

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)

－ 同基因合子蛋白質 C 缺乏症[Homozygous protein C deficiency]-

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. 基因檢測報告(必要)
4. 影像學報告(選擇性；若皮膚壞死為重要表徵，請提供照片)

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 (Protein C deficiency)	<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. 臨床症狀及徵兆(必要，至少符合下列1項以上)	<input type="checkbox"/> 急性肺栓塞 <input type="checkbox"/> 皮膚缺血性壞死/剝落 <input type="checkbox"/> 腎血管栓塞 <input type="checkbox"/> 腦血管栓塞 <input type="checkbox"/> 眼睛之玻璃體出血或視網膜剝離 <input type="checkbox"/> 瀰漫性血管內栓塞 <input type="checkbox"/> 其他 _____
5. 排除疾病(必要)	<input type="checkbox"/> 嚴重先天性心臟病 <input type="checkbox"/> 嚴重細菌感染(例：B型鏈球菌、腦膜炎雙球菌) <input type="checkbox"/> 其他抗凝血因子缺乏所致之先天栓塞性疾病(例：Protein S 缺乏、Anti-thrombin III 缺乏、Homocystinuria 等) <input type="checkbox"/> 嚴重肝功能不足 <input type="checkbox"/> 藥物所引起之皮膚壞死，(例：Wafarin、Heparin) <input type="checkbox"/> 其他續發性造成之凝血功能病變(例：半乳糖血症、嚴重敗血症、心肺繞道 Cardiac bypass 等)
B. 實驗室檢查報告(必填) (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"/> 血清 Protein C - 病童(必要)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ - 父親(選擇性)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ - 母親(選擇性)(產後____週)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 血清 Protein S <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 血清 Anti-thrombin III <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 血清 Homocysteine <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____

項目	填寫部分
	<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"/> Antiphospholipid Abs <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"/> 新生兒篩檢 Galactosemia 之檢測結果 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ <input type="checkbox"/> 其他檢測_____ <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____
C. 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"/> 皮膚缺血性壞死照片 <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 眼科會診結果 <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
D. 特殊處置(選擇性)	<input type="checkbox"/> 新鮮冷凍血漿，輸注紀錄 <input type="checkbox"/> 抗凝血劑的使用
E. 基因檢測報告 (必要) (請附相關檢驗資料)	<i>PROC</i> 基因變異 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 (<input type="checkbox"/> Homozygous <input type="checkbox"/> Compound heterozygous)

衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查標準機制」(審查基準表)
-同基因合子蛋白質 C 缺乏症[Homozygous protein C deficiency]-

應檢附文件

- 病歷資料：包含臨床病史、身體檢查、排除疾病之病歷資料(必要)
- 實驗室檢查報告(必要)
- 基因檢測報告(必要)
- 影像學報告(選擇；若皮膚壞死為重要表徵，請提供照片)

臨床病史(必要)

- 發病年齡(Age at disease onset) _____ 歲
- 家族史(Family history)
 - 有
 - 無
- 發病前使用特殊藥物史(例：Wafarin、Heparin)
 - 無 有 _____

排除疾病(必要)

- 嚴重先天性心臟病
- 嚴重細菌感染(例：B 型鏈球菌、腦膜炎雙球菌)
- 其他抗凝血因子缺乏所致之先天栓塞性疾病(例：Protein S 缺乏、Anti-thrombin III 缺乏、Homocystinuria 等)
- 嚴重肝功能不足
- 藥物所引起之皮膚壞死，(例：Wafarin、Heparin)
- 其他續發性造成之凝血功能病變(例：半乳糖血症、嚴重敗血症、心肺繞道 Cardiac bypass 等)

臨床症狀及徵兆(必要，至少符合下列 1 項以上)

1. 急性肺栓塞
2. 皮膚缺血性壞死/剝落
3. 腎血管栓塞
4. 腦血管栓塞
5. 眼睛之玻璃體出血或視網膜剝離
6. 瀰漫性血管內栓塞
7. 其他 _____

實驗室檢驗(必填)

- 血紅素 正常 異常 _____
- 血小板 正常 異常 _____
- 血清 Protein C
 - 病童(必要)： 正常 異常 _____
 - 父親(選擇性)： 正常 異常 _____
 - 母親(選擇性)(產後 _____ 週)： 正常 異常 _____
- 血清 Protein S 正常 異常 _____
- 血清 Anti-thrombin III 正常 異常 _____
- 血清 Homocysteine 正常 異常 _____
- 肝功能檢驗 正常 異常 _____
- DIC Test 正常 異常 _____
- Antiphospholipid Abs 正常 異常 _____
- 細菌檢測 正常 異常 _____
- 新生兒篩檢 Galactosemia 之檢測結果
 - 正常 異常 _____
- 其他檢測 _____
 - 正常 異常 _____

影像學檢查(選擇性)

- 腦部電腦斷層或核磁共振攝影檢查報告 正常 異常
- 其他部位電腦斷層或核磁共振攝影檢查報告 正常 異常
- 皮膚缺血性壞死照片 無 有
- 眼科會診結果 正常 異常
- 心臟超音波 正常 異常

特殊處置(選擇性)

- 新鮮冷凍血漿，輸注紀錄
- 抗凝血劑的使用

基因檢測報告(必要)

PROC 基因檢測結果： 正常 異常 (Homozygous Compound heterozygous)

符合明確之臨床症狀及徵兆 1 項以上、檢驗報告(含 Protein C 缺乏之實驗數據)及基因檢測確認之個案。

符合罕見疾病之同基因合子蛋白質 C 缺乏症(Homozygous protein C deficiency)

參考文獻：

V E Price, D L Ledingham, A Krümpelet et al. Diagnosis and management of neonatal purpura fulminans. Seminars Fetal Neonatal Med. 2011 Dec; 16(6): 318-22. <https://doi.org/10.1016/j.siny.2011.07.009>.