

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
<input type="checkbox"/> 臨床上已排除瀰漫性血管內凝血(Disseminated intravascular coagulation)之診斷
<input type="checkbox"/> 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
<input type="checkbox"/> 血小板與血紅素應低於正常值下限
<input type="checkbox"/> 血液抹片呈現破碎紅血球 Schistocytes
<input type="checkbox"/> 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)
<input type="checkbox"/> ADAMTS13 activity < 10%
4. 血中 anti-ADAMTS13 antibody 狀態(必要)
<input type="checkbox"/> Anti-ADAMTS13 antibody negative → 符合先天性 TTP
5. ADAMTS13 基因檢測報告(必要)
<input type="checkbox"/> ADAMTS13 mutation 1: _____
<input type="checkbox"/> 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

- ADAMTS13 基因檢測結果(必要)