

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)

-嚴重複合型免疫缺乏症[Severe Combined ImmunoDeficiency, SCID]-

☐ 病歷資料，包含臨床病史、身體診察、特殊外觀及發展里程碑等 (必要)

☐ 實驗室檢驗報告 (必要)

☐ 影像學或特殊檢查報告 (選擇)

☐ 基因檢測報告 (必要)

一、新生兒篩檢陽性個案，請填寫此表格。

項目	填寫部分
A. 病歷資料(必要)	
A1 臨床病史(必要)	☐ 發病年紀在 3 個月內者，必須與孕程母親狀況無關 ☐ 母親孕程期間無自體免疫疾病 (SLE, RA or others: _____) ☐ 母親孕程期間未服用免疫抑制劑 (藥物_____) ☐ 已排除其他原因及排除特定疾病(如：DiGeorge 症候群等)
A2 家族病史(請附上家族中其他病患之詳細病歷記錄或個案病歷資料)(必要)	☐ 家族史 (Family history) ☐ 有 ☐ 無
A3 臨床症狀	☐ 有 ☐ 無
B. 實驗室檢驗報告 (必要) (請附相關檢驗資料)	淋巴球表面標記分析(Lymphocyte subset analysis) (全必填) ☐ 總淋巴球數_____/mm3 ☐ CD3_____/mm3 (_____% in total lymphocytes) ☐ CD4_____/mm3 (_____% in CD3) ☐ CD8_____/mm3 (_____% in CD3) ☐ Naïve _____% in CD4; Memory _____% in CD4 ☐ CD19_____/mm3 (_____% in total lymphocytes) ☐ CD16CD56 NK _____/mm3 (_____% in total lymphocytes) 淋巴增生功能 (Lymphocyte proliferation function) (選擇) 檢測方法 ☐ Thymidine ☐ CFSE ☐ Ki67 or ☐ others: _____ 檢測結果 ☐ 正常 ☐ 低下，為正常的_____%
C. 影像學檢查報告 (選擇) (請附相關報告資料)	胸部 X 光：Thymus shadow ☐ 有 ☐ 無 其他異常影像檢查：_____
D. 基因檢測報告(必要) (請附實驗室報告)	☐ 找到符合遺傳模式之致病基因*變異：基因名_____, 變異_____ ☐ 尚未找到基因變異，但淋巴增生功能 (Lymphocyte proliferation function) 低於正常 10%

二、非新生兒篩檢陽性個案，請填寫此表格。

項目	填寫部分
A. 病歷資料(必要)	
A1 臨床病史(必填)	☐ 發病年齡 (Age at disease onset) _____ 歲 ☐ 發病年紀在 3 個月內者，必須與孕程母親狀況無關 ☐ 母親孕程期間無自體免疫疾病 (SLE, RA or others: _____) ☐ 母親孕程期間未服用免疫抑制劑 (藥物_____) ☐ 已排除其他原因及排除特定疾病(如：DiGeorge 症候群等)
A2 家族病史(請附上家族中其他病患之詳細病歷記錄或個案病歷資料)(必要)	☐ 家族史 (Family history) ☐ 有 ☐ 無
A3 臨床症狀及徵兆 (必要，至少出現右欄一項)	感染相關： ☐ 肺炎 (Pneumonia) ____次 (pathogens____) ☐ 中耳炎 (Otitis media) _____ 次 ☐ 鼻竇炎 (Sinusitis) _____ 次 ☐ 敗血症 (Sepsis) _____次 (Pathogens____) ☐ 伺機性感染(Opportunistic infection, pathogens____) ☐ 鵝口瘡 (Oral thrush) ☐ 皮膚念珠菌感染 (Cutaneous candidiasis) ☐ 其他 (請儘量陳述_____) 非感染直接相關： ☐ 肝腫大 (Hepatomegaly) ☐ 脾腫大 (Splenomegaly) ☐ 紅皮症 (似嚴重異位性皮膚炎，Erythroderma) ☐ 不易控制的腹瀉 (Refractory diarrhea) ☐ 先天心臟異常 (Congenital heart diseases,) ☐ 腦神經病變 (Cerebro-neuropathy: ☐ seizure, ☐ other: _____) ☐ 外觀異常 (Abnormal appearance, 請儘量陳述_____) ☐ 生長發育遲滯 (Failure to thrive)
B. 實驗室檢驗報告 (請附相關檢驗資料) (必要)	☐ 淋巴球表面標記分析(Lymphocyte subset analysis) (全必填) ☐ 總淋巴球數_____/mm3 ☐ CD3_____/mm3 (_____% in total lymphocytes) ☐ CD4_____/mm3 (_____% in CD3) ☐ CD8_____/mm3 (_____% in CD3) ☐ Naïve _____% in CD4; Memory _____% in CD4 ☐ CD19_____/mm3 (_____% in total lymphocytes) ☐ CD16CD56 NK _____/mm3 (_____% in total lymphocytes) ☐ 淋巴增生功能(Lymphocyte proliferation function)異常(選擇) 檢測方法： ☐ Thymidine ☐ CFSE ☐ Ki67 or ☐ others: _____ 檢測結果： ☐ 正常 ☐ 低下，為正常的_____%
C. 基因檢測報告 (必要) (請附實驗室報告)	☐ 找到符合遺傳模式之致病基因*變異：基因名_____, 變異_____ ☐ 尚未找到基因變異，但淋巴增生功能 (Lymphocyte proliferation function) 低於正常 10%

