

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)

– Basilicata-Akhtar 症候群 [Basilicata-Akhtar Syndrome] –

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. ☐ 腦部核磁共振造影檢查報告(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)	☐ 發病年齡 (Age at disease onset) _____ 歲 ☐ 家族史 (Family history) ☐ 有 ☐ 無
A2 臨床表徵(必要)	臨床症狀及徵兆 (符合下列四項必要症狀及徵兆) ☐ 發展遲緩(Developmental delay)(必要) ☐ 面部特徵(必要，至少符合下列二項) ☐ 粗糙面部特徵(Coarse facial features) ☐ 鼻樑寬(Broad nasal bridge) ☐ 耳朵位置或形狀異常：耳位低(Low set ears)、耳朵角度後傾(Posteriorly rotated ears)或耳廓邊緣過度捲曲(Overfolded helices) ☐ 神經系統(選擇) ☐ 運動障礙(Movement disorders) ☐ 癲癇(Epilepsy) ☐ 張力異常(<u>Abnormal muscle tone</u>) ☐ 腸胃系統(選擇) ☐ 便秘(Constipation) ☐ 胃食道逆流(Gastroesophageal reflux) ☐ 嘔吐(Vomiting) ☐ 骨骼系統(選擇) ☐ 扁平足(Ped planus) ☐ 斜頭症(Plagiocephaly) ☐ 前胸壁凸起(pectus carinatum) ☐ 手指彎斜向內(clinodactyly)
B. 影像報告(必填) (請附相關影像資料)	
腦部核磁共振造影檢查報告	☐ 異常(必填，至少符合下列一項) ☐ 小腦蚓部(Cerebellar vermis)下半部發育不全(Hypoplasia) ☐ 側腦室三角區(Trigone of the lateral ventricles)擴張 ☐ 白質異常(White matter abnormalities) ☐ 腦實質外空間增加(Enlarged extra-axial spaces) ☐ 正常
C. 基因檢測報告(必要) (請附實驗室報告)	☐ 異常，X 染色體上的 MSL3 基因出現致病基因變異_____ (性染色體顯性遺傳)
D. 確定診斷為 Basilicata - Akhtar 症候群	☐ <u>符合四項臨床必要症狀及徵兆及 X 染色體上的 MSL3 基因出現致病基因變異</u>

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)

- Basilicata-Akhtar 症候群 [Basilicata-Akhtar Syndrome] -

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)
- ☐ 腦部核磁共振造影檢查報告(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
- ☐ 家族史 (Family history) ☐ 有 ☐ 無



臨床症狀及徵兆(符合下列四項必要症狀及徵兆)

- | | |
|--|---|
| ☐ 發展遲緩(Developmental delay)(必要) | ☐ 腸胃系統(選擇) |
| ☐ 面部特徵(必要，至少符合下列二項) | ☐ 便秘(Constipation) |
| ☐ 粗糙面部特徵(Coarse facial features) | ☐ 胃食道逆流(Gastroesophageal reflux) |
| ☐ 鼻樑寬(Broad nasal bridge) | ☐ 嘔吐(Vomiting) |
| ☐ 耳朵位置或形狀異常：耳位低(Low set ears)、耳朵角度後傾(Posteriorly rotated ears)或耳輪邊緣過度褶皺(Overfolded helices) | ☐ 骨骼系統(選擇) |
| ☐ 神經系統 (至少符合下列一項) | ☐ 扁平足(Ped planus) |
| ☐ 運動障礙(Movement disorders) | ☐ 斜頭症(Plagiocephaly) |
| ☐ 癲癇(Epilepsy) | ☐ 前胸壁凸起(Pectus carinatum) |
| ☐ 張力異常(Abnormal muscle tone) | ☐ 手指彎斜向內(Clinodactyly) |



腦部核磁共振造影檢查報告

- ☐ 異常(必填，至少符合下列一項)
 - ☐ 小腦蚓部(Cerebellar vermis)下半部發育不全(Hypoplasia)
 - ☐ 側腦室三角區(Trigone of the lateral ventricles)擴張
 - ☐ 白質異常(White matter abnormalities)
 - ☐ 腦實質外空間增加(Enlarged extra-axial spaces)
- ☐ 正常



基因檢測報告(必要)

- ☐ 異常，X 染色體上的 MSL3 基因出現致病基因變異_____ (性染色體顯性遺傳)



確定診斷為 Basilicata - Akhtar 症候群

- ☐ 符合四項臨床必要症狀及徵兆及 X 染色體上的 MSL3 基因出現致病基因變異



符合罕見疾病 Basilicata-Akhtar 症候群

參考文獻：Brunet T, McWalter K, Mayerhanser K, et al. Genet Med 2021; 23: 384-395.