**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)  
– 非典型尿毒溶血症候群[Atypical hemolytic uremic syndrome, aHUS] –**

1. **□病歷資料：包括臨床病史、身體檢查、排除疾病之病歷資料(必要)**
2. **□實驗室檢查報告(必要)**
3. **□基因檢測及末梢血液抹片圖片報告(必要)**
4. **□至少一個器官被侵犯佐證資料(必要)**

| 項目 | 填寫部分 | |
| --- | --- | --- |
| 1. **病歷資料(必要)** |  | |
| 1. 臨床病史(必要) | □發病年齡(Age at disease onset) 歲 | |
| 1. 家族史 | □有  □無 | |
| 1. 使用特殊藥物史 | □有  □無 | |
| 1. 臨床表徵及身體診察(必要) | 造血系統(必要)  □急性溶血性貧血  □急性低血小板(<150,000/uL)  腎臟系統(必要)  □急性腎衰竭  腸胃系統(選擇)  □腹痛、噁心、嘔吐  □血便、消化道出血  □腸血管栓塞  □腸道破裂  □缺血性腸炎 | 神經系統(選擇)  □抽搐(Seizure)  □栓塞(Infarct)  □腦血管病變  □其他  呼吸系統(選擇)  □呼吸衰竭  □換氣困難  □其他  心臟系統(選擇)  □急性心衰竭  □心律傳導障礙  □急性心肺障礙  □其他 |
| 1. 排除疾病(必要) | □肺炎鏈球菌感染引起之尿毒溶血症候群  □流感引起之尿毒溶血症候群  □Thrombotic thrombocytopenic purpura (TTP)引起之尿毒溶血症候群  □分泌類志賀氏毒素大腸桿菌(Shiga-like toxin-producing *Escherichia* coli) 引起之尿毒溶血症候群  □HELLP (Hemolytic anemia, elevated liver enzymes and low plateletes) syndrome合併之尿毒溶血症候群  □藥物所引起之尿毒溶血症候群，包括Calcineurin inhibitors、化學治療、血小板抑制劑、口服避孕藥等引起之尿毒溶血症候群  □其他血栓性微血管病(Thrombotic microangiopathy)引起之尿毒溶血症候群，包括惡性高血壓(Malignant hypertension)、抗磷脂質症候群(Antiphospholipid syndrome)、瀰漫性血管內凝血(Disseminated intravascular coagulation)  □Cobalamin C欠損相關之尿毒溶血症候群 | |
| 1. **實驗室檢查報告(必要)** (請附相關檢驗資料) | □血紅素 □正常□異常  □血小板 □正常□異常  □網狀紅血球增高 □無 □有  □肌酸酐(Creatinine) □正常□異常  □血液抹片有破壞紅血球 □無 □有  □血清LDH □正常□異常  □血清膽紅素 □正常□異常  □肝功能檢驗 □正常□異常  □DIC Test □正常□異常  □病毒檢測 □正常□異常  □血清Haptoglobin □正常□異常  □血漿ADAMTS13 □正常□異常  □Antiphospholipid Abs □正常□異常  □串聯質譜儀檢驗(Cobalamin缺乏症) □正常□異常  □細菌檢測 □正常□異常  □其他檢測 \_\_\_\_\_\_\_\_ | |
| 1. **病理切片檢查（選擇）** | □腎臟病理切片報告 □正常□異常  □其他部位組織病理切片報告□正常□異常 | |
| 1. **影像學報告(選擇性)**(請附相關影像資料) | □腦部電腦斷層或核磁共振攝影檢查報告 □正常 □異常  □其他部位腦斷層或核磁共振攝影檢查報告 □正常 □異常  □心電圖 □正常 □異常  □心臟超音波 □正常 □異常 | |
| 1. **特殊處置(選擇性)** | □血漿置換 次 | |
| 1. **基因檢測報告(必要)**   (請附相關檢驗資料) | 相關致病基因變異  □ 正常 □異常＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿ | |

