

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)
-肌萎縮性側索硬化症[Amyotrophic lateral sclerosis, ALS]-

應檢附文件

- ☐ 病歷資料：包括臨床表徵、發病年齡、家族史、病程、身體及神經學檢查之病歷紀錄與送審醫院或/及他院多次看診紀錄 (必要)
- ☐ 神經電生理檢查資料：神經傳導速度及肌電圖(請附上報告及原始檢驗報告影本)(必要)
- ☐ 影像學報告：腦部及頸部脊髓核磁共振(必要)
- ☐ 基因檢測報告(選擇)

項目	填寫部分
A. 病歷資料 (必要)	包括臨床表徵、發病年齡、家族史、病程、身體及神經學檢查之病歷紀錄與送審醫院或/及他院多次看診紀錄
一、 臨床病史 (必要)	1. 發病年齡 (Age at disease onset): _____ 歲 2. 病程 (Disease course): _____ 年 _____ 月 (需有兩次病歷紀錄明確證實為進行性病程)
二、 家族史 (必要)	☐ 無 ☐ 有，請詳述家族成員病況: _____
三、 臨床症狀及徵兆：下運動神經元徵兆 (Lower motor neuron sign) (必要，至少符合右列一項)	下運動神經元徵兆 (Lower motor neuron sign) ☐ 頸部無力 (Neck weakness) ☐ 肢體無力 (Limb weakness) ☐ 肌肉顫動 (Muscle fasciculation) ☐ 肌肉萎縮 (Muscle atrophy) ☐ 構音困難 (Dysarthria) ☐ 吞嚥困難 (Dysphagia) ☐ 不自主流口水 (Drooling) ☐ 呼吸喘不過氣 (Dyspnea) ☐ 舌頭無力 (Tongue weakness) ☐ 舌頭萎縮 (Tongue atrophy) ☐ 舌頭肌肉顫動 (Tongue fasciculation)
四、 神經學診察：上運動神經元徵狀 (Upper motor neuron)	上運動神經元徵兆 (Upper motor neuron sign) ☐ 無 ☐ 下頷反射增強 (Brisk jaw jerks) ☐ 上肢深部肌腱反射增強 (Brisk DTRs in the upper

sign)(必填)	limbs) ☐ 下肢深部肌腱反射增強 (Brisk DTRs in the lower limbs) ☐ 無力或萎縮之肌肉保有深層肌腱反射 (Presence of a reflex in a clinically weak and wasted muscle) ☐ 病理反射，如霍夫曼氏徵象 (Hoffman sign) 、巴賓斯基徵象 (Babinski sign) ☐ 交叉性大腿內收肌反射 (crossed adductor reflex) ☐ 痙攣 (Spasticity)
B. 神經電生理檢查資料 (必要，需符合 1a 或 1b 至少一項) (請附上報告及<u>原始</u>檢驗報告影本)	1. ☐ 進行中去神經連結證據，含肌纖維顫動電位、正陡波 (Evidence of ongoing denervation: Fibrillation or positive sharp waves)(必要) ☐ 1a. 頸部及腰薦部至少有兩條不同區域神經根及周圍神經所支配的肌肉被影響到，且顱顏/胸部至少有一條肌肉被影響到 [a minimum of two muscles innervated by roots in different cervical and lumbar-sacral regions, and a minimum of one muscle in the bulbar/thoracic regions], 或 ☐ 1b. 顱顏部位在兩次之肌電圖檢查中，至少有兩條肌肉顯示漸進式之惡化 [a minimum of two muscles in the bulbar region showing progressive changes in two different EMGs] 2. ☐ 慢性神經病變或肌肉與神經再連結證據，包含間期增加或振幅增大的運動單元電位、多相波、運動單元不穩定性 (Evidence of chronic neurogenic change and re-innervation: large motor units potentials of increased duration and/or increased amplitude, polyphasic, or motor neuron instability) (選擇) 3. ☐ 肌束顫動 (Fasciculation potentials) (選擇) 4. ☐ 周邊神經傳導檢查無足以解釋病情之發現 (Absence of findings to explain the clinical features otherwise)(選擇)
C. 實驗室檢查 (選擇)	☐ 血液檢查： ☐ 正常 ☐ 異常 (WBC：____、DC：____、HgB：____、Plt：____) ☐ ESR:

