**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)**

**- 先天性血栓性血小板低下紫斑症**

**[Congenital thrombotic thrombocytopenic purpura**] **-**

□相關臨床症狀及徵兆的病歷紀錄(必要)

□實驗室檢驗數據：血小板、血色素及各項溶血相關數值(必要)

□血中ADAMTS13蛋白活性檢測數值(必要)

□血中anti-ADAMTS13 antibody狀態(必要)

□ADAMTS13基因檢測報告(必要)

|  |
| --- |
| **1a. 相關臨床症狀及徵兆的病歷紀錄** |
| 請提供病患在臨床上與TTP相關之症狀及徵兆的病歷紀錄 |
| **1b. 排除其他疾病** |
|

|  |  |
| --- | --- |
| □ | 臨床上已排除瀰漫性血管內凝血(Disseminated intravascular coagulation)之診斷 |
| □ | 臨床上已排除其他疾病造成之栓塞性微血管病變(Thrombotic microangiopathy) |

 |
| **2. 實驗室檢測數值** |
|

|  |  |
| --- | --- |
| □ | 血小板與血紅素應低於正常值下限 |
| □ | 血液抹片呈現破碎紅血球Schistocytes |
| □ | 血中LDH 嚴重上升 / Haptoglobin 下降/ Indirect bilirubinemia / Hemoglobinuria 等血管內溶血之證據 |

 |
| **3. 血中ADAMTS13蛋白活性檢測數值(必要)** |
|

|  |  |
| --- | --- |
| □ | ADAMTS13 activity < 10% |

 |
| **4. 血中anti-ADAMTS13 antibody狀態(必要)** |
|

|  |  |
| --- | --- |
| □ | Anti-ADAMTS13 antibody negative 🡪 符合先天性TTP |

 |
| **5. ADAMTS13基因檢測報告(必要)** |
|

|  |  |
| --- | --- |
| □ | ADAMTS13 mutation 1:  |
| □ | ADAMTS13 mutation 2:  |

 |

**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)**

**- 先天性血栓性血小板低下紫斑症**

**[Congenital thrombotic thrombocytopenic purpura**] **–**

|  |
| --- |
| **應檢附文件**□ 相關臨床症狀及徵兆的病歷紀錄(必要)□ 實驗室檢驗數據：血小板、血色素及各項溶血相關數值(必要)□ 血中ADAMTS13蛋白活性檢測數值(必要)□ 血中anti-ADAMTS13 antibody狀態(必要)□ ADAMTS13基因檢測報告(必要) |

|  |
| --- |
| **臨床診斷標準(皆需符合)*** 血小板下降、血紅素下降、血液抹片呈現Schistocytes
* 檢驗數值符合血管內溶血的表現
* ADAMTS13活性 < 10%
* Anti-ADAMTS13 抗體 陰性
 |

|  |
| --- |
| **Congenital TTP**□ ADATMS13基因檢測結果(必要) |