

衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查標準機制」(送審資料表)

- 貝克型肌肉失養症(Becker Muscular Dystrophy; BMD) -

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. ☐ 心電圖及心臟超音波檢查(必要)
4. ☐ 肌電圖檢查，肌肉電腦斷層檢查，肌肉磁振造影檢查，肌肉切片檢查(含 Dystrophin 免疫螢光染色)(必選，四項擇一)
5. ☐ Dystrophin 基因檢測報告 (必要)

項目	填寫部分
A. 病歷資料(必要)	
1. 臨床病史(必要)	☐ 發病年齡_____歲 ☐ 家族史 ☐ 無 ☐ 有，請描述
2. 臨床表徵及徵兆(至少符合右列中之 2 項)(必要)	☐ 粗動作發展遲緩 (Gross motor delay) ☐ 步態異常或蹣跚步態 (Gait abnormality or Waddling gait) ☐ 時常跌倒，且跌倒後重新站立困難 (Fall down easily and difficulty standing up after a fall) ☐ 腳尖走路 (Toe walking) ☐ 無法跳躍 (Unable to jump) ☐ 跑步困難 (Running difficulty) ☐ 無法走上樓 (Unable to go upstairs)
3. 神經學檢查(須符合右列至少 2 項，其中包含第 1 項)(必要)	☐ 近側端肢體無力 (Proximal weakness)(必要) ☐ 低肌張力 (Hypotonia) ☐ Gowers sign 陽性 (Gowers sign positive) ☐ 小腿假性肥大 (Pseudohypertrophy of the calf muscles)
B. 實驗室檢查(必要)	☐ CK ☐ 正常 ☐ 異常 _____ ☐ AST ☐ 正常 ☐ 異常 _____ ☐ ALT ☐ 正常 ☐ 異常 _____
C. 電生理、影像學及組織切片檢查(必填，第 1、2 項為必要；第 3-6 項至少選擇 1 項，且需具肌肉病變之明確證據)	☐ 1. 心電圖檢查報告(必要) ☐ 正常 ☐ 異常，說明：_____ ☐ 2. 心臟超音波檢查報告(必要) ☐ 正常 ☐ 異常，說明：_____ ☐ 3. 肌電圖檢查報告(選擇) ☐ 未做 ☐ 正常 ☐ 異常，說明：_____ ☐ 4. 肌肉電腦斷層檢查報告(選擇) ☐ 未做 ☐ 正常 ☐ 異常，說明：_____ ☐ 5. 肌肉磁振造影檢查報告(選擇)

項目	填寫部分
	☐ 未做 ☐ 正常 ☐ 異常，說明：_____ ☐ 6.肌肉切片檢查報告(選擇) ☐ 未做 ☐ 正常 ☐ 異常，Dystrophin 免疫螢光染色顯示 Dystrophin 部分消失
D.基因檢測(必要) (請附實驗室報告影本)	致病之 Dystrophin 基因變異 ☐ 點突變(point mutation) ☐ 缺失(deletions) ☐ 重複(duplications) ☐ 其他_____
E.確定診斷	☐ 符合二項臨床表徵及徵兆，二項異常神經學檢查 (含一項必要之異常發現)，實驗室檢查 CK 異常升高，具肌肉病變之電生理或影像或組織學證據，且有 Dystrophin 致病基因變異。

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)
-貝克型肌肉失養症 (Becker Muscular Dystrophy; BMD)-

送審文件

- ☐ 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)
- ☐ 心電圖及心臟超音波檢查(必要)
- ☐ 肌電圖檢查，肌肉電腦斷層檢查，肌肉磁振造影檢查，肌肉切片檢查(含Dystrophin免疫螢光染色)(必選，四項擇一)
- ☐ Dystrophin 基因檢測報告(必要)

臨床病史(必要)

- ☐ 發病年齡 _____ 歲
- ☐ 家族史 ☐ 無 ☐ 有，請描述 _____

臨床表徵及徵兆(必要)(至少符合下列二項)

- ☐ 粗動作發展遲緩(Gross motor delay)
- ☐ 步態異常或蹣跚步態(Gait abnormality or Waddling gait)
- ☐ 時常跌倒且跌到後重新站立困難(Fall down easily and difficulty standing up after a fall)
- ☐ 腳尖走路(Toe walking)
- ☐ 無法跳躍(Unable to jump)
- ☐ 跑步困難(Running difficulty)
- ☐ 無法走上樓(Unable to go upstairs)

神經學檢查(必要)(須符合至少二項，其中包含第一項)

- ☐ 近側端肢體無力(Proximal weakness)(必要)
- ☐ 低肌張力(Hypotonia)
- ☐ Gowers sign 陽性(Gowers sign positive)
- ☐ 小腿假性肥大(Pseudohypertrophy of the calf muscles)

實驗室檢查(必要)

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

電生理、影像學及組織切片檢查(必填)

必要性檢查(二項)

- ☐ 心電圖 ☐ 正常 ☐ 異常 _____
- ☐ 心臟超音波 ☐ 正常 ☐ 異常 _____

必選性檢查(四項，至少擇一)

- ☐ 肌電圖 ☐ 未做 ☐ 正常 ☐ 異常 _____
- ☐ 肌肉電腦斷層 ☐ 未做 ☐ 正常 ☐ 異常 _____
- ☐ 肌肉磁振造影 ☐ 未做 ☐ 正常 ☐ 異常 _____
- ☐ 肌肉切片檢查 ☐ 未做 ☐ 正常 ☐ 異常，Dystrophin 免疫螢光染色顯示Dystrophin部分消失

基因檢測報告(必要)

- ☐ 致病之 Dystrophin 基因點突變(point mutation)、缺失(deletions)或重複(duplications)

- ☐ 符合二項臨床表徵及徵兆，二項異常神經學檢查(含一項必要之異常發現)，實驗室檢查CK異常升高，具肌肉病變之電生理或影像或組織學證據，且有Dystrophin致病基因變異

☐ 確診為貝克型肌肉失養症

參考文獻：

Thada PK, Bhandari J, Forshaw KC, et al. Becker muscular dystrophy. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; Latest update January 30, 2024.

Straub V and Guglieri M. An update on Becker muscular dystrophy. Curr Opin Neurol 2023; 36: 450-454