

## 深耕計畫補助次世代基因定序計畫送檢清單

是否檢附	所需文件	說明
<input type="checkbox"/>	病歷(入出院病歷或門診病歷)	
<input type="checkbox"/>	家族族譜	
<input type="checkbox"/>	共濟失調障礙評估量表中文版	第二、三頁附表
<input type="checkbox"/>	十型常見脊髓小腦萎縮症 基因報告結果陰性	請檢附報告， 如未曾送檢，請先排除
<input type="checkbox"/>	病患送檢意願書	第四頁附表
<input type="checkbox"/>	未來可收集到病患兩位家屬願意抽血 以供後續驗證突變位點	請送檢醫師先確認可能性

## 共濟失調障礙評估量表中文版

Scale for the assessment and rating of ataxia\_in Chinese (SARA\_C)

<p><b>(1)步態測試 (Gait)</b></p> <p>要求病患 (1) 與牆面保持一段安全距離，延著牆邊行走，包括轉身半圈 (轉身的程度必需使行走方向改變至原相反方向) 並且 (2) 在無攙扶支持的情況下走一直線 (腳跟緊貼腳趾)。</p> <p>0 正常；行走、轉身、走一直線都沒有困難 (最多允許錯誤一步)</p> <p>1 走一直線輕微困難；走一直線連續十步時才看得出有困難</p> <p>2 走一直線明顯困難；無法連續十步走一直線</p> <p>3 相當不穩；轉身困難，但仍不需攙扶支持</p> <p>4 明顯不穩；行走時需要間歇扶牆</p> <p>5 嚴重不穩；行走時需要持續以一隻拐杖支持或他人輕微攙扶一隻手臂</p> <p>6 只有在強力攙扶支持的情況下，才能行走超過 10 公尺 (兩個特製拐杖、四腳拐杖或有他人攙扶幫忙)</p> <p>7 在強力攙扶支持的情況下，行走尚不及 10 公尺 (兩個特製拐杖、四腳拐杖或有他人攙扶幫忙)</p> <p>8 就算強力攙扶支持，仍然無法行走</p>	<p><b>(2)站姿測試 (Stance)</b></p> <p>要求病患以下列姿勢站立 (1) 自然姿勢；(2) 雙腳平行併攏 (雙腳大拇趾彼此接觸)；以及 (3) 雙腳站一直線 (腳跟緊貼腳趾，兩者間無間隙)。病患必須不穿鞋且雙眼張開，每種姿勢可嘗試三次，紀錄最好的結果。</p> <p>0 正常；能雙腳併成一直線站立超過 10 秒</p> <p>1 能雙腳平行併攏站立而不搖晃，但無法雙腳併成一直線站立超過 10 秒</p> <p>2 能雙腳平行併攏站立超過 10 秒，但會搖晃</p> <p>3 能以自然姿勢在無攙扶支持的情況下站立超過 10 秒，但無法雙腳平行併攏站立</p> <p>4 必須間歇攙扶支持，病患才能以自然姿勢站立超過 10 秒</p> <p>5 必須持續攙扶病患一隻手臂，病患才能在自然姿勢下站立超過 10 秒</p> <p>6 即使持續攙扶病患一隻手臂，病患仍然無法在自然姿勢下站立超過 10 秒</p>
分數	分數
<p><b>(3)坐姿測試 (Sitting)</b></p> <p>要求病患坐在檢查床旁，雙腳離地不予支持，雙眼張開，雙手向前伸直。</p> <p>0 正常；能毫無困難地保持坐姿超過 10 秒</p> <p>1 輕微困難；保持坐姿時會間歇搖晃</p> <p>2 持續搖晃；但能在無攙扶支持的情況下保持坐姿超過 10 秒</p> <p>3 必須間歇攙扶支持，才能保持坐姿超過 10 秒</p> <p>4 必須持續攙扶支持，才能保持坐姿超過 10 秒</p>	<p><b>(4)言語發聲障礙測試 (Speech disturbance)</b></p> <p>言語可在普通對話中評估。</p> <p>0 正常</p> <p>1 似乎有言語障礙</p> <p>2 明確言語障礙，但內容尚容易瞭解</p> <p>3 偶有一些字詞的發聲難以瞭解</p> <p>4 許多字詞的發聲難以瞭解</p> <p>5 只能夠瞭解單一的字</p> <p>6 言語內容完全無法瞭解</p>
分數	分數

