

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)

– 遺傳性血管性水腫[Hereditary angioedema, HAE] –

1.  病歷資料 (必要)
2.  血中 C3、C4 檢測數值、C1-INH(第一補體酯酶抑制素) (必要)
3.  SERPING1 基因突變分析 (必要)

項目	填寫部分
<b>A. 分類</b>	<input type="checkbox"/> HAE-1 <input type="checkbox"/> HAE-2 <input type="checkbox"/> HAE-3
<b>B. 病歷資料</b>	
1. 主訴及病史	
2. 家族病史	
3. 身體及理學診察(遺傳性血管性水腫須呈現該症相關的特殊症狀或必要症狀及徵兆)	
<b>C. 實驗室檢查</b>	
文獻報告之免疫異常指標	C3 : _____ mg/dl C4 : _____ mg/dl C1-INH : _____ mg/dl C1-INH 功能活性檢查
基因分析	<input type="checkbox"/> SERPING1 基因 <input type="checkbox"/> 次世代分析

# 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)

## - 遺傳性血管性水腫[Hereditary angioedema, HAE] -

### 應檢附文件

- 病歷資料(必要)
- 血中C3、C4檢測數值、C1-INH(第一補體酯酶抑制素)(必要)
- SERPING1基因突變分析(必要)

有以下情形之一者，可懷疑是HAE患者

- 反覆性血管性水腫，及/或
- 反覆性腹痛，及/或
- 具有喉頭水腫病史，及/或
- 家族至少有兩位反覆性血管性水腫

進行以下測驗

- C3
- C4
- C1-INH
- 基因
- C1-INH活性檢驗

- C3正常
- C4下降
- C1-INH 下降

**HAE-1**

- C3正常
- C4下降
- C1-INH 活性異常

**HAE-2**

- C3正常
- C4正常
- C1-INH 正常

- 有典型發作家族病史(病歷)
- 有典型或嚴重發作病史(就醫及處置紀錄，對抗組織胺或類固醇治療反應，常用藥物紀錄)
- 排除過敏性疾病的檢驗報告或處置(檢附報告或病歷紀錄)
- 檢附已知的可能異常基因報告

**HAE-normal C1-INH**

備註：根據NEJM,2020 85%為TypeI，15%為TypeII