**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)**

**– 同基因合子蛋白質C缺乏症[Homozygous protein C deficiency]-**

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. □基因檢測報告(必要)
4. □影像學報告(選擇性；若皮膚壞死為重要表徵，請提供照片)

| 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   (Protein C deficiency) | □有  □無 |
| 1. 使用特殊藥物史 | □有，  □無 |
| 1. 臨床症狀及徵兆(必要，至少符合下列1項以上) | □急性肺栓塞  □皮膚缺血性壞死/剝落  □腎血管栓塞  □腦血管栓塞  □眼睛之玻璃體出血或視網膜剝離  □瀰漫性血管內栓塞  □其他 |
| 1. 排除疾病(必要) | □嚴重先天性心臟病  □嚴重細菌感染(例：B型鏈球菌、腦膜炎雙球菌)  □其他抗凝血因子缺乏所致之先天栓塞性疾病(例：Protein S缺乏、Anti-thrombin Ⅲ缺乏、Homocystinuria等)  □嚴重肝功能不足  □藥物所引起之皮膚壞死，(例：Wafarin、Heparin)  □其他續發性造成之凝血功能病變(例：半乳糖血症、嚴重敗血症、心肺繞道Cardiac bypass等) |
| 1. **實驗室檢查報告(必填)** (請附相關檢驗資料) | □血紅素 □正常□異常  □血小板 □正常□異常  □血清Protein C   * 病童(必要)：□正常□異常 * 父親(選擇性)：□正常□異常 * 母親(選擇性) (產後 週)：□正常□異常   □血清Protein S □正常□異常  □血清Anti-thrombin Ⅲ □正常□異常  □血清Homocysteine □正常□異常  □肝功能檢驗 □正常□異常  □DIC Test □正常□異常  □Antiphospholipid Abs □正常□異常  □細菌檢測 □正常□異常  □新生兒篩檢Galactosemia之檢測結果□正常□異常  □其他檢測 □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  □其他部位電腦斷層或核磁共振攝影檢查報告 □正常□異常  □皮膚缺血性壞死照片 □無 □有  □眼科會診結果 □正常 □異常  □心臟超音波 □正常 □異常 |
| 1. **特殊處置(選擇性)** | □新鮮冷凍血漿，輸注紀錄  □抗凝血劑的使用 |
| 1. **基因檢測報告**   **(必要)**  (請附相關檢驗資料) | *PROC*基因變異  □正常  □異常 (□Homozygous □Compound heterozygous) |

**衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查標準機制」（審查基準表）**

**-同基因合子蛋白質C缺乏症[Homozygous protein C deficiency]-**

|  |
| --- |
| **應檢附文件**  □ 病歷資料：包含臨床病史、身體檢查、排除疾病之病歷資料(必要)  □ 實驗室檢查報告(必要)  □ 基因檢測報告(必要)  □ 影像學報告(選擇；若皮膚壞死為重要表徵，請提供照片) |

**排除疾病(必要)**

□嚴重先天性心臟病

□嚴重細菌感染(例：B型鏈球菌、腦膜炎雙球菌)

□其他抗凝血因子缺乏所致之先天栓塞性疾病(例：Protein S缺乏、Anti-thrombin Ⅲ缺乏、Homocystinuria等)

□嚴重肝功能不足

□藥物所引起之皮膚壞死，(例：Wafarin、Heparin)

□其他續發性造成之凝血功能病變(例：半乳糖血症、嚴重敗血症、心肺繞道Cardiac bypass等)

**臨床病史(必要)**

□發病年齡(Age at disease onset) 歲

□家族史(Family history)

□有

□無

□發病前使用特殊藥物史(例：Wafarin、Heparin)

□無 □有

|  |  |
| --- | --- |
| **臨床症狀及徵兆(必要，至少符合下列1項以上)**   1. □急性肺栓塞 2. □皮膚缺血性壞死/剝落 3. □腎血管栓塞 4. □腦血管栓塞 | 1. □眼睛之玻璃體出血或視網膜剝離 2. □瀰漫性血管內栓塞 3. □其他 |

|  |  |
| --- | --- |
| **實驗室檢驗(必填)**  □血紅素 □正常□異常  □血小板 □正常□異常  □血清Protein C   * 病童(必要)：□正常□異常 * 父親(選擇性)：□正常□異常 * 母親(選擇性) (產後 週)：□正常□異常   □血清Protein S □正常□異常  □血清Anti-thrombin Ⅲ □正常□異常  □血清Homocysteine □正常□異常 | □肝功能檢驗 □正常□異常  □DIC Test □正常□異常  □Antiphospholipid Abs □正常□異常  □細菌檢測 □正常□異常  □新生兒篩檢Galactosemia之檢測結果  □正常□異常  □其他檢測  　□正常□異常 |

|  |
| --- |
| **影像學檢查(選擇性)**  □腦部電腦斷層或核磁共振攝影檢查報告 □正常 □異常  □其他部位電腦斷層或核磁共振攝影檢查報告 □正常 □異常  □皮膚缺血性壞死照片 □無 □有  □眼科會診結果 □正常 □異常  □心臟超音波 □正常 □異常 |

|  |
| --- |
| **特殊處置(選擇性)**  □新鮮冷凍血漿，輸注紀錄  □抗凝血劑的使用 |

|  |
| --- |
| **基因檢測報告(必要)**  *PROC*基因檢測結果：□正常 　□異常 (□Homozygous □Compound heterozygous) |

|  |
| --- |
| 符合明確之臨床症狀及徵兆1項以上、檢驗報告（含Protein C缺乏之實驗數據）及基因檢測確認之個案。 |

|  |
| --- |
| 符合罕見疾病之同基因合子蛋白質C缺乏症(Homozygous protein C deficiency) |

參考文獻：

V E Price, D L Ledingham, A Krümpelet et al. Diagnosis and management of neonatal purpura fulminans. Seminars Fetal Neonatal Med. 2011 Dec; 16(6): 318–22. https://doi.org/10.1016/j.siny.2011.07.009.