

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)

－ 非典型尿毒溶血症候群[Atypical hemolytic uremic syndrome, aHUS]－

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. 基因檢測及末梢血液抹片圖片報告(必要)
4. 至少一個器官被侵犯佐證資料(必要)

項目	填寫部分		
A. 病歷資料(必要)			
1. 臨床病史(必要)	<input type="checkbox"/> 發病年齡(Age at disease onset)_____歲		
2. 家族史	<input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無		
3. 使用特殊藥物史	<input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無		
4. 臨床表徵及身體診察(必要)	<table style="width: 100%; border: none;"> <tr> <td style="width: 50%; border: none;"> 造血系統(必要) <input type="checkbox"/>急性溶血性貧血 <input type="checkbox"/>急性低血小板(<150,000/uL) 腎臟系統(必要) <input type="checkbox"/>急性腎衰竭 腸胃系統(選擇) <input type="checkbox"/>腹痛、噁心、嘔吐 <input type="checkbox"/>血便、消化道出血 <input type="checkbox"/>腸血管栓塞 <input type="checkbox"/>腸道破裂 <input type="checkbox"/>缺血性腸炎 </td> <td style="width: 50%; border: none;"> 神經系統(選擇) <input type="checkbox"/>抽搐(Seizure) <input type="checkbox"/>栓塞(Infarct) <input type="checkbox"/>腦血管病變 <input type="checkbox"/>其他 呼吸系統(選擇) <input type="checkbox"/>呼吸衰竭 <input type="checkbox"/>換氣困難 <input type="checkbox"/>其他 心臟系統(選擇) <input type="checkbox"/>急性心衰竭 <input type="checkbox"/>心律傳導障礙 <input type="checkbox"/>急性心肺障礙 <input type="checkbox"/>其他 </td> </tr> </table>	造血系統(必要) <input type="checkbox"/> 急性溶血性貧血 <input type="checkbox"/> 急性低血小板(<150,000/uL) 腎臟系統(必要) <input type="checkbox"/> 急性腎衰竭 腸胃系統(選擇) <input type="checkbox"/> 腹痛、噁心、嘔吐 <input type="checkbox"/> 血便、消化道出血 <input type="checkbox"/> 腸血管栓塞 <input type="checkbox"/> 腸道破裂 <input type="checkbox"/> 缺血性腸炎	神經系統(選擇) <input type="checkbox"/> 抽搐(Seizure) <input type="checkbox"/> 栓塞(Infarct) <input type="checkbox"/> 腦血管病變 <input type="checkbox"/> 其他 呼吸系統(選擇) <input type="checkbox"/> 呼吸衰竭 <input type="checkbox"/> 換氣困難 <input type="checkbox"/> 其他 心臟系統(選擇) <input type="checkbox"/> 急性心衰竭 <input type="checkbox"/> 心律傳導障礙 <input type="checkbox"/> 急性心肺障礙 <input type="checkbox"/> 其他
造血系統(必要) <input type="checkbox"/> 急性溶血性貧血 <input type="checkbox"/> 急性低血小板(<150,000/uL) 腎臟系統(必要) <input type="checkbox"/> 急性腎衰竭 腸胃系統(選擇) <input type="checkbox"/> 腹痛、噁心、嘔吐 <input type="checkbox"/> 血便、消化道出血 <input type="checkbox"/> 腸血管栓塞 <input type="checkbox"/> 腸道破裂 <input type="checkbox"/> 缺血性腸炎	神經系統(選擇) <input type="checkbox"/> 抽搐(Seizure) <input type="checkbox"/> 栓塞(Infarct) <input type="checkbox"/> 腦血管病變 <input type="checkbox"/> 其他 呼吸系統(選擇) <input type="checkbox"/> 呼吸衰竭 <input type="checkbox"/> 換氣困難 <input type="checkbox"/> 其他 心臟系統(選擇) <input type="checkbox"/> 急性心衰竭 <input type="checkbox"/> 心律傳導障礙 <input type="checkbox"/> 急性心肺障礙 <input type="checkbox"/> 其他		
5. 排除疾病(必要)	<input type="checkbox"/> 肺炎鏈球菌感染引起之尿毒溶血症候群 <input type="checkbox"/> 流感引起之尿毒溶血症候群 <input type="checkbox"/> Thrombotic thrombocytopenic purpura (TTP)引起之尿毒溶血症候群 <input type="checkbox"/> 分泌類志賀氏毒素大腸桿菌(Shiga-like toxin-producing <i>Escherichia coli</i>) 引起之尿毒溶血症候群 <input type="checkbox"/> HELLP (Hemolytic anemia, elevated liver enzymes and low plateletes) syndrome 合併之尿毒溶血症候群 <input type="checkbox"/> 藥物所引起之尿毒溶血症候群，包括 Calcineurin inhibitors、化學治療、血小板抑制劑、口服避孕藥等引起之尿毒溶血症候群 <input type="checkbox"/> 其他血栓性微血管病(Thrombotic microangiopathy)引起之尿毒溶血症候群，包括惡性高血壓(Malignant hypertension)、抗磷脂質症候群(Antiphospholipid syndrome)、瀰漫性血管內凝血(Disseminated intravascular coagulation) <input type="checkbox"/> Cobalamin C 欠損相關之尿毒溶血症候群		
B. 實驗室檢查報告(必要) (請附相關檢驗資料)	<input type="checkbox"/> 血紅素 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ <input type="checkbox"/> 血小板 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ <input type="checkbox"/> 網狀紅血球增高 <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有_____ <input type="checkbox"/> 肌酸酐(Creatinine) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ <input type="checkbox"/> 血液抹片有破壞紅血球 <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有_____ <input type="checkbox"/> 血清 LDH <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____		