	☐ 正常 ☐ 異常 _____ ☐ CRP: ☐ 正常 ☐ 異常 _____ ☐ CK: ☐ 正常 ☐ 異常 _____ ☐ Myoglobin: ☐ 正常 ☐ 異常 _____ ☐ 血液鉛: ☐ 正常 ☐ 異常 _____ ☐ 血液汞: ☐ 正常 ☐ 異常 _____ ☐ 腦脊髓液檢查: ☐ 正常 ☐ 異常 _____
D. 影像學檢查 (請附上影像資料)	
一、 腦部核磁共振檢查 (必要)	☐ 正常 ☐ 異常: _____
二、 頸部核磁共振檢查 (必要)	☐ 正常 ☐ 異常: _____
E. 排除類似或相關疾病 (必要)	如：甘迺迪氏症、平山症、多發性運動神經病變、可解釋臨床表徵之腦梗塞及腦出血、可解釋臨床表徵之中樞神經系統病灶、感染性脊髓炎、重金屬中毒等

E. 基因檢測 (選擇)	肌萎縮側索硬化症致病基因變異: ☐ 無 ☐ 有 _____
F. 確定診斷 (需符合右列三項)	☐ 符合至少一項必要之臨床症狀及徵兆，且兩次病歷紀錄明確證實為進行性病程； ☐ 符合必要之神經電生理檢查(1a or 1b)及影像學檢查結果無法解釋其臨床表徵；且 ☐ 排除類似肌萎縮側索硬化症相關疾病。

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)

-肌萎縮性側索硬化症[Amyotrophic lateral sclerosis, ALS]-

應檢附文件

- ☐ 病歷資料：包括臨床表徵、發病年齡、家族史、病程、身體及神經學檢查之病歷紀錄與送審醫院或/及他院多次看診紀錄(必要)
- ☐ 神經電生理檢查資料：神經傳導速度及肌電圖(請附上報告及原始檢驗報告影本)(必要)
- ☐ 影像學報告：腦部及頸部脊髓核磁共振(必要)
- ☐ 基因檢測報告(選擇)

臨床病史(必要)

- ☐ 發病年齡(Age at disease onset)：_____歲
- ☐ 病程(Disease course)：_____年_____月(需有兩次病歷紀錄明確證實為進行性病程)
- ☐ 家族史(Family history)：☐ 無 ☐ 有_____

臨床症狀及徵兆：下運動神經元徵兆(Lower motor neuron sign)(必要，至少下列一項)

- ☐ 頸部無力(Neck weakness) ☐ 肢體無力(Limb weakness) ☐ 肌肉顫動(Muscle fasciculation) ☐ 肌肉萎縮(Muscle atrophy)
- ☐ 構音困難(Dysarthria) ☐ 吞嚥困難(Swallowing difficulty) ☐ 不自主流口水(Drooling) ☐ 呼吸喘不過氣(Dyspnea)
- ☐ 舌頭無力(Tongue weakness) ☐ 舌頭萎縮(Tongue atrophy) ☐ 舌頭肌肉顫動(Tongue fasciculation)

神經學診察：上運動神經元徵兆(Upper motor neuron sign)(必填)

