**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.