項目	填寫部分
	<input type="checkbox"/> 血清膽紅素 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ <input type="checkbox"/> 肝功能檢驗 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ <input type="checkbox"/> DIC Test <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ <input type="checkbox"/> 病毒檢測 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ <input type="checkbox"/> 血清 Haptoglobin <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ <input type="checkbox"/> 血漿 ADAMTS13 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ <input type="checkbox"/> Antiphospholipid Abs <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ <input type="checkbox"/> 串聯質譜儀檢驗(Cobalamin 缺乏症) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ <input type="checkbox"/> 細菌檢測 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ <input type="checkbox"/> 其他檢測 _____
C. 病理切片檢查 (選擇)	<input type="checkbox"/> 腎臟病理切片報告 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 <input type="checkbox"/> 其他部位組織病理切片報告 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常
D. 影像學報告(選擇性) (請附相關影像資料)	<input type="checkbox"/> 腦部電腦斷層或核磁共振攝影檢查報告 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 <input type="checkbox"/> 其他部位腦斷層或核磁共振攝影檢查報告 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 <input type="checkbox"/> 心電圖 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 <input type="checkbox"/> 心臟超音波 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常
E. 特殊處置(選擇性)	<input type="checkbox"/> 血漿置換_____次
F. 基因檢測報告(必要) (請附相關檢驗資料)	相關致病基因變異 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____

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)

– 非典型尿毒溶血症候群[Atypical hemolytic uremic syndrome, aHUS] –

應檢附文件

- 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)
- 實驗室檢查報告(必要)
- 基因檢測及末梢血液抹片圖片報告(必要)
- 至少一個器官被侵犯佐證資料(必要)

臨床病史(必要)

- 發病年齡(Age at disease onset) _____ 歲
- 家族史(Family history)
 - 有 無
- 使用特殊藥物史
 - 無 有 _____

排除疾病(必要)