*致病基因可參照參考文獻 1, 2, 3, 包括 IL2RG, RAG1, ADA, IL7R 等, 不包括 WASP, ATM, PIK3CG, TBX1, RMRP, STAT3, IKBK 等其他類會造成免疫缺陷之致病基因。

參考文獻：

1. Dvorak CC, Haddad E, Heimall J, Dunn E, Buckley RH, Kohn DB, Cowan MJ, Pai SY, Griffith LM, Cuvelier GDE, Eissa H, Shah AJ, O'Reilly RJ, Pulsipher MA, Wright NAM, Abraham RS, Satter LF, Notarangelo LD, Puck JM. The diagnosis of severe combined immunodeficiency (SCID): The Primary Immune Deficiency Treatment Consortium (PIDTC) 2022 Definitions. *J Allergy Clin Immunol*. 2023 Feb;151(2):539-546.
2. Bousfiha A, Moundir A, Tangye SG, Picard C, Jeddane L, Al-Herz W, Rundles CC, Franco JL, Holland SM, Klein C, Morio T, Oksenhendler E, Puel A, Puck J, Seppänen MRJ, Somech R, Su HC, Sullivan KE, Torgerson TR, Meyts I. The 2022 Update of IUIS Phenotypical Classification for Human Inborn Errors of Immunity. *J Clin Immunol*. 2022 Oct;42(7):1508-1520.
3. Tangye SG, Al-Herz W, Bousfiha A, Cunningham-Rundles C, Franco JL, Holland SM, Klein C, Morio T, Oksenhendler E, Picard C, Puel A, Puck J, Seppänen MRJ, Somech R, Su HC, Sullivan KE, Torgerson TR, Meyts I. Human Inborn Errors of Immunity: 2022 Update on the Classification from the International Union of Immunological Societies Expert Committee. *J Clin Immunol*. 2022 Oct;42(7):1473-1507.

- 4.Dvorak CC, Haddad E, Buckley RH, Cowan MJ, Logan B, Griffith LM, Kohn DB, Pai SY, Notarangelo L, Shearer W, Prockop S, Kapoor N, Heimall J, Chaudhury S, Shyr D, Chandra S, Cuvelier G, Moore T, Shenoy S, Goldman F, Smith AR, Sunkersett G, Vander Lugt M, Caywood E, Quigg T, Torgerson T, Chandrakasan S, Craddock J, Dávila Saldaña BJ, Gillio A, Shereck E, Aquino V, DeSantes K, Knutsen A, Thakar M, Yu L, Puck JM. The genetic landscape of severe combined immunodeficiency in the United States and Canada in the current era (2010-2018). *J Allergy Clin Immunol*. 2019 Jan;143(1):405-407

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)

-嚴重複合型免疫缺乏症[Severe Combined ImmunoDeficiency, SCID]-

應檢附文件

- ☐ 病歷資料，包含臨床病史、身體診察、特殊外觀及發展里程碑等 (必要)
- ☐ 實驗室檢驗報告 (必要)
- ☐ 影像學或特殊檢查報告 (選擇)
- ☐ 基因檢測報告 (必要)

☐ 新生兒篩檢陽性個案 (含其家屬) (必要)

- 家族史 ☐ 有 ☐ 無
- 臨床症狀 ☐ 有 ☐ 無

☐ 臨床個案病史 (必要)

- 發病年齡 (Age at disease onset) _____ 歲
- 家族史 (Family history) ☐ 有 ☐ 無

臨床症狀及徵兆 (必要，至少出現下列一項)

感染相關

- ☐ 肺炎 (Pneumonia) _____ 次 (pathogens _____)
- ☐ 中耳炎 (Otitis media) _____ 次
- ☐ 鼻竇炎 (Sinusitis) _____ 次
- ☐ 敗血症 (Sepsis) _____ 次 (Pathogens _____)
- ☐ 伺機性感染 (Opportunistic infection, pathogens _____)
- ☐ 鵝口瘡 (Oral thrush)
- ☐ 皮膚念珠菌感染 (Cutaneous candidiasis)
- ☐ 其他 (請儘量陳述 _____)

非感染直接相關

- ☐ 肝腫大 (Hepatomegaly)
- ☐ 脾腫大 (Splenomegaly)
- ☐ 紅皮症 (似嚴重異位性皮膚炎, Erythroderma)
- ☐ 不易控制的腹瀉 (Refractory diarrhea)
- ☐ 先天性心臟異常 (Congenital heart diseases,)
- ☐ 腦神經病變 (Cerebro-neuropathy:
 ☐ seizure, ☐ other: _____)
- ☐ 外觀異常 (Abnormal appearance, 請儘量陳述 _____)
- ☐ 生長發育遲滯 (Failure to thrive)
- ☐ 其他 (請儘量陳述 _____)

