**衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查標準機制」(送審資料表)**

**-陣發性夜間血紅素尿症[Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria, PNH]-**

檢附文件

1. □臨床症狀及徵兆之病歷紀錄，需包含病史、用藥史等(必要)
2. □骨髓切片病理報告與抹片報告(必要)
3. □骨髓細胞之染色體報告(必要)
4. □詳細之血液數據、生化數據、Coombs’ tests足以證明非免疫性之血管內溶血(必要)
5. □Vitamin B12、folic acid、iron profile之數據(必要)
6. □周邊血液流式細胞儀檢驗，證明RBC、granulocyte與monocyte之PNH clone size (請附圖) (必要)
7. □半年內之輸血紀錄(必要)
8. □有關血栓之影像及血液檢驗
9. □心臟超音波或是心導管檢查
10. □有關腎功能不全之血液檢驗及影像或腎臟切片之病理報告
11. □基因檢測
12. □其他有必要之資料與說明

| **項目** | **填寫部分** |
| --- | --- |
| 病史、用藥史等(History)(必要) | 症狀應包含Duration、Frequency |
| 至少半年內之輸血紀錄(Transfusion history)(必要) |  |
| 身體檢查(Physical examination)(必要) |  |
| 骨髓切片病理報告、抹片報告與骨髓細胞之染色體報告(Bone marrow smear, pathology, and cytogenetics)(必要) |  |
| 周邊血液流式細胞儀檢驗for PNH clones (包括RBC, granulocytes and monocyte，請附圖)(必要) |  |
| 實驗室數據(Lab data, including 輸血前CBC, D/C, LDH, liver functions, renal functions, Coombs’ tests, reticulocytes, haptoglobin, Vitamin B12, folic acid, ferritin, TIBC, serum iron, etc)(必要) |  |
| 有關血栓之影像及血液檢驗(Thrombosis; sonography, CT, MRI, D dimer, protein C, protein S, etc) |  |
| 心臟超音波或是心導管檢查(cardiopulmonary exams) |  |
| 有關腎功能不全之血液檢驗及影像或腎臟切片之病理報告(Renal function tests, to rule out other causes) |  |
| 基因檢測 | □PIG-A基因 □其他  |
| 其他有必要之資料與說明(Others) |  |

**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)**

**-陣發性夜間血紅素尿症[Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria, PNH]-**

PNH診斷流程

檢附文件

1. □臨床症狀及徵兆之病歷紀錄，需包含病史、用藥史等(必要)
2. □骨髓切片病理報告與抹片報告(必要)
3. □骨髓細胞之染色體報告(必要)
4. □詳細之血液數據、生化數據、Coombs’ tests足以證明非免疫性之血管內溶血(必要)
5. □Vitamin B12、folic acid、iron profile之數據(必要)
6. □周邊血液流式細胞儀檢驗，證明RBC、granulocyte與monocyte之PNH clone size (請附圖) (必要)
7. □半年內之輸血紀錄(必要)
8. □有關血栓之影像及血液檢驗
9. □心臟超音波或是心導管檢查
10. □有關腎功能不全之血液檢驗及影像或腎臟切片之病理報告
11. □基因檢測
12. □其他有必要之資料與說明

以下條件至少符合一項

1. □臨床上具有明顯之血管內溶血，並足以證明為該病人貧血之主要原因。血紅素濃度三個月內至少有兩次檢測數值低於9 g/dL，且須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)。須排除其他原因引起之貧血，包括缺鐵性貧血或出血等。如果合併再生不良貧血或是骨髓化生不良症候群 (意即PNH in the setting of another specified bone marrow disorder)，則必須能證明該病人仍有明顯之血管內溶血，且溶血為該病人貧血之主要原因。
2. □血栓形成，並排除非PNH之其他因素，例如家族遺傳性血栓 (如protein C deficiency、protein S deficiency等)、myeloproliferative neoplasms、immobilization、anti-phospholipid antibody syndrome等。
3. □因血管內溶血導致的腎功能衰竭（serum creatinine 大於2.0 mg/dL），且排除PNH以外的因素。
4. □肺動脈高壓，導致臨床心肺衰竭，New York Heart Association Class III或IV，且排除PNH以外的因素。
5. □平滑肌痙攣，導致疼痛需住院或用narcotic analgesics緩解症狀者，且排除PNH以外的因素。

排除上述症狀或徵兆之次發性原因

臨床表現(必要項目)

1. □溶血性貧血且Coombs’ tests為陰性
2. □LDH升高
3. □黃疸或間接性高胆紅素血症
4. □網狀細胞數目異常
5. □周邊血液流式細胞儀檢驗，granulocyte及monocyte之PNH clone size均必須≧10% (必要)
6. □基因檢測(選擇性)：□PIG-A基因 □其他

確診

□典型PNH

□PNH合併骨髓病變(Bone morrow disorder)

參考資料

1. Guidelines for the treatment of Paroxysmal Nocturnal Haemoglobinuria (PNH) through the Life Saving Drugs Program. From Australian Government, Department of Health and Ageing.
2. 全民健康保險藥物給付項目及支付標準－第六編第八十三條「藥品給付規定」修正規定第8 節 免疫製劑 Immunologic agents (自102年10月1日生效)