

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)
-舞蹈症-棘紅細胞增多症[Chorea-acanthocytosis, ChAc]-

1. ☐ 臨床資料 (必要)
2. ☐ 腦部磁振造影 (MRI) 檢查結果影像影本(必要)
3. ☐ 基因檢測報告 (必要)

項目	填寫部分
A. 病歷資料(必要) 包含病史(含臨床表徵、發病年齡、家族史)、身體檢查	常見特徵 (至少一項主要表徵) 主要表徵 ☐ 肌張力不全 ☐ 舞蹈病狀舉動 ☐ 口面舌運動障礙 ☐ 僵硬 ☐ 顫抖 ☐ 認知障礙 ☐ 癲癇 次要表徵 ☐ 家族遺傳 ☐ 近親結婚
B. 腦部磁振造影 (MRI) 檢查結果 (請附影像報告影本)	☐ 側腦室前角擴張和大腦雙側尾狀核萎縮
C. 基因檢測報告(必要) (請附實驗室報告影本)	☐ VPS13A 致病性基因突變(pathogenic compound heterozygous mutation)染色體隱性遺傳

參考文獻

1. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4219110/>
2. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK560767/>

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)
-舞蹈症-棘紅細胞增多症[Chorea-acanthocytosis, ChAc]-

應檢附資料

- 1.臨床資料 (必要)
- 2.腦部磁振造影 (MRI) 檢查結果影像影本(必要)
- 3.基因檢測報告 (必要)



常見特徵 (至少一項主要表徵)

主要表徵

- ☐肌張力不全(dystonia 含 feeding dystonia)
- ☐舞蹈病狀舉動(Choreiform movement)
- ☐口面舌運動障礙
- ☐僵硬(rigidity)
- ☐顫抖(tremor)
- ☐認知障礙(cognitive impairment)

次要表徵

- ☐家族遺傳
- ☐近親結婚



腦部磁振造影 (MRI) 檢查結果

- ☐側腦室前角擴張和大腦雙側尾狀核萎縮



基因檢測報告結果 (必要)

- ☐ VPS13A致病性基因突變(pathogenic compound heterozygous mutation) 染色體隱性遺傳



確診

參考文獻

1. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4219110/>
2. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK560767/>