

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)
- 肌小管病變 [Myotubular myopathy] -

1. 病歷資料：包含臨床病史、家族史、臨床表徵及徵兆、身體及神經學檢查之病歷資料(必要)
2. 實驗室檢查：包含 CK、ALT、AST、 γ -GT、ALP (必要)
3. 基因檢測報告 (必要)
4. 電生理檢查(選擇)
5. 肌肉切片檢查(選擇)
6. 影像學檢查：包含肌肉或腦部電腦斷層、磁振造影檢查(選擇)
7. 特殊檢查：包含肺功能檢查、腹部超音波檢查、心臟超音波檢查 (選擇)

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 _____ 月
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)	<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>至少符合下列 3 項必要表徵及 1 項選擇表徵：</p> <input type="checkbox"/> 嬰兒期低張力 (必要) <input type="checkbox"/> 臉部肌肉無力或高口蓋 (High-arched palate) (必要) <input type="checkbox"/> 進食障礙或使用鼻胃管或胃造口(必要) <input type="checkbox"/> 呼吸障礙或使用呼吸器(必要) <input type="checkbox"/> 無法達到獨立行走功能(選擇) <input type="checkbox"/> 肝膽系統問題(例: Intrahepatic cholestasis, Peliosis hepatis) (選擇) <input type="checkbox"/> 隱罩症(選擇) <input type="checkbox"/> 脊柱側彎(選擇) <input type="checkbox"/> 關節攣縮(選擇)
B. 實驗室檢驗報告 (請附相關檢驗資料) (必要)	<input type="checkbox"/> Creatine kinase (必要)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> ALT、AST、 γ -GT、ALP (必要)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____
C. 影像學檢查報告 (請附相關報告資料) (選擇)	<input type="checkbox"/> 腦部電腦斷層或磁振造影： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 肌肉系統電腦斷層或磁振造影檢查： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____

項目	填寫部分
D. 特殊檢查報告 (請附相關檢驗資料) (選擇)	<input type="checkbox"/> 肺功能報告： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ <input type="checkbox"/> 腹部超音波： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ <input type="checkbox"/> 心臟超音波： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ <input type="checkbox"/> 電生理檢查：神經傳導及肌電圖： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ <input type="checkbox"/> 肌肉切片組織學報告： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____
E. 基因檢測報告 (請附實驗室報告) (必要)	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> MTM1 基因具性聯隱性遺傳之致病基因變異_____
F. 確定診斷	<input type="checkbox"/> 符合 3 項必要臨床表徵及 1 項選擇臨床表徵，且 MTM1 基因具性聯隱性遺傳之致病基因變異

參考文獻：

1. Dowling JJ, Müller-Felber W, Smith BK, et al. INCEPTUS Natural History, Run-in Study for Gene Replacement Clinical Trial in X-Linked Myotubular Myopathy. J Neuromuscul Dis. 2022 Jun 7. doi: 10.3233/JND-210781. Online ahead of print.
2. Lawlor MW, Dowling JJ. X-linked myotubular myopathy. Neuromuscul Disord. 2021;31:1004-1012. doi: 10.1016/j.nmd.2021.08.003.

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)

- 肌小管病變 [Myotubular myopathy]

應檢附文件

- 病歷資料：包含臨床病史、家族史、臨床表徵及徵兆、身體及神經學檢查之病歷資料 (必要)
- 實驗室檢查：包含 CK、ALT、AST、 γ -GT、ALP (必要)
- 基因檢測報告 (必要)
- 電生理檢查(選擇)
- 肌肉切片檢查 (選擇)
- 影像學檢查：包含肌肉或腦部電腦斷層、磁振造影檢查(選擇)
- 特殊檢查：包含肺功能檢查、腹部超音波檢查、心臟超音波檢查(選擇)

應檢附文件

臨床病史(必填)

- 發病年齡 (Age at disease onset) _____ 歲 _____ 月
- 家族史 (Family history) 有 無

臨床症狀及徵兆，至少符合下列 3 項必要表徵及 1 項選擇表徵

- 嬰兒期低張力 (必要)
- 臉部肌肉無力或高口蓋 (High-arched palate) (必要)
- 進食障礙或使用鼻胃管或胃造口(必要)
- 呼吸障礙或使用呼吸器(必要)
- 無法達到獨立行走功能(選擇)
- 肝膽系統問題 (例: Intrahepatic cholestasis, Peliosis hepatis) (選擇)
- 隱罩症(選擇)
- 脊柱側彎(選擇)
- 關節攣縮(選擇)

實驗室檢查(必要)

- Creatine kinase： 正常 異常 _____
- ALT、AST、 γ -GT、ALP： 正常 異常 _____

影像學檢查(選擇)

- 腦部電腦斷層或磁振造影： 正常 異常 _____
- 肌肉系統電腦斷層或磁振造影檢查： 正常 異常 _____

其他特殊檢查 (如：神經電生理檢查、病理切片...等) (選擇)

- 肺功能檢查： 正常 異常 _____
- 腹部超音波： 正常 異常 _____
- 心臟超音波： 正常 異常 _____
- 電生理檢查：神經傳導及肌電圖 正常 異常 _____
- 肌肉切片組織學報告： 正常 異常 _____

基因檢測報告 (必要)

- 正常
- MTM1* 基因具性聯隱性遺傳之致病基因變異 _____

確定診斷

- 符合 3 項必要臨床表徵及 1 項選擇臨床表徵，且 *MTM1* 基因具性聯隱性遺傳之致病基因變異

符合罕見疾病之肌小管病變

參考文獻

1. Dowling JJ, Müller-Felber W, Smith BK, et al. J Neuromuscul Dis 2022 Jun 7. doi: 10.3233/JND-210781.
2. Lawlor MW, Dowling JJ. Neuromuscul Disord 2021;31:1004-1012. doi: 10.1016/j.nmd.2021.08.003.