脂肪肝或其他肝臟病變) <input type="checkbox"/> 其它 _____
<b>B. 實驗室檢查報告</b>  <b>(必填)</b>	<input type="checkbox"/> 肌酸激酶 [Creatine kinase] (必要) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 肝臟酵素 GOT/GPT (選擇) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 未做 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 神經電生理檢查(選擇) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 未做 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 肌肉切片 (選擇) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 未做 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 腹部超音波檢查 (選擇) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 未做 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 眼科檢查 (選擇) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 未做 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 肺功能檢查 (選擇) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 未做 <input type="checkbox"/> 異常 _____
<b>C. 影像學報告(必填)</b> (請附相關影像資料)	
1. 腦部核磁共振檢查報告 (必要)	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____
2. 骨骼 X 光檢查(選擇)	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 未做 <input type="checkbox"/> 異常 _____
3. 心臟超音波檢查(選擇)	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 未做 <input type="checkbox"/> 異常 _____

項目	填寫部分
<p><b>D. 基因檢測報告(必要)</b> (請附實驗室報告)</p>	<p><input type="checkbox"/> 致病基因變異：_____基因變異 (相關致病基因須位於 OMIM 資料庫具 CMD 編碼)</p> <p><input type="checkbox"/> 遺傳模式經父母/家族成員致病基因變異分析為</p> <p><input type="checkbox"/> 體染色體顯性遺傳</p> <p><input type="checkbox"/> 體染色體隱性遺傳</p> <p><input type="checkbox"/> 其它 _____</p>
<p><b>E. 確定診斷 (必要)</b></p>	<p><input type="checkbox"/> 明確之致病基因變異，且臨床表現、身體及神經學檢查、腦部核磁共振檢查及遺傳模式具臨床型-基因型吻合 [Genotype-phenotype correlation]，符合先天性肌失養症 _____型</p>

# 衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查標準機制」(審查基準表)

## - 先天性肌失養症 [Congenital muscular dystrophy, CMD] -

### 應檢附文件

- 病歷資料：包含臨床病史、家族史、身體診察、神經學檢查及發展里程碑等病歷資料 (必要)
- 實驗室檢查報告，包含 Creatine kinase (必要)
- 腦部核磁照影檢查 (必要)
- 基因檢測報告 (必要)
- 電氣生理學檢查、肌肉切片檢查、肌肉影像學檢查、心臟超音波檢查 (選擇)

### 臨床病史(必要)

- 發病年齡 [Age at disease onset] (必填) \_\_\_\_\_ 歲 \_\_\_\_\_ 月
- 家族史 [Family history] (必填)  有  無

### 排除其他肌病變、神經病變、非神經肌肉疾病及遺傳症候群(必要)

- 包括先天性肌病變 [Congenital myopathy]、先天性肌強直失養症 [Congenital myotonic dystrophy]、先天性肌無力症 [Congenital myasthenic syndrome]、代謝性肌病變 [Metabolic myopathy]、周邊神經病變 [Peripheral neuropathy]、非神經肌肉疾病 [例如 Möbius syndrome]、遺傳症候群 [例如 Prader-Willi syndrome] 等

### 臨床症狀及徵兆(必填)

#### 肌肉系統(需符合下列二項必要表徵)

- 低張力 [Hypotonia] (必要)
- 肌無力 [Muscle weakness] (必要)
- 臉部肌肉無力 [Facial weakness]
- 高口蓋 [High-arched palate]
- 眼瞼下垂 [Ptosis]
- 斜頸 [Torticollis]
- 頸部曲屈受限 [Limited neck flexion]
- 頸部伸展無力 [Weakness of neck extension; dropped neck]
- 肢體末端過度伸展 [Distal joint hyperlaxity]

#### 神經系統(選擇)

- 發展遲緩 [Developmental delay]
- 智能障礙 [Intellectual disability]
- 癲癇 [Epilepsy]
- 類自閉症表現 [Autistic-like features]

#### 眼睛系統(選擇)

- 白內障 [Cataract]
- 其他先天發育異常 \_\_\_\_\_

#### 骨骼系統(選擇)

- 關節攣縮 [Joint contracture]
- 脊柱側彎 [Scoliosis]
- 僵直性脊椎 [Rigid spine]
- 跟骨突出 [Protruding calcaneus]
- 髖關節發育不良 [Developmental dysplasia of the hip]

#### 心肺系統(選擇)

- 心肌病變 [Cardiomyopathy]
- 其他心臟功能問題 [Other cardiac problem]
- 呼吸不全 [Respiratory insufficiency]

#### 皮膚系統(選擇)

- 類魚鱗癬症 [Ichthyosis-like disorder]
- 皮膚蟹足腫 [Keloid]
- 毛孔角質化 [Keratosis pilaris]

#### 其它(選擇)

- 頭部外觀異常 [Externally visible malformation of head]
- 唇裂及/或顎裂 [Cleft lip and/or palate]
- 肝臟 [Liver] (如：脂肪肝或其他肝臟病變)
- 其它 \_\_\_\_\_

### 實驗室檢查報告(必填)

- 肌酸激酶 [Creatine kinase] (必要)  正常  異常
- 神經電生理檢查(選擇)  正常  未做  異常
- 腹部超音波檢查(選擇)  正常  未做  異常
- 肺功能檢查(選擇)  正常  未做  異常
- 肝臟酵素 GOT/GPT (選擇)  正常  未做  異常
- 肌肉切片(選擇)  正常  未做  異常
- 眼科檢查(選擇)  正常  未做  異常

### 影像學檢查報告(必填)

- 腦部核磁共振檢查報告(必要)  正常  異常
- 心臟超音波檢查(選擇)  正常  未做  異常
- 骨骼X光檢查(選擇)  正常  未做  異常

### 基因檢測報告(必要)

- 致病基因變異：\_\_\_\_\_ 基因變異 (相關致病基因須位於OMIM資料庫具CMD編碼)
- 遺傳模式經父母/家族成員致病基因變異分析為
  - 體染色體顯性遺傳
  - 體染色體隱性遺傳
  - 其它 \_\_\_\_\_

### 確定診斷

- 明確之致病基因變異，且臨床表現、身體及神經學檢查、腦部核磁共振檢查及遺傳模式具臨床型-基因型吻合 [Genotype-phenotype correlation]，符合先天性肌失養症 \_\_\_\_\_ 型

符合罕見疾病之先天性肌失養症