- ☐ 無
- ☐ 下頷反射增強(Brisk jaw jerks)
- ☐ 上肢深部肌腱反射增強(Brisk DTRs in the upper limbs)
- ☐ 下肢深部肌腱反射增強(Brisk DTRs in the lower limbs)
- ☐ 無力或萎縮之肌肉保有深層肌腱反射(Presence of a reflex in a clinically weak and wasted muscle)
- ☐ 病理反射，如霍夫曼氏徵象(Hoffman sign)、巴賓斯基徵象(Babinski sign)
- ☐ 交叉性大腿內收肌反射(crossed adductor reflex)
- ☐ 痙攣(Spasticity)

神經電生理檢查資料(必要，需符合1a或1b至少一項)(請附上報告及原始檢驗報告影本)

- ☐ 進行中去神經連結證據，含肌纖維顫動電位、正陡波(Evidence of ongoing denervation: Fibrillation or positive sharp waves)(必要)
 - ☐ 1a. 頸部及腰部至少各有兩條不同區域神經根及周圍神經所支配的肌肉被影響到，且顱顏/胸部至少有一條肌肉被影響到[a minimum of two muscles innervated by roots in different cervical and lumbar-sacral regions, and a minimum of one muscle in the bulbar/thoracic regions], 或
 - ☐ 1b. 顱顏部位在兩次之肌電圖檢查中，至少有兩條肌肉顯示漸進式之惡化[a minimum of two muscles in the bulbar region showing progressive changes in two different EMGs]
- ☐ 慢性神經病變或肌肉與神經再連結證據，包含間期增加或振幅增大的運動單元電位、多相波、運動單元不穩定性(Evidence of chronic neurogenic change and re-innervation: large motor units potentials of increased duration and/or increased amplitude, polyphasic, or motor neuron instability)(選擇)
- ☐ 肌束顫動(Fasciculation potentials)(選擇)
- ☐ 周邊神經傳導檢查無足以解釋病情之發現(Absence of findings to explain the clinical features otherwise)(選擇)

實驗室檢查(選擇)

- ☐ 血液檢查：☐ 正常 ☐ 異常(WBC：_____、DC：_____、Hgb：_____、Plt：_____)
- ☐ ESR：☐ 正常 ☐ 異常_____ ☐ CRP：☐ 正常 ☐ 異常_____ ☐ CK：☐ 正常 ☐ 異常_____
- ☐ Myoglobin：☐ 正常 ☐ 異常_____ ☐ 血液鉛：☐ 正常 ☐ 異常_____ ☐ 血液汞：☐ 正常 ☐ 異常_____
- ☐ 腦脊髓液檢查：☐ 正常 ☐ 異常_____

影像學檢查(必要)

- ☐ 腦部核磁共振檢查：☐ 正常 ☐ 異常_____
- ☐ 頸部核磁共振檢查：☐ 正常 ☐ 異常_____

☐ 排除類似或相關疾病(必要)

如：甘迺迪氏症、平山症、多發性運動神經病變、可解釋臨床表徵之腦梗塞及腦出血、可解釋臨床表徵之中樞神經系統病灶、感染性脊髓炎、重金屬中毒等

基因檢測(選擇)

- ☐ 肌萎縮性側索硬化症致病基因變異：☐ 無 ☐ 有_____

確定診斷(需符合下列三項)

- ☐ 符合至少一項必要之臨床症狀及徵兆，且兩次病歷紀錄明確證實為進行性病程；
- ☐ 符合必要之神經電生理檢查(1a or 1b)及影像學檢查結果無法解釋其臨床表徵；且
- ☐ 排除類似肌萎縮性側索硬化症相關疾病。

☐ 確診肌萎縮性側索硬化症

參考文獻:

- Agosta F, Chiò A, Cosottini M, et al. AJNR Am J Neuroradiol 2010; 31:1769-1777;
- Costa J, Swash M, de Carvalho M. Arch Neurol 2012; 69: 1410-1416;
- Turner MR UK MND Clinical Studies Group. Pract Neurol 2022; 22: 176-178; 4. Vucic S, Ferguson TA, Cummings C, et al. Muscle Nerve 2021; 64: 532-537