

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)
-軟骨發育不全症[Achondroplasia]-

1. 病歷資料：包括臨床病史、身體檢查之病歷資料 (必要)
2. 放射線影像檢查報告(必要)
3. 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)	<input type="checkbox"/> 發病年齡 [Age at disease onset] _____ 歲
A2 家族病史(必要，請附上家族中其他病患之詳細病歷記錄或個案病歷資料)	<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)	<p>其中第 1-3 項為必要：</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. <input type="checkbox"/> 頭部特徵:頭型大 [Macrocephaly]、突額、鼻樑塌、下巴突 2. <input type="checkbox"/> 肢近端短小，軀幹正常 3. <input type="checkbox"/> 身材矮小 4. <input type="checkbox"/> 脊椎彎曲 (過度腰椎前凸後凸) 5. <input type="checkbox"/> 粗短的三叉戟狀指 6. <input type="checkbox"/> 弓型腿、扁平足 7. <input type="checkbox"/> 低張力、動作發展遲緩
B. 影像學檢查報告 (必要，請附相關報告資料)	<input type="checkbox"/> 方形骨盆骨，且骶骨坐骨切跡較小 <input type="checkbox"/> 椎骨的椎跟短，且椎根間較窄 <input type="checkbox"/> 股骨近端的放射線透射性增加 <input type="checkbox"/> 股骨遠端生長板呈 V 型 <input type="checkbox"/> 其他骨骼異常
C. 基因檢測報告 (必要，請附實驗室報告)	<input type="checkbox"/> <i>FGFR3</i> 基因檢測結果： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ 基因變異位點 _____ (含已知與可能致病基因位點)
D. 疾病排除(必要)	<input type="checkbox"/> 排除 次軟骨發育不全症[Hypochondroplasia]

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)
-軟骨發育不全症[Achondroplasia]-

送審文件 <input type="checkbox"/> 包括臨床病史、身體檢查之病歷資料 (必要) <input type="checkbox"/> 影像檢查報告(必要) <input type="checkbox"/> 基因檢測報告(必要)
↓
臨床病史及家族史 <input type="checkbox"/> 發病年齡[Age at disease onset] _____歲 <input type="checkbox"/> 家族史[Family history] <input type="checkbox"/> 有_____ <input type="checkbox"/> 無。
↓
臨床症狀及徵兆(其中第 1-3 項為必要)： <input type="checkbox"/> 頭部特徵:頭型大 [Macrocephaly]、突額、鼻樑塌、下巴突 <input type="checkbox"/> 肢近端短小，軀幹正常 <input type="checkbox"/> 身材矮小 <input type="checkbox"/> 脊椎彎曲 (過度腰椎前凸後凸) <input type="checkbox"/> 粗短的三叉戟狀指 <input type="checkbox"/> 弓型腿、扁平足 <input type="checkbox"/> 低張力、動作發展遲緩
↓
影像學檢查至少一項 <input type="checkbox"/> 方形骨盆骨，且骶骨坐骨切跡較小 <input type="checkbox"/> 椎骨的椎跟短，且椎根間較窄 <input type="checkbox"/> 股骨近端的放射線透射性增加 <input type="checkbox"/> 股骨遠端生長板呈 V 型 <input type="checkbox"/> 其他骨骼異常
↓
基因檢測報告 <input type="checkbox"/> <i>FGFR3</i> 基因檢測結果： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常，變異位點_____ (含已知與可能致病基因位點)
↓
<input type="checkbox"/> 排除 次軟骨發育不全症[Hypochondroplasia]
↓
符合診斷軟骨發育不全症[Achondroplasia]

參考文獻：

Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC; COMMITTEE ON GENETICS. Health Supervision for People With Achondroplasia. Pediatrics. 2020 Jun;145(6):e20201010. doi: 10.1542/peds.2020-1010.