

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)	

項目	填寫部分
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	<input type="checkbox"/> PIG-A 基因 <input type="checkbox"/> 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

- 臨床症狀及徵兆之病歷紀錄，需包含病史、用藥史等(必要)
- 骨髓切片病理報告與抹片報告(必要)
- 骨髓細胞之染色體報告(必要)
- 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)
- Vitamin B12、folic acid、iron profile之數據(必要)
- 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)
- 半年內之輸血紀錄(必要)
- 有關血栓之影像及血液檢驗
- 心臟超音波或是心導管檢查
- 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
- 基因檢測
- 其他有必要之資料與說明

以下條件至少符合一項

- 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。
- 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。
- 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。
- 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。
- 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)

- 溶血性貧血且Coombs' tests為陰性
- LDH升高
- 黃疸或間接性高胆紅素血症
- 網狀細胞數目異常

- 周邊血液流式細胞儀檢驗，granulocyte及monocyte之PNH clone size均必須 $\geq 10\%$ (必要)
- 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 marrow disorder)

參考資料

- Guidelines for the treatment of Paroxysmal Nocturnal Haemoglobinuria (PNH) through the Life Saving Drugs Program. From Australian Government, Department of Health and Ageing.
- 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)