**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)
-重型海洋性貧血[Thalassemia major]-**

檢附文件

1. □病歷資料及6個月內之輸血紀錄等(必要)
2. □血液檢驗等(必要)
3. □血紅素電泳分析(必要)
4. □基因報告(必要)
5. □其他檢查報告(選擇)

| **項目** | **填寫部分** |
| --- | --- |
| 臨床病史(必要) | * 診斷年齡 \_\_\_\_\_\_\_\_\_歲
* 開始輸血年齡\_\_\_\_\_\_\_\_\_歲
* 6個月內之輸血紀錄：包括輸血日期、輸血量、輸血前Hb level (附病歷報告)
* 體重\_\_\_\_\_\_\_\_\_公斤
 |
| 臨床症狀及徵兆(必要) | * 貧血(必要)
* 肝脾腫大(選擇)
* 生長發育遲滯(選擇)
 |
| 血液檢驗報告(必要) | * 診斷時之Hemogram
* 6個月內之Hemogram、Reticulocytes、Bilirubin、Ferritin
 |
| 血紅素電泳分析檢驗報告(必要) | * β型重型海洋性貧血－年齡一歲以後HbF>10%
* α型重型海洋性貧血－出現Hb H and/or Hb Bart’s
 |
| 基因檢驗報告(必要) | * \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_基因突變
 |
| 診斷 | * β型重型海洋性貧血
* α型重型海洋性貧血
 |

**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)
-重型海洋性貧血[Thalassemia major]-**

應檢附文件

1. □病歷資料及6個月內之輸血紀錄等(必要)
2. □血液檢驗等(必要)
3. □血紅素電泳分析(必要)
4. □基因報告(必要)
5. □其他檢查報告(選擇)

基因檢驗報告(必要)

 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_基因突變

確診重型海洋性貧血

臨床症狀及徵兆
貧血(必要)

肝脾腫大(選擇)

生長發育遲滯(選擇)

臨床病史：診斷病史和6個月內輸血紀錄(必要)

1. 診斷年齡小於6歲
2. 臨床上具有明顯之貧血：診斷時血紅素濃度三個月內至少有兩次檢測數值低於8g/dL
3. 輸血需求：需6個月內至少輸血6個單位以上(對於兒科病人，以PRBC>30mL/Kg/6months為標準)

血液檢驗報告(必要)

臨床上具有明顯之貧血：診斷時血紅素濃度3個月內至少有2次檢測數值低於8g/dL，2次檢測數值應間隔至少1個月。

血紅素電泳分析檢驗報告(必要)

β型重型海洋性貧血－年齡一歲以後HbF>10%

α型重型海洋性貧血－出現Hb H and/or Hb Bart’s