

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)

-嬰兒型上行性遺傳性痙攣性麻痺

[Infantile-onset ascending hereditary spastic paralysis, IAHSP] -

1.  病歷資料，包含臨床病史、身體診察、神經學檢查及發展里程碑等(必要)
2.  神經電氣生理檢查報告 (必要)
3.  腦部核磁照影檢查報告 (必要)
4.  基因檢測報告 影像報告 (必要)

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] _____ 歲 _____ 月 <input type="checkbox"/> 家族史 [Family history] <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無
2. 臨床表徵 (必要)	<input type="checkbox"/> 嬰幼兒期，需符合下列 3 項必要臨床表徵 <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 下肢痙攣[Spasticity] 伴隨深部肌腱反射增強 [Increased deep tendon reflex] (必要)</li> <li><input type="checkbox"/> 持續的下肢陣攣 [Sustained clonus] (必要)</li> <li><input type="checkbox"/> 認知功能正常 (必要)</li> </ul> <input type="checkbox"/> 兒童期，需符合下列 2 項必要臨床表徵 <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 符合嬰幼兒期 3 項必要臨床表徵 (必要)</li> <li><input type="checkbox"/> 症狀延伸到上肢，出現上肢痙攣[Spasticity] 伴隨深部肌腱反射增強 [Increased deep tendon reflex]及無力 (必要)</li> </ul> <input type="checkbox"/> 青少年期，需符合下列 3 項必要臨床表徵 <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 符合嬰幼兒期 3 項必要臨床表徵 (必要)</li> <li><input type="checkbox"/> 符合兒童期 2 項必要臨床表徵 (必要)</li> <li><input type="checkbox"/> 嚴重痙攣性四肢癱瘓和假性延髓症候群 [Pseudobulbar syndrome] (必要)</li> </ul>
<b>B. 神經電氣生理報告 (必填)</b>	<input type="checkbox"/> 運動誘發電位 [MEP] <span style="margin-left: 100px;"><input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常</span> <input type="checkbox"/> 體感覺誘發電位 [SSEP] <span style="margin-left: 100px;"><input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常</span> <input type="checkbox"/> 肌電圖 [EMG] <span style="margin-left: 100px;"><input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常</span> <input type="checkbox"/> 神經傳導速度 [NCV] <span style="margin-left: 100px;"><input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常</span>
<b>C. 影像報告(必填)</b> (請附相關影像資料)	
1. 腦部核磁共振檢查	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 大腦運動區皮質萎縮</li> <li><input type="checkbox"/> Posterior arms of the internal capsule 和 brainstem T2WI 對稱性點狀高信號病灶</li> </ul>
<b>D. 基因檢測報告(必要)</b> (請附實驗室報告)	<input type="checkbox"/> 兩個 ALS2 等位基因皆出現致病基因變異(體染色體隱性遺傳)
<b>E. 確定診斷為嬰兒型上行性遺傳性痙攣性麻痺</b>	<input type="checkbox"/> 符合與年齡相對應之臨床必要表徵，且 ALS2 具致病基因變異

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)

-嬰兒型上行性遺傳性痙攣性麻痺

[Infantile-onset Ascending Hereditary Spastic Paralysis, IAHSP] -

應檢附文件

- 病歷資料，包含臨床病史、身體診察、神經學檢查及發展里程碑等(必要)
- 神經電氣生理檢查報告 (必要)
- 腦部核磁照影檢查報告 (必要)
- 基因檢測報告 (必要)

臨床病史(必要)

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

臨床表徵

- 嬰幼兒期，需符合下列3項必要臨床表徵
  - 下肢痙攣[spasticity] 伴隨深部肌腱反射增強 [Increased deep tendon reflex] (必要)
  - 持續的下肢陣攣 [Sustained clonus] (必要)
  - 認知功能正常 (必要)
- 兒童期，需符合下列2項必要臨床表徵
  - 符合嬰幼兒期3項必要臨床表徵 (必要)
  - 症狀延伸到上肢，出現上肢痙攣[Spasticity] 伴隨深部肌腱反射增強 [Increased deep tendon reflex]及無力 (必要)
- 青少年期，需符合下列3項必要臨床表徵
  - 符合嬰幼兒期3項必要臨床表徵 (必要)
  - 符合兒童期2項必要臨床表徵 (必要)
  - 嚴重痙攣性四肢癱瘓和假性延髓症候群 [Pseudobulbar syndrome] (必要)

神經電氣生理檢查報告(必填)

- |   |                             |                             |
|---|-----------------------------|-----------------------------|
| <input type="checkbox"/> 運動誘發電位 (MEP)   | <input type="checkbox"/> 正常 | <input type="checkbox"/> 異常 |
| <input type="checkbox"/> 體感覺誘發電位 (SSEP) | <input type="checkbox"/> 正常 | <input type="checkbox"/> 異常 |
| <input type="checkbox"/> 肌電圖 (EMG)      | <input type="checkbox"/> 正常 | <input type="checkbox"/> 異常 |
| <input type="checkbox"/> 神經傳導速度 (NCV)   | <input type="checkbox"/> 正常 | <input type="checkbox"/> 異常 |

腦部核磁照影檢查報告(必填)

- 正常
- 異常
  - 大腦運動區皮質萎縮
  - Posterior arms of the internal capsule 和 brainstem T2WI 對稱性點狀高信號病灶

基因檢測報告(必要)

- 兩個ALS2等位基因皆出現致病基因變異(體染色體隱性遺傳) \_\_\_\_\_

確定診斷為嬰兒型上行性遺傳性痙攣性麻痺

- 符合與年齡相對應之臨床必要表徵，且ALS2具致病基因變異

- 符合罕見疾病嬰兒型上行性遺傳性痙攣性麻痺