☐ 發病年紀在 3 個月內者，必須與孕程母親狀況無關 (必全選)

- ☐ 母親孕程期間無自體免疫疾病 (SLE, RA or others: _____)
- ☐ 母親孕程期間未服用免疫抑制劑
- ☐ 已排除其他原因及排除特定疾病(如：DiGeorge 症候群等)

實驗室檢驗報告(必要)

☐ 淋巴球表面標記分析(Lymphocyte subset analysis) (全必填)

- ☐ 總淋巴球數 _____ /mm3 ☐ CD3 _____ /mm3 (_____ % in total lymphocytes)
- ☐ CD4 _____ /mm3 (_____ % in CD3) ☐ CD8 _____ /mm3 (_____ % in CD3)
- ☐ Naïve _____ % in CD4; Memory _____ % in CD4
- ☐ CD19 _____ /mm3 (_____ % in total lymphocytes)
- ☐ CD16CD56 NK _____ /mm3 (_____ % in total lymphocytes)

☐ 淋巴增生功能(Lymphocyte proliferation function)異常(選擇)

- 檢測方法：☐ Thymidine ☐ CFSE ☐ Ki67 or ☐ others: _____
- 檢測結果：☐ 正常 ☐ 低下，為正常的 _____ %

影像學檢查 (選擇)

- 胸部 X 光：Thymus shadow ☐ 有 ☐ 無
- 其他異常影像檢查：_____

基因檢測報告 (必要)

- ☐ 找到符合遺傳模式之致病基因*變異：基因名 _____，變異 _____
- ☐ 尚未找到基因變異，但淋巴增生功能 (Lymphocyte proliferation function) 低於正常 10%

符合罕見疾病之嚴重複合型免疫缺乏症

- ☐ 臨床症狀(含篩檢)，實驗室檢驗報告顯示有嚴重 CD3 T 淋巴球低下(< 300 cells/mm3)或 CD4 naïve T 淋巴球低下(占比<20%)，與基因檢測找到符合遺傳模式之致病基因變異三項皆符合
- ☐ 臨床症狀(含篩檢) 符合且實驗室檢驗報告 2 次以上皆顯示有嚴重 CD3 或 CD4 naïve T 淋巴球低下，雖基因檢測報告尚未找到基因變異，但淋巴增生功能 (Lymphocyte proliferation function) 低於正常 10%

*致病基因可參照參考文獻 1,2,3，包括 IL2RG, RAG1, ADA, IL7R 等，不包括 WASP, ATM, PIK3CG, TBX1, RMRP, STAT3, IKBKG 等其他類會造成免疫缺陷之致病基因。

備註：參考文獻

1. Dvorak CC, Haddad E, Heimall J, Dunn E, Buckley RH, Kohn DB, Cowan MJ, Pai SY, Griffith LM, Cuvelier GDE, Eissa H, Shah AJ, O'Reilly RJ, Pulsipher MA, Wright NAM, Abraham RS, Satter LF, Notarangelo LD, Puck JM. The diagnosis of severe combined immunodeficiency (SCID): The Primary Immune Deficiency Treatment Consortium (PIDTC) 2022 Definitions. *J Allergy Clin Immunol.* 2023 Feb;151(2):539-546.
2. Bousfiha A, Moundir A, Tangye SG, Picard C, Jeddane L, Al-Herz W, Rundles CC, Franco JL, Holland SM, Klein C, Morio T, Oksenhendler E, Puel A, Puck J, Seppänen MRJ, Somech R, Su HC, Sullivan KE, Torgerson TR, Meyts I. The 2022 Update of IUIS Phenotypical Classification for Human Inborn Errors of Immunity. *J Clin Immunol.* 2022 Oct;42(7):1508-1520.
3. Tangye SG, Al-Herz W, Bousfiha A, Cunningham-Rundles C, Franco JL, Holland SM, Klein C, Morio T, Oksenhendler E, Picard C, Puel A, Puck J, Seppänen MRJ, Somech R, Su HC, Sullivan KE, Torgerson TR, Meyts I. Human Inborn Errors of Immunity: 2022 Update on the Classification from the International Union of Immunological Societies Expert Committee. *J Clin Immunol.* 2022 Oct;42(7):1473-1507.
4. Dvorak CC, Haddad E, Buckley RH, Cowan MJ, Logan B, Griffith LM, Kohn DB, Pai SY, Notarangelo L, Shearer W, Prockop S, Kapoor N, Heimall J, Chaudhury S, Shyr D, Chandra S, Cuvelier G, Moore T, Shenoy S, Goldman F, Smith AR, Sunkersett G, Vander Lugt M, Caywood E, Quigg T, Torgerson T, Chandrakasan S, Craddock J, Dávila Saldaña BJ, Gillio A, Shereck E, Aquino V, DeSantes K, Knutsen A, Thakar M, Yu L, Puck JM. The genetic landscape of severe combined immunodeficiency in the United States and Canada in the current era (2010-2018). *J Allergy Clin Immunol.* 2019 Jan;143(1):405-407