

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)

-中心軸空肌病 [Central core disease]-

1. ☐ 病歷資料，包含臨床病史、家族史、臨床表徵及徵兆 (必要)
2. ☐ 實驗室檢查，包含 CK、ALT、AST (必要)
3. ☐ 基因檢測報告 (必要)
4. ☐ 電生理檢查 (必要)
5. ☐ 肺功能(選擇)
6. ☐ 影像學檢查，包含肌肉系統電腦斷層或磁振造影檢查報告 (選擇)
7. ☐ 肌肉切片檢查報告 (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] ☐ 無 ☐ 有，請描述_____
A3 臨床症狀及徵兆(必要)	第一項為必要： 1. ☐ 肌無力 [Symmetric muscle weakness] (必要) 2. ☐ 低張力 [Hypotonia] 3. ☐ 運動發展遲緩 [Developmental delay in motor milestones] 4. ☐ 肌肉骨骼異常 [Musculoskeletal deformity]，如先天性髖部的脫位 (Congenital hip dislocation)，全身關節鬆弛 (Generalized joint laxity)，脊椎後側彎 (Kyphoscoliosis) 5. ☐ 惡性高熱易感性 [Malignant hyperthermia susceptibility]
B. 實驗室檢驗報告 (請附相關檢驗資料)	☐ CK ☐ 正常 ☐ 異常 _____ ☐ AST ☐ 正常 ☐ 異常 _____ ☐ ALT ☐ 正常 ☐ 異常 _____
C. 影像學檢查報告 (請附相關報告資料)	☐ 肌肉系統電腦斷層檢查報告 (選擇)： ☐ 正常 ☐ 異常 _____ ☐ 肌肉系統磁振造影檢查報告 (選擇)： ☐ 正常 ☐ 異常 _____
D. 特殊檢查報告 (請附相關檢驗資料)	☐ 肌肉切片組織學報告異常(必要) ☐ 神經電生理檢查 NCV/EMG 異常(必要) ☐ 肺功能異常(選擇)

項目	填寫部分
E. 基因檢測報告(必要) (請附實驗室報告)	☐ <i>RYR1</i> 基因具符合遺傳模式之致病性基因變異

參考文獻：

- [1] Jungbluth H. Central core disease. Orphanet J Rare Dis. 2007 May 15;2:25. doi: 10.1186/1750-1172-2-25. PMID: 17504518; PMCID: PMC1887524.
- [2] Topaloglu H. Core myopathies - a short review. Acta Myol. 2020 Dec 1;39(4):266-273. doi: 10.36185/2532-1900-029. PMID: 33458581; PMCID: PMC7783431.
- [3] Ogasawara M, Nishino I. A review of core myopathy: central core disease, multiminicore disease, dusty core disease, and core-rod myopathy. Neuromuscul Disord. 2021 Oct;31(10):968-977. doi: 10.1016/j.nmd.2021.08.015. Epub 2021 Sep 17. PMID: 34627702.
- [4] Todd JJ, Sagar V. Correlation of phenotype with genotype and protein structure in RYR1-related disorders. J Neurol. 2018 Nov;265(11):2506-2524. doi: 10.1007/s00415-018-9033-2. Epub 2018 Aug 28. PMID:30155738; PMCID: PMC6182665.

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)
-中心軸空肌病 [Central core disease]-

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(必要)
- ☐ 實驗室檢查，包含CK、ALT、AST(必要)
- ☐ 基因檢測報告(必要)
- ☐ 電生理檢查(必要)
- ☐ 肺功能(選擇)
- ☐ 影像學檢查，包含肌肉系統電腦斷層或磁振造影檢查報告(選擇)
- ☐ 肌肉切片檢查報告(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(第一項必要)

1. ☐ 對稱性肢體無力 [Symmetric muscle weakness] (必要)
2. ☐ 低張力 [Hypotonia] (選擇)
3. ☐ 運動發展遲緩 [Developmental delay in motor milestones] (選擇)
4. ☐ 肌肉骨骼異常 [Musculoskeletal deformity]，如先天性髖部的脫位 (Congenital hip dislocation)，全身關節鬆弛 (Generalized joint laxity)，脊椎後側彎 (Kyphoscoliosis) (選擇)
5. ☐ 惡性高熱易感性 [Malignant hyperthermia susceptibility] (選擇)

實驗室檢驗

- ☐ CK ☐ 正常 ☐ 異常 _____
- ☐ AST ☐ 正常 ☐ 異常 _____
- ☐ ALT ☐ 正常 ☐ 異常 _____

影像學檢查

- ☐ 肌肉系統電腦斷層檢查報告(選擇)：☐ 正常 ☐ 異常 _____
- ☐ 肌肉系統磁振造影檢查報告(選擇)：☐ 正常 ☐ 異常 _____

其他特殊檢查(如：神經電生理檢查、病理切片...等)

- ☐ 肌肉切片組織學報告異常(必要)
- ☐ 神經電生理檢查NCV/EMG異常(必要)
- ☐ 肺功能異常(選擇)

基因檢測報告(必要)

- ☐ RYR1基因具符合遺傳模式之致病性基因變異

確定診斷要件：符合必要臨床症狀及徵兆，肌肉切片組織學報告異常，神經電生理檢查異常以及符合遺傳模式之致病性基因變異

符合罕見疾病之中心軸空肌病

參考文獻：

- [1] Jungbluth H. Central core disease. Orphanet J Rare Dis. 2007 May 15;2:25. doi: 10.1186/1750-1172-2-25. PMID: 17504518; PMCID: PMC1887524.
- [2] Topaloglu H. Core myopathies – a short review. Acta Myol. 2020 Dec 1;39(4):266-273. doi: 10.36185/2532-1900-029. PMID: 33458581; PMCID: PMC7783431.
- [3] Ogasawara M, Nishino I. A review of core myopathy: central core disease, multiminicore disease, dusty core disease, and core-rod myopathy. Neuromuscul Disord. 2021 Oct;31(10):968-977. doi: 10.1016/j.nmd.2021.08.015. Epub 2021 Sep 17. PMID: 34627702.
- [4] Todd JJ, Sagar V. Correlation of phenotype with genotype and protein structure in RYR1-related disorders. J Neurol. 2018 Nov;265(11):2506-2524. doi: 10.1007/s00415-018-9033-2. Epub 2018 Aug 28. PMID: 30155738; PMCID: PMC6182665.