

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)

-假性軟骨發育不全症[Pseudoachondroplasia]-

1. ☐ 病歷資料，包含臨床病史、家族病史、臨床症狀及徵兆(必要)
2. ☐ 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)	☐ 發病年齡 [Age at disease onset] _____ 歲
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)	☐ 家族史 [Family history] ☐ 有 ☐ 無
A3 臨床表徵(必要)	臨床表徵，需符合四項必要表徵： ☐ 面部外觀不具典型軟骨發育不全症之表徵(必要) ☐ 出生時身長正常(必要) ☐ 生長發育缺陷(必要，至少符合以下其中兩項) ☐ 四肢短小併身材矮小(<3%) [Short-limbed short stature(< 3rd percentile)] ☐ 短指[Brachydactyly] ☐ 關節鬆弛[Joint laxity] ☐ 兒童時期關節疼痛[Joint pain since childhood] ☐ 脊椎側彎[Scoliosis] ☐ 齒突骨發育不全[Odontoid hypoplasia](選擇) ☐ 兒童期早發骨性關節炎[Early osteoarthritis during childhood](選擇) ☐ 退化性關節疾病[Degenerative joint disease](選擇) ☐ 步態蹣跚[Waddling gait](選擇)
B. 影像學檢查(必填) (請附相關報告資料)	☐ 幹骺端發育不良[Epimetaphyseal dysplasia] ☐ 長骨縮短[shortened long bones] ☐ 短掌骨/指骨[short metacarpals/phalanges]
C. 基因檢測報告(必要) (請附實驗室報告)	☐ <i>COMP</i> 基因檢測結果：符合遺傳模式之致病性基因變異

参考文献：

- [1] Hasegawa, K., Futagawa, N., Ago, Y., et al. (2023). Novel and recurrent COMP gene variants in five Japanese patients with pseudoachondroplasia: Skeletal changes from the neonatal to infantile periods. *Clinical Pediatric Endocrinology*, 32(4), 221–227. <https://doi.org/10.1297/cpe.2023-0035>
- [2] Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM). PSEUDOACHONDROPLASIA; PSACH, <https://www.omim.org/entry/177170>; 2024 [accessed 30 March 2024].
- [3] Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., editors. Pseudoachondroplasia (GeneReviews). Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2024.

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)
-假性軟骨發育不全症[Pseudoachondroplasia]-

應檢附文件

- ☐ 病歷資料，包含臨床病史、家族病史、臨床症狀及徵兆(必要)
- ☐ 影像檢查報告(必要)
- ☐ 基因檢測報告(必要)

臨床病史(必填)

- ☐ 發病年齡[Age at disease onset] _____ 歲
- ☐ 家族史[Family history] ☐ 有 ☐ 無

臨床症狀及徵兆，需符合必要項目三項(含)以上

- ☐ 面部外觀不具典型軟骨發育不全症之表徵(必要)
- ☐ 出生時身長正常(必要)
- ☐ 骨骼關節異常((必要，至少符合以下其中兩項)
 - ☐ 四肢短小並身材矮小(低於第三百分位)[Short-limbed short stature(< 3rd percentile)]
 - ☐ 短指[Brachydactyly]
 - ☐ 關節鬆弛[Joint laxity]
 - ☐ 兒童時期關節疼痛[Joint pain since childhood]
 - ☐ 脊椎側彎[Scoliosis]
- ☐ 齒突骨發育不全[Odontoid hypoplasia](選擇)
- ☐ 兒童期早發骨性關節炎[Early osteoarthritis during childhood](選擇)
- ☐ 退化性關節疾病[Degenerative joint disease](選擇)
- ☐ 步態蹣跚[Waddling gait](選擇)

影像學檢查(必填)

- ☐ 幹骺端發育不良[Epimetaphyseal dysplasia]
- ☐ 長骨縮短[shortened long bones]
- ☐ 短掌骨/指骨[short metacarpals/phalanges]

基因檢測報告(必要)

- *COMP*基因檢測結果：☐ 符合遺傳模式之致病性基因變異

符合罕見疾病之假性軟骨發育不全症[Pseudoachondroplasia]

確定診斷要件：符合必要臨床症狀及徵兆三項，及符合遺傳模式之致病性基因變異

參考文獻：

- [1] Hasegawa, K., Futagawa, N., Ago, Y., et al. (2023). Novel and recurrent *COMP* gene variants in five Japanese patients with pseudoachondroplasia: Skeletal changes from the neonatal to infantile periods. *Clinical Pediatric Endocrinology*, 32(4), 221–227. <https://doi.org/10.1297/cpe.2023-0035>
- [2] Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM). PSEUDOACHONDROPLASIA; PSACH, <https://www.omim.org/entry/177170>; 2024 [accessed 30 March 2024].
- [3] Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., editors. Pseudoachondroplasia (GeneReviews). Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2024.