

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
<p>A. 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)</p>	<p>病史</p> <p><input type="checkbox"/> 發病年齡 [Age at disease onset] _____ 歲</p> <p><input type="checkbox"/> 家族史 [Family history] <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無</p> <p>主要表徵(早期) 腎臟(必要，至少一項)</p> <p><input type="checkbox"/> 血尿 [Hematuria]</p> <p><input type="checkbox"/> 蛋白尿 [Proteinuria]</p> <p><input type="checkbox"/> 腎功能 [Renal function]</p> <p>次要表徵(晚期) 其他器官侵犯(選擇)</p> <p><input type="checkbox"/> 皮膚</p> <p><input type="checkbox"/> 眼睛視網膜</p> <p><input type="checkbox"/> 心臟血管與中樞神經系統</p> <p><input type="checkbox"/> 其他 _____</p>
<p>B. 血液及尿液生化檢查報告(必要) (請附相關檢驗資料)</p>	<p>血液</p> <p>ALT _____ U/L <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常</p> <p>ASLT _____ U/L <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常</p> <p>BUN _____ mg/dL <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常</p> <p>Cr _____ mg/dL <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常</p> <p>尿鈣 Ca/Cr _____ <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常</p> <p>尿液有機酸</p> <p>Oxalate <input type="checkbox"/> 出現 <input type="checkbox"/> 未檢出</p> <p>Glycolic acid [Glycolate] <input type="checkbox"/> 出現 <input type="checkbox"/> 未檢出</p>
<p>C. 影像學檢查(必要) (請附相關檢驗資料)</p>	<p>腎臟超音波 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____</p>
<p>D. 基因檢測報告(必要) (請附實驗室報告影本)</p>	<p>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</p> <p><input type="checkbox"/> <i>AGXT</i></p> <p><input type="checkbox"/> <i>GRHPR</i></p> <p><input type="checkbox"/> <i>HOGAI</i></p>

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 <input type="checkbox"/> 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) <input type="checkbox"/> 血液及尿液生化檢查報告(必要) <input type="checkbox"/> 影像學檢查(必要) <input type="checkbox"/> 基因檢測報告(必要)	
臨床病史(必要) <input type="checkbox"/> 發病年齡 (Age at disease onset) _____ 歲 <input type="checkbox"/> 家族史 (Family history) <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無	
身體臨床檢查與系統回顧(必要) 腎臟(必要, 至少一項) <input type="checkbox"/> 血尿 (Hematuria) <input type="checkbox"/> 蛋白尿 (Proteinuria) <input type="checkbox"/> 腎功能 (Renal function)	其他器官侵犯(選擇) <input type="checkbox"/> 皮膚 <input type="checkbox"/> 眼睛視網膜 <input type="checkbox"/> 心臟血管與中樞神經系統 <input type="checkbox"/> 其他 _____
影像學檢查(必要) <input type="checkbox"/> 腎臟超音波(必要) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____	
血液及尿液生化檢查報告(必要) <input type="checkbox"/> 血液生化檢查報告(必要) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 尿液檢查報告(必要) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 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 <input type="checkbox"/> <i>AGXT</i> <input type="checkbox"/> <i>GRHPR</i> <input type="checkbox"/> <i>HOGAI</i>	
<input type="checkbox"/> 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.