<p><b>(5)手指追隨測試 (Finger chase)</b></p> <p>兩測分別評量紀錄</p> <p>病患舒適地坐著，如果需要，可以支撐病患的腳及軀幹，檢查者坐在病患前方伸出食指，在病患前方其最遠可及距離一半處、與病患平行的額平面上，連續五次突然迅速且隨機地改變手指的位置，動作的幅度約 30 公分且頻率是兩秒一個動作，要求病患儘可能迅速準確地用食指追隨檢查者的食指移動位置，評量記錄最後三個動作的平均表現。</p> <p>0 沒有測位不準 1 測位不準；超過或未達目標距離小於 5 公分 2 測位不準；超過或未達目標距離介於 5 至 15 公分 3 測位不準；超過或未達目標距離大於 15 公分 4 無法施行 5 次手指追隨動作</p>			<p><b>(6)鼻和指指向之測試 (Nose-finger test)</b></p> <p>兩測分別評量紀錄</p> <p>病患舒適地坐著，如果需要，可以支撐病患的腳及軀幹，要求病患用食指反覆行自己的鼻子指向位於病患前方其最遠可及距離 90% 處的檢查者的手指，病患的動作以中等速度來施行，根據反覆動作時食指顫抖的幅度，來評量記錄動作的平均表現。</p> <p>0 沒有顫抖 1 有顫抖；幅度小於 2 公分 2 有顫抖；幅度介於 2 至 5 公分 3 有顫抖；幅度大於 5 公分 4 無法施行 5 次指向動作</p>		
分數	右	左	分數	右	左
左右平均			左右平均		
<p><b>(7)手快速交替活動測試 (Fast alternating hand movements)</b></p> <p>兩測分別評量紀錄</p> <p>病患舒適地坐著，如果需要，可以支撐病患的腳及軀幹，要求病患以儘可能迅速準確的方式，在其大腿上施行 10 輪反覆交替的手部內外翻轉動作，檢查者先以約 7 秒鐘 10 輪的速度示範，請精確記錄病患施行 10 輪反覆交替動作所需時間。</p> <p>0 正常；沒有不規律 (10 秒內完成) 1 輕微不規律 (10 秒內完成) 2 明顯不規律；難以分辨單一動作或有動作不分明，但仍在 10 秒內完成 3 非常不規律；難以分辨單一動作，或動作不分明，且超過 10 秒才完成 4 無法完成 10 輪交替動作</p>			<p><b>(8)腳跟小腿脛骨滑行測試 (Heel-shin slide)</b></p> <p>兩測分別評量紀錄</p> <p>要求病患躺在檢查床上，不要看到自己的小腿，測試時舉起一隻腳，用腳跟接觸對側膝蓋後，讓該腳跟沿小腿脛骨滑向踝關節，而後平放至檢查床上，重覆此測試 3 次，滑下的動作需在 1 秒內完成，如果病患在 3 轉測試中，腳跟滑下時都沒接觸在小腿脛骨上，就記錄為第 4 級。</p> <p>0 正常 1 輕微不正常；仍保持腳跟接觸在對側小腿脛骨上 2 明顯不正常；在 3 轉測試中，腳跟偏離對側小腿脛骨總共不超過 3 次 3 嚴重不正常；在 3 轉測試中，腳跟偏離對側小腿脛骨線共 4 次(含)以上 4 無法完成此測試</p>		
分數	右	左	分數	右	左
左右平均			左右平均		

From Neurology 2006;66:1717-1720 翻譯者：李宜中醫師、宋秉文醫師 2007 年 4 月

## 台灣神經學學會深耕計畫補助次世代基因定序送檢意願書

送檢醫院		聯絡人及電話	
送檢主治醫師		送檢主治醫師 email (收報告 用)	
病人姓名		身份證字號	
出生年月日 (西元)		發病時間	
家族史	<input type="checkbox"/> 體顯性 <input type="checkbox"/> 體隱性 <input type="checkbox"/> 性聯遺傳	發病症狀	

病人\_\_\_\_\_同意接受台灣神經學學會深耕計畫

補助，將血液檢體交由康百事生物資訊股份有限公司進行次世

代基因定序，以檢測脊髓小腦萎縮症之突變基因位點。

簽意願書人：\_\_\_\_\_

關 係：\_\_\_\_\_

日 期：\_\_\_\_年\_\_\_\_月\_\_\_\_日