

# 非典型性溶血性尿毒症候群 (aHUS) 掌握 3 異常警訊逆轉危機

文·圖／內科部 腎臟系 腎臟移植科 主任 陳怡儒

## 個案分享

**28**歲的漂媽，在孕期因子癲前症緊急剖腹產，本以為終於渡過危機，卻在產後出現急性腎衰竭、心臟衰竭，雙眼視力模糊、緊急送醫。

48歲的鏞勳，接受血液透析三年後終於獲得腎臟移植，術後最初腎功能良好，卻在短短六小時內尿量驟減，超音波顯示腎臟灌注下降，抽血數據出現血小板急速下降、溶血性貧血與乳酸脫氫酶上升。

70歲的里長伯每天健走吃健康餐，健檢報告始終些微血小板偏低，昨天突然中風、尿量減少、胸悶不適，緊急送入急診。

**罕見、致命、但有機會——  
在驚濤駭浪前，每一秒的提早，  
都是改寫命運的契機！**

這些令人揪心的片段，往往就是非典型性溶血性尿毒症候群 (Atypical Hemolytic



圖 / AI生成影像，陳怡儒設計

Uremic Syndrome, aHUS) 最棘手的開始。這是一種罕見但高度致命的疾病，可發生於任何年齡層，沒有性別偏好，可能瞬間引發多重器官衰竭甚至死亡。有些患者病情進展緩慢，直到某天超越了身體負荷的臨界點，才猝然爆發而被診斷。

## 臨床特徵

aHUS的臨床特徵主要為微血管病性溶血性貧血 (Microangiopathic hemolytic anemia, MAHA)、血小板低下與急性腎衰竭。其根本機制源自補體系統的失控後過度活化，大

多與補體調控基因異常有關，當遇到外界誘發因子（如懷孕、感染、藥物、器官移植、自體免疫疾病）時，原本應受嚴格抑制的補體系統無法制衡，導致內皮細胞受損、中性白血球與血小板聚集、產生微血管血栓，引發系統性器官缺血與損傷，影響範圍遍及腎臟、腦部、心臟、肺臟、胃腸道、肝臟、胰臟、眼睛，甚至皮膚等。

### 致病基因研究

aHUS可能具顯性或隱性遺傳，雖然多數患者並無明顯家族病史，但目前已知最常見的致病基因為補體因子H（CFH）。其他常見的基因異常尚包括：CD46、CFI、C3、CFB、THBD、CFHR1、CFHR5、DGKE、C2、C3AR1、C4BPA、CFD、CFHR2、CFHR3、CFHR4、MASP2、PLG、WT1、C5:p.Arg885、VWF、CR1以及MASP1等。此外，亦有部分患者與補體因子H的自身抗體產生有關。

儘管基因研究不斷進展，根據目前國際共識，約有35~50% aHUS患者的基因檢測仍無法辨識出明確的致病變異。此類無法確認基因異常的個案，可能與拷貝數變異（Copy Number Variations）或其他尚未明瞭的aHUS致病機轉有關。

### 鑑別診斷

無論是否明確檢出基因異常，研究已顯示，補體抑制劑治療可有效控制補體系統的過度活化，大幅降低多重器官衰竭與死亡的風險，對於aHUS病患而言，是目前最具臨床意義的治療選項之一。

診斷aHUS前，需要完成以下血栓性微血管病變（Thrombotic microangiopathy，TMA）鑑別診斷，最終確認為aHUS導致之多重器官衰竭：

- ① **血栓性血小板低下性紫斑症（TTP）**：ADAMTS13活性檢測（須於血漿置換 / FFP輸注前抽血）。
- ② **嗜血性大腸桿菌引發的溶血性尿毒症候群（HUS）**：Shiga毒素 / O157:H7檢驗。
- ③ **感染誘發TMA**：COVID-19、巨細胞病毒、流感、鏈球菌、EB病毒、Parvovirus B19、BK病毒、HTLV-1等。
- ④ **自體免疫疾病**：紅斑性狼瘡、抗磷脂症候群、多發性硬化症。
- ⑤ **妊娠相關TMA**：子癲前症、HELLP（Hemolysis, Elevated Liver enzymes and Low Platelets）症候群、妊娠急性脂肪肝（Acute Fatty Liver of Pregnancy）。
- ⑥ **藥物誘發TMA**：CNI、mTOR抑制劑、蛋白酶體抑制劑（Proteasome Inhibitors）、VEGF抑制劑等。
- ⑦ **移植相關TMA**：包括缺血再灌流傷害、抗體排斥、CNI / Mtor使用、aHUS復發或新發。
- ⑧ **惡性腫瘤相關TMA**：胃癌、乳癌、攝護腺癌、肺癌、未知原發腫瘤等（可輔以腫瘤指標與骨髓切片）。
- ⑨ **代謝相關TMA**：維生素B12缺乏、MMACHC基因異常。

### 治療與未來展望

治療的第一步是移除可能誘發補體過度活化的因素及血漿置換，部分患者於血漿置

換後可改善病情，但多數aHUS病患補體系統嚴重失衡，仍須倚賴補體抑制劑治療。與子癩前症不同的是，即使終止妊娠，aHUS仍會繼續惡化。

補體抑制劑價格昂貴（目前有短效Eculizumab及長效Ravulizumab，尚有其他補體抑制劑的臨床試驗案中研究中），需依健保給付條件使用，患者並非發病後須終身使用此藥物，在誘發因子移除後，多重器官的TMA穩定以及血中溶血指標恢復正常後，仍可以依照病況調整補體抑制劑的劑量或是停藥。

關鍵在於——衛教與追蹤，特別是CFH基因變異者，復發風險高，但仍有成功停藥的案例。近年隨著aHUS認知提升，提早診斷與治療的成功個案日益增加。然而，困境仍在，例如：

- ① 有明確補體基因變異，但無明顯溶血指標、器官切片卻顯示TMA的病患——無法通過健保給付。
- ② 腎臟移植前沒有補體基因異常，但曾有過暫時性溶血性貧血、血小板下降的患者最為困難，因為移植誘發其aHUS，在既定接續的TMA鑑別後，經血漿置換無效，才能符合健保給付條件，這導致移植腎功能太晚使用到補體抑制劑，進而移植腎功能恢復不佳或是移植腎功能喪失。

這些病人，是全球aHUS專家持續關注並尋求解方的對象。

**呈請拜託每一位在臨床最前線奔忙的您——**

當病人出現溶血性貧血、血小板低下、腎功能異常三項警訊時，請別輕忽，請讓「TMA」在腦海中閃現。

早一步的鑑別診斷，往往就是將他們從多重器官衰竭邊緣拉回的那道分水嶺。我們一次又一次見證：那些曾陷入多重器官衰竭的aHUS病人，彷彿困在死神手中的沙漏，眼看生命正在悄然流逝。但在補體抑制治療與跨團隊積極介入之下，他們的生命曲線得以逆轉。他們曾經是躺著進來的病人，卻能微笑走出院門；帶著一顆重燃的心，重返家庭與職場，再度為這個社會發光發熱。

Revolutionizing the Ultimate aHUS Survival Journey — The Mission is Possible.

讓我們攜手同行，在命運重擊之前，用臨床的敏銳與判斷，用早一秒的警覺與行動，為罕病患者爭取更早的希望、讓他們從絕望中翻身，活成奇蹟。🙏

