

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)

- Cockayne 氏症候群(柯凱因氏症候群) [Cockayne Syndrome]-

1. ☐ 病歷資料：包含臨床病史、家族史、身體診察、神經學診察及發展里程碑等病歷資料(必要)
2. ☐ 實驗室檢查報告 (選擇)
3. ☐ 腦部核磁共振影像(必要)
4. ☐ 特殊檢查報告 (如：神經電生理檢查、病理切片等)(選擇)
5. ☐ 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 _____ 月
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 臨床症狀及徵兆(必要)	至少出現下列 3 項(含)，包括 2 項必要及至少 1 項(含)選擇之臨床症狀及徵兆 1. ☐ 生長遲滯：身高及體重低於第五百分位 (Growth failure: body height and weight < 5th percentile)(必要) 2. ☐ 進行性小頭症及神經發展障礙 (Progressive microcephaly and neurodevelopmental disorder)(必要；至少勾選下列 1 項) ☐ 發展遲緩 (Developmental delay) ☐ 智能退步 (Intellectual deterioration) ☐ 行為問題 (Behavioral problems) ☐ 小腦共濟失調 (Cerebellar ataxia) 3. ☐ 皮膚對光敏感 (Cutaneous photosensitivity)(選擇) 4. ☐ 周邊神經去髓鞘 (Demyelinating peripheral neuropathy)(選擇) 5. ☐ 視網膜色素病變或白內障 (Pigmentary retinopathy and/or cataracts)(選擇) 6. ☐ 感覺神經性聽力喪失 (Sensorineural hearing loss)(選擇) 7. ☐ 牙齒異常 (Dental anomalies)(選擇) 8. ☐ 病質性侏儒症 (Cachectic dwarfism)(選擇)
B. 實驗室檢驗報告 (選擇) (請附相關檢驗資料)	☐ 肝功能： ☐ 正常 ☐ 異常 _____ ☐ 腎功能： ☐ 正常 ☐ 異常 _____
C. 腦部核磁共振影像(必填)	☐ 白質髓鞘脫失 (White matter dysmyelination) : ☐ 無 ☐ 有 _____

項目	填寫部分
(請附相關報告資料)	☐ 小腦萎縮 (Cerebellar atrophy) : ☐ 無 ☐ 有 _____ ☐ 顱內鈣化 (Intracranial calcification) : ☐ 無 ☐ 有 _____
D.特殊檢查報告(選擇) (請附相關檢驗資料)	☐ 神經傳導速率檢查 (Nerve conduction velocity test) ☐ 正常 ☐ 異常 _____ ☐ DNA 修復能力檢測 (DNA repair assay) ☐ 正常 ☐ 異常 _____
E.基因檢測報告(必要) (請附實驗室報告)	☐ <i>ERCC6</i> 基因檢測結果： ☐ 正常 ☐ 具雙合子致病基因變異 _____ ☐ <i>ERCC8</i> 基因檢測結果： ☐ 正常 ☐ 具雙合子致病基因變異 _____
F.確定診斷	☐ 明確之 <i>ERCC6</i> 或 <i>ERCC8</i> 雙合子致病基因變異，且具 2 項必要及至少 1 項(含)選擇之臨床症狀及徵兆，其遺傳模式屬臨床型-基因型吻合 (genotype-phenotype correlation) 之 Cockayne 氏症候群(柯凱因氏症候群)

參考文獻：

- 1.Laugel V, Cockayne syndrome. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2024.
- 2.Karikkineth AC, Scheibye-Knudsen M, Fivenson E, et al. Cockayne syndrome: Clinical features, model systems and pathways. Ageing Res Rev. 2017; 33: 3–17. doi:10.1016/j.arr.2016.08.002.
- 3.Natale V, Raquer H. Xeroderma pigmentosum-Cockayne syndrome complex. Orphanet J Rare Dis 2017; 12: 65. doi: 10.1186/s13023-017-0616-2.

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)
- Cockayne 氏症候群(柯凱因氏症候群) [Cockayne Syndrome]-

應檢附文件

- ☐ 病歷資料：包含臨床病史、家族史、身體診察、神經學診察及發展里程碑等病歷資料（必要）
☐ 實驗室檢查報告(選擇)
☐ 腦部核磁共振影像(必要)
☐ 特殊檢查報告(如：神經電生理檢查、病理切片等)(選擇)
☐ 基因檢測報告(必要)

臨床病史(必填)

- ☐ 發病年齡(Age at disease onset) _____ 歲 _____ 月
☐ 家族史(Family history) ☐ 有 ☐ 無

臨床症狀及徵兆[至少出現下列3項(含)，包括2項必要及至少1項(含)選擇之臨床症狀及徵兆]

1. ☐ 生長遲滯：身高及體重低於第五百分位 (Growth failure: body height and weight < 5th percentile)(必要)
2. ☐ 進行性小頭症及神經發展障礙 (Progressive microcephaly and neurodevelopmental disorder)(必要；
至少勾選下列1項)
☐ 發展遲緩(Developmental delay)
☐ 智能退步(Intellectual deterioration)
☐ 行為問題(Behavioral problems)
☐ 小腦共濟失調(Cerebellar ataxia)
3. ☐ 皮膚對光敏感 (Cutaneous photosensitivity)(選擇)
4. ☐ 周邊神經去髓鞘 (Demyelinating peripheral neuropathy)(選擇)
5. ☐ 視網膜色素病變或白內障 (Pigmentary retinopathy and/or cataracts)(選擇)
6. ☐ 感覺神經性聽力喪失 (Sensorineural hearing loss)(選擇)
7. ☐ 牙齒異常 (Dental anomalies)(選擇)
8. ☐ 病質性侏儒症 (Cachectic dwarfism)(選擇)

實驗室檢驗報告(選擇)

- ☐ 肝功能：☐ 正常 ☐ 異常 _____
☐ 腎功能：☐ 正常 ☐ 異常 _____

腦部核磁共振影像(必填)

- ☐ 白質髓鞘脫失 (White matter dysmyelination)：☐ 無 ☐ 有 _____
☐ 小腦萎縮 (Cerebellar atrophy)：☐ 無 ☐ 有 _____
☐ 顱內鈣化 (Intracranial calcification)：☐ 無 ☐ 有 _____

特殊檢查報告(如：神經電生理檢查、病理切片等)(選擇)

- ☐ 神經傳導速率檢查 (Nerve conduction velocity test) ☐ 正常 ☐ 異常 _____
☐ DNA 修復能力檢測 (DNA repair assay) ☐ 正常 ☐ 異常 _____

基因檢測報告(必要)

- ☐ ERCC6 基因檢測結果：☐ 正常 ☐ 具雙合子致病基因變異 _____
☐ ERCC8 基因檢測結果：☐ 正常 ☐ 具雙合子致病基因變異 _____

確定診斷

- ☐ 明確之 ERCC6 或 ERCC8 雙合子致病基因變異，且具2項必要及至少1項(含)選擇之臨床症狀及徵兆，其遺傳模式屬臨床型-基因型吻合 (genotype-phenotype correlation) 之 Cockayne 氏症候群(柯凱因氏症候群)

符合罕見疾病之 Cockayne 氏症候群(柯凱因氏症候群)

參考文獻：

Laugel V. Cockayne syndrome. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2024; Karikkineth AC, Scheibye-Knudsen M, Fiverson E, et al. Ageing Res Rev 2017; 33: 3-17; Natale V, Raquer H. Orphanet J Rare Dis 2017; 12:65