**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)**

**-原發性高草酸鹽尿症[Primary hyperoxaluria]-**

□ 病歷資料：包含臨床病史、詳細家族史及系統回顧之病歷資料 (必要)

□ 血液及尿液生化檢查報告(必要)

□ 影像學檢查 (必要)

□ 基因檢測報告 (必要)

| 項目 | 填寫部分 |
| --- | --- |
| 1. **病歷資料**   包含病史(含臨床表徵、發病年齡、家族史)、身體檢查(必要) | **病史**  □ 發病年齡 [Age at disease onset \_\_\_\_\_\_\_ 歲  □ 家族史 [Family history] □ 有 □ 無  **主要表徵 (早期)**  **腎臟(必要，至少一項)**  □ 血尿 [Hematuria]  □ 蛋白尿[Proteinuria]  □ 腎功能[Renal function]  **次要表徵 (晚期)**  **其他器官**侵犯(選擇)  □ 皮膚  □ 眼睛視網膜  □ 心臟血管與中樞神經系統  □ 其他\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| 1. **血液及尿液生化檢查報告(必要)**   (請附相關檢驗資料) | **血液**  ALT ＿＿＿ U/L □ 正常 □ 異常  ASLT ＿＿＿U/L □ 正常 □ 異常  BUN ＿＿＿mg/dL□ 正常 □ 異常  Cr ＿＿＿ mg/dL□ 正常 □ 異常  尿鈣Ca/Cr ＿＿ □ 正常 □ 異常  **尿液有機酸**  Oxalate □ 出現 □ 未檢出  Glycolic acid [Glycolate] □ 出現 □ 未檢出 |
| 1. **影像學檢查 (必要)**   (請附相關檢驗資料) | 腎臟超音波□ 正常 □ 異常 ＿＿＿＿＿＿＿ |
| 1. **基因檢測報告**   **(必要)**  (請附實驗室報告影本) | 必須找到符合遺傳疾病，下列其中一個基因，至少一個致病點位   * *AGXT* * *GRHPR* * *HOGA1* |

**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)**

**-原發型高草酸鹽尿症[Primary hyperoxaluria]-**

|  |
| --- |
| **應檢附資料**  □病歷資料: 包含臨床病史、身體臨床檢查與系統回顧與詳細家族史病歷資料 (必要)  □血液及尿液生化檢查報告(必要)  □影像學檢查 (必要)  □基因檢測報告 (必要) |

|  |
| --- |
| **臨床病史(必要)**  □ 發病年齡 (Age at disease onset) \_\_\_\_\_\_\_ 歲  □ 家族史 (Family history) □ 有 □ 無 |

|  |  |
| --- | --- |
| **身體臨床檢查與系統回顧(必要)**  **腎臟 (必要，至少一項)**  □ 血尿 (Hematuria)  □ 蛋白尿 (Proteinuria)  □ 腎功能 (Renal function) | **其他器官侵犯 (選擇)**  □ 皮膚  □ 眼睛視網膜  □ 心臟血管與中樞神經系統  □ 其他 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |

|  |
| --- |
| **影像學檢查 (必要)**  □ 腎臟超音波 (必要) □ 正常 □ 異常 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿ |

|  |
| --- |
| **血液及尿液生化檢查報告 (必要)**  □ 血液生化檢查報告 (必要) □ 正常 □ 異常 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿  □ 尿液檢查報告 (必要) □ 正常 □ 異常 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿ |

|  |
| --- |
| **基因檢測報告(必要)**  必須找到符合遺傳疾病，下列其中一個基因，至少一個致病點位  □ *AGXT*  □ *GRHPR*  □ *HOGA1* |

|  |
| --- |
| □**確定診斷為原發型高草酸鹽尿症** |

**參考文獻**

1. Hopp K, Cogal A, Bergstralh E, et al. Phenotype-genotype correlations and estimated carrier frequencies of primary hyperoxaluria. J. Am. Soc. Nephrol. 2015:26:2559-2570.
2. Cochat P, Rumsby G. Primary hyperoxaluria. N Engl J Med. 2013;369:649-658
3. Jacob DE, Grohe B, Gebner M, Beck BB, Hoppe B. Kidney stones in primary

hyperoxaluria: new lessons learnt. PLoS. 2013;8:e70617.