

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)
-面肩胛肱肌失養症[Facioscapulohumeral muscular dystrophy, FSHD]-

- 臨床症狀及徵兆的病歷紀錄(必要)
- 實驗室檢查報告:CK 值(必要); 肌電圖/神經傳導報告(必要);肌肉病理報告(選擇)
- 基因檢測報告(必要)

項目	填寫部分
A. 病歷資料(必要)	
A1 臨床病史(必要)	發病年齡 [Age at disease onset] _____ 歲 病程描述: _____
A2 家族病史(請附上家族中其他病患之詳細病歷記錄或個案病歷資料)(必要)	家族史[Family history]: <input type="checkbox"/> 有: _____ <input type="checkbox"/> 無
A3 臨床症狀及徵兆(必要)	<ol style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/>臉部肌肉無力(必要) <input type="checkbox"/>肩胛骨翼狀突起(必要) <input type="checkbox"/>左=右; <input type="checkbox"/>左>右; <input type="checkbox"/>左<右 <input type="checkbox"/>無力或肌肉萎縮(必要) <input type="checkbox"/>上肢近端:<input type="checkbox"/>左 <input type="checkbox"/>右; <input type="checkbox"/>上肢遠端:<input type="checkbox"/>左 <input type="checkbox"/>右; <input type="checkbox"/>下肢近端:<input type="checkbox"/>左 <input type="checkbox"/>右; <input type="checkbox"/>下肢遠端:<input type="checkbox"/>左 <input type="checkbox"/>右 <input type="checkbox"/>視網膜血管病變 <input type="checkbox"/>聽力減退 <input type="checkbox"/>脊柱側彎或前彎
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"/> 肌肉病理報告(選擇): _____
C. 基因檢測報告(必要) (請附實驗室報告)	<input type="checkbox"/> FSHD1: contraction of the D4Z4 macrosatellite repeat in chromosome 4q35 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> FSHD2: <i>SMCHD1</i> 基因檢測結果: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> FSHD3: <i>LRIF1</i> 基因檢測結果: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> FSHD4: <i>DMNT3B</i> 基因檢測結果: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> _____ 基因檢測結果: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____

參考文獻：

- Schatzl, T., Kaiser, L., Deigner, H.-P. facioscapulohumeral muscular dystrophy: genetics, gene activation and downstream signalling with regard to recent therapeutic approaches: an update. *Orphanet. J. Rare Dis.* 16: 129, 2021.
- Richards, M., Coppee, F., Thomas, N., Belayew, A., Upadhyaya, M. **Facioscapulohumeral muscular dystrophy (FSHD): an enigma unravelled?** *Hum. Genet.* 131: 325-340, 2012.
- Facioscapulohumeral muscular dystrophy 1; FSHD1 on OMIM (2021, September 4), <https://www.omim.org/entry/158900?search=facioscapulohumeral&highlight=facioscapulohumeral>
- Facioscapulohumeral muscular dystrophy on MDA (2021, September 4), <https://www.mda.org/disease/facioscapulohumeral-muscular-dystrophy/signs-and-symptoms>

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)
-面肩胛肱肌失養症[Facioscapulohumeral muscular dystrophy, FSHD]-

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:CK值(必要); 肌電圖/神經傳導報告(必要);肌肉病理報告(選擇)
 基因檢測報告(必要)

臨床病史(必填)

- 發病年齡 [Age at disease onset] _____ 歲
 病程描述
 家族史 [Family history] 有 無

臨床症狀及徵兆

1. 臉部肌肉無力(必要)
2. 肩胛骨翼狀突起(必要) 左=右; 左>右; 左<右
3. 無力或肌肉萎縮(必要)
 上肢近端: 左 右; 上肢遠端: 左 右; 下肢近端: 左 右; 下肢遠端: 左 右
4. 視網膜血管病變
5. 聽力減退
6. 脊柱側彎或前彎

實驗室檢查報告

- CK值(必要)
 肌電圖/神經傳導報告(必要): _____
 肌肉病理報告(選擇): _____

基因檢測報告(必要)

- FSHD1: contraction of the D4Z4 macrosatellite repeat in chromosome 4q35 正常 異常 _____
 FSHD2: *SMCHD1* 基因檢測結果: 正常 異常 _____
 FSHD3: *LRIF1* 基因檢測結果: 正常 異常 _____
 FSHD4: *DMNT3B* 基因檢測結果: 正常 異常 _____
 _____ 基因檢測結果: 正常 異常 _____

符合罕見疾病之面肩胛肱肌失養症

參考文獻:

- Schatzl, T., Kaiser, L., Deigner, H.-P. facioscapulohumeral muscular dystrophy: genetics, gene activation and downstream signalling with regard to recent therapeutic approaches: an update. Orphanet. J. Rare Dis. 16: 129, 2021.
- Richards, M., Coppee, F., Thomas, N., Belayew, A., Upadhyaya, M. Facioscapulohumeral muscular dystrophy (FSHD): an enigma unravelled? Hum. Genet. 131: 325-340, 2012.
- Facioscapulohumeral muscular dystrophy 1; FSHD1 on OMIM (2021, September 4), <https://www.omim.org/entry/158900?search=facioscapulohumeral&highlight=facioscapulohumeral>
- Facioscapulohumeral muscular dystrophy on MDA (2021, September 4), <https://www.mda.org/disease/facioscapulohumeral-muscular-dystrophy/signs-and-symptoms>