**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)  
– 非典型尿毒溶血症候群[Atypical hemolytic uremic syndrome, aHUS] –**

|  |
| --- |
| **應檢附文件**  □病歷資料：包括臨床病史、身體檢查、排除疾病之病歷資料(必要)  □實驗室檢查報告(必要)  □基因檢測及末梢血液抹片圖片報告(必要)  □至少一個器官被侵犯佐證資料(必要) |



| **臨床病史(必要)**  □發病年齡(Age at  disease onset) \_\_\_\_\_\_ 歲  □家族史(Family history)  □ 有 □無  □使用特殊藥物史  □無 □有 |  | **排除疾病(必要)**  □肺炎鏈球菌感染引起之尿毒溶血症候群  □流感引起之尿毒溶血症候群  □Thrombotic thrombocytopenic purpura (TTP)引起之尿毒溶血症候群  □分泌類志賀氏毒素大腸桿菌(Shiga-like toxin-producing Escherichia coli) 引起之尿毒溶血症候群  □HELLP (Hemolytic anemia, elevated liver enzymes and low plateletes) syndrome合併之尿毒溶血症候群  □藥物所引起之尿毒溶血症候群，包括Calcineurin inhibitors、化學治療、血小板抑制劑、口服避孕藥等引起之尿毒溶血症候群  □其他血栓性微血管病(Thrombotic microangiopathy)引起之尿毒溶血症候群，包括惡性高血壓(Malignant hypertension)、抗磷脂質症候群(Antiphospholipid syndrome)、瀰漫性血管內凝血(Disseminated intravascular coagulation)  □Cobalamin C欠損相關之尿毒溶血症候群 |
| --- | --- | --- |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **臨床表徵及身體診察(必要)**  造血系統(必要)  □急性溶血性貧血  □急性低血小板(<150,000/uL)  腎臟系統(必要)  □急性腎衰竭 | 腸胃系統(選擇)  □腹痛、噁心、嘔吐  □血便、消化道出血  □腸血管栓塞  □腸道破裂  □缺血性腸炎  神經系統(選擇)  □抽搐(Seizure)  □栓塞(Infarct)  □腦血管病變  □其他 | 呼吸系統(選擇)  □呼吸衰竭  □換氣困難  □其他  心臟系統(選擇)  □急性心衰竭  □心律傳導障礙  □急性心肺障礙  □其他 |



|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **實驗室檢查(必要)**  □血紅素 □正常□異常  □血小板 □正常□異常  □網狀紅血球增高 □無□有  □肌酸酐(Creatinine) □正常□異常  □血液抹片有破壞紅血球 □無 □有  □血清LDH □正常□異常 | □血清膽紅素 □正常□異常  □肝功能檢驗 □正常□異常  □DIC Test □正常□異常  □病毒檢測 □正常□異常  □血清Haptoglobin  □正常□異常  □血漿ADAMTS13  □正常□異常 | □Antiphospholipid Abs  □正常□異常  □串聯質譜儀檢驗(Cobalamin缺乏症)□正常□異常  □細菌檢測 □正常□異常  □其他檢測 |



|  |  |
| --- | --- |
| **病理切片檢查（選擇）**  □腎臟病理切片報告 □正常□異常  □其他部位組織病理切片報告□正常□異常 | **特殊處置(選擇)**  □血漿置換 次 |



|  |
| --- |
| **影像學檢查(選擇)**  □腦部□正常□異常 □其他部位□正常□異常 □心電圖□正常□異常 □心臟超音波□正常□異常 |



|  |
| --- |
| **基因檢測報告(必要)**  相關致病基因變異：□ 正常 □異常＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿ |



|  |
| --- |
| □明確之臨床(包括排除上述表格內其他疾病)、檢驗報告(急性溶血性貧血、急性低血小板、急性腎衰竭及血清LDH異常升高)及基因檢測確認之個案 |



|  |
| --- |
| 符合罕見疾病：非典型性尿毒溶血症候群 |

#縮寫：

LDH：lactic dehydrogenase、Hb：hemoglobin、ADAMTS13：a disintegrin and metalloproteinase with a thrombospondin type 1 motif, member 13

#參考文獻：

Loirat C et al. An international consensus approach to the management of atypical hemolytic uremic syndrome in children. Pediatr Nephrol 2015 DOI 10.1007/s00467-015-3076-8.

Schaefer F st al. Clinical and genetic predictors of atypical hemolytic uremic syndrome phenotype and outcome. Kidney International 2018; 94: 408-418.

Szarvas N et al. Genetic analysis and functional characterization of novel mutations in a series of patients with atypical hemolytic uremic syndrome Molecular Immunology 2016; 27: 10-22.

Timothy HJ et al. Atypical hemolytic uremic syndrome and C3 glomerulopathy: conclusions from a “Kidney Disease: Improving Global Outcomes” (KDIGO) Controversies Conference. Kidney International 2017; 91: 539-551.