- 肺炎鏈球菌感染引起之尿毒溶血症候群
- 流感引起之尿毒溶血症候群
- Thrombotic thrombocytopenic purpura (TTP)引起之尿毒溶血症候群
- 分泌類志賀氏毒素大腸桿菌(Shiga-like toxin-producing Escherichia coli) 引起之尿毒溶血症候群
- HELLP (Hemolytic anemia, elevated liver enzymes and low platelets) syndrome 合併之尿毒溶血症候群
- 藥物所引起之尿毒溶血症候群，包括 Calcineurin inhibitors、化學治療、血小板抑制劑、口服避孕藥等引起之尿毒溶血症候群
- 其他血栓性微血管病(Thrombotic microangiopathy)引起之尿毒溶血症候群，包括惡性高血壓(Malignant hypertension)、抗磷脂質症候群(Antiphospholipid syndrome)、瀰漫性血管內凝血(Disseminated intravascular coagulation)
- Cobalamin C 欠損相關之尿毒溶血症候群

臨床表徵及身體診察(必要)

- 造血系統(必要)
 - 急性溶血性貧血
 - 急性低血小板(<150,000/uL)
- 腎臟系統(必要)
 - 急性腎衰竭

腸胃系統(選擇)

- 腹痛、噁心、嘔吐
 - 血便、消化道出血
 - 腸血管栓塞
 - 腸道破裂
 - 缺血性腸炎
- ### 神經系統(選擇)
- 抽搐(Seizure)
 - 栓塞(Infarct)
 - 腦血管病變
 - 其他

呼吸系統(選擇)

- 呼吸衰竭
 - 換氣困難
 - 其他
- ### 心臟系統(選擇)
- 急性心衰竭
 - 心律傳導障礙
 - 急性心肺障礙
 - 其他

實驗室檢查(必要)

- 血紅素 正常 異常 _____
- 血小板 正常 異常 _____
- 網狀紅血球增高 無 有 _____
- 肌酸酐(Creatinine) 正常 異常 _____
- 血液抹片有破壞紅血球 無 有 _____
- 血清 LDH 正常 異常 _____

- 血清膽紅素 正常 異常 _____
- 肝功能檢驗 正常 異常 _____
- DIC Test 正常 異常 _____
- 病毒檢測 正常 異常 _____
- 血清 Haptoglobin 正常 異常 _____
- 血漿 ADAMTS13 正常 異常 _____

Antiphospholipid Abs

- 正常 異常 _____
- 串聯質譜儀檢驗(Cobalamin 缺乏症) 正常 異常 _____
- 細菌檢測 正常 異常 _____
- 其他檢測 _____

病理切片檢查(選擇)

- 腎臟病理切片報告 正常 異常 _____
- 其他部位組織病理切片報告 正常 異常 _____

特殊處置(選擇)

- 血漿置換 _____ 次

影像學檢查(選擇)

- 腦部 正常 異常 其他部位 正常 異常 心電圖 正常 異常 心臟超音波 正常 異常

基因檢測報告(必要)

- 相關致病基因變異： 正常 異常 _____

明確之臨床(包括排除上述表格內其他疾病)、檢驗報告(急性溶血性貧血、急性低血小板、急性腎衰竭及血清 LDH 異常升高)及基因檢測確認之個案

符合罕見疾病：非典型性尿毒溶血症候群

#縮寫：

LDH: lactic dehydrogenase、Hb: hemoglobin、ADAMTS13: a disintegrin and metalloproteinase with a thrombospondin type 1 motif, member 13

#參考文獻：

Loirat C et al. An international consensus approach to the management of atypical hemolytic uremic syndrome in children. *Pediatr Nephrol* 2015 DOI 10.1007/s00467-015-3076-8.

Schaefer F et al. Clinical and genetic predictors of atypical hemolytic uremic syndrome phenotype and outcome. *Kidney International* 2018; 94: 408-418.

Szarvas N et al. Genetic analysis and functional characterization of novel mutations in a series of patients with atypical hemolytic uremic syndrome. *Molecular Immunology* 2016; 27: 10-22.

Timothy HJ et al. Atypical hemolytic uremic syndrome and C3 glomerulopathy: conclusions from a “Kidney Disease: Improving Global Outcomes” (KDIGO) Controversies Conference. *Kidney International* 2017; 91: 539-551.