**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.