

## 282 先天性赤血球形成異常性貧血

## ■ 行政記載欄

受給者番号	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	判定結果	<input type="checkbox"/> 認定	<input type="checkbox"/> 不認定
-------	---	------	-----------------------------	------------------------------

## ■ 基本情報

姓 (かな)				名 (かな)				
姓 (漢字)				名 (漢字)				
郵便番号	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>							
住所								
生年月日	西暦	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	年	<input type="text"/> <input type="text"/>	月	<input type="text"/> <input type="text"/>	日	*以降、数字は右詰めで記入
性別	<input type="checkbox"/> 1. 男 <input type="checkbox"/> 2. 女							
出生市区町村								
出生時氏名 (変更のある場合)	姓 (かな)				名 (かな)			
	姓 (漢字)				名 (漢字)			
家族歴	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明							
	発症者続柄							
	<input type="checkbox"/> 1. 父 <input type="checkbox"/> 2. 母 <input type="checkbox"/> 3. 子 <input type="checkbox"/> 4. 同胞 (男性) <input type="checkbox"/> 5. 同胞 (女性) <input type="checkbox"/> 6. 祖父 (父方) <input type="checkbox"/> 7. 祖母 (父方) <input type="checkbox"/> 8. 祖父 (母方) <input type="checkbox"/> 9. 祖母 (母方) <input type="checkbox"/> 10. いとこ <input type="checkbox"/> 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入							
	続柄							
発症年月	西暦	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	年	<input type="text"/> <input type="text"/>	月			

社会保障	
介護認定	<input type="checkbox"/> 1. 要介護 <input type="checkbox"/> 2. 要支援 <input type="checkbox"/> 3. なし
要介護度	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5
生活状況	
移動の程度	<input type="checkbox"/> 1. 歩き回るのに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 寝たきりである
身の回りの管理	<input type="checkbox"/> 1. 洗面や着替えに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 自分でできない
ふだんの活動	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 行うことができない
痛み／不快感	<input type="checkbox"/> 1. ない <input type="checkbox"/> 2. 中程度ある <input type="checkbox"/> 3. ひどい
不安／ふさぎ込み	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. 中程度 <input type="checkbox"/> 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる

■ 診断基準に関する事項

A. 症状

a. 黄疸がある、あるいは黄疸の既往がある	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
b. 重度あるいは遷延性新生児黄疸	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
c. 輸血歴、輸血依存性	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
d. 大球性貧血	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
e. 脾腫	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
f. 原因不明の慢性貧血の家族歴	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
g. 四肢、骨格奇形	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
h. 赤血球形態異常	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
i. 上記には該当しないが原因不明の貧血がある	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明

B. 検査所見 \*小数点も1文字として記入する

遺伝形式	<input type="checkbox"/> Type I (常染色体劣性) <input type="checkbox"/> Type II (常染色体劣性) <input type="checkbox"/> Type III (常染色体優性)
責任遺伝子	<input type="checkbox"/> Type I (15q15.1-3) <input type="checkbox"/> Type I (CDAN1) <input type="checkbox"/> Type II (20q11.2) <input type="checkbox"/> Type II (SEC23B) <input type="checkbox"/> Type III (15q21-25) <input type="checkbox"/> Type III (KIF23)
貧血の程度	<input type="checkbox"/> Type I (軽度～中等度) <input type="checkbox"/> Type II (軽度～重度) <input type="checkbox"/> Type III (軽度～中等度)
赤血球サイズ	<input type="checkbox"/> Type I (大球性) <input type="checkbox"/> Type II (正球性から大球性) <input type="checkbox"/> Type III (大球性)
骨髄の赤芽球： 光顕	<input type="checkbox"/> Type I (巨赤芽球様変化) <input type="checkbox"/> Type I (2核赤芽球(2～5%)) <input type="checkbox"/> Type I (クロマチン橋) <input type="checkbox"/> Type II (異型核赤芽球) <input type="checkbox"/> Type II (2核～多核の赤芽球(10～40%)) <input type="checkbox"/> Type III (多核赤芽球) <input type="checkbox"/> Type III (巨大赤芽球(10～40%))
骨髄の赤芽球： 電顕	<input type="checkbox"/> Type I (核膜の部分欠損) <input type="checkbox"/> Type I (核質内への細胞質や小器官の流入) <input type="checkbox"/> Type II (細胞膜内周の二重膜構造) <input type="checkbox"/> Type III (核膜のスポンジ様構造) <input type="checkbox"/> Type III (核膜の亀裂や凹凸)
Ham 試験	<input type="checkbox"/> Type I (陰性) <input type="checkbox"/> Type II (陽性) <input type="checkbox"/> Type III (陰性)
抗 i 抗原凝集反応	<input type="checkbox"/> Type I (陰性) <input type="checkbox"/> Type II (強陽性) <input type="checkbox"/> Type III (陰性) <input type="checkbox"/> Type III (弱陽性)

**C. 鑑別診断**

以下の疾患を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾患には☑を記入する。	<input type="checkbox"/> 1. 全て除外可	<input type="checkbox"/> 2. 除外不可	<input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> サラセミア	<input type="checkbox"/> 不安定ヘモグロビン症	<input type="checkbox"/> 遺伝性球状赤血球症	
<input type="checkbox"/> ビルビン酸キナーゼ欠損症	<input type="checkbox"/> 先天性骨髄異形成症候群	<input type="checkbox"/> ビタミン B <sub>12</sub> 欠乏症	
<input type="checkbox"/> 葉酸欠乏症	<input type="checkbox"/> 鉄欠乏性貧血	<input type="checkbox"/> 骨髄異形成症候群	
<input type="checkbox"/> 飲酒過剰	<input type="checkbox"/> 急性骨髄性白血病	<input type="checkbox"/> 再生不良性貧血	
<input type="checkbox"/> パルボ B19 ウイルス感染	<input type="checkbox"/> 後天性免疫不全症候群 (AIDS)	<input type="checkbox"/> マラリア	
<input type="checkbox"/> 肝疾患	<input type="checkbox"/> 抗腫瘍剤投与後	<input type="checkbox"/> 骨髄移植後	

**<診断のカテゴリー>**

各病型の診断基準に該当し、鑑別診断ができる	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	
病型	<input type="checkbox"/> Type I	<input type="checkbox"/> Type II	<input type="checkbox"/> Type III
日本小児血液・がん学会の病理中央診断の利用 (詳細を以下の特記事項欄に記載する)	<input type="checkbox"/> 1. 実施	<input type="checkbox"/> 2. 未実施	
診断基準を満たす	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	
*特記事項 *250 文字以内かつ7行以内			

**症状の概要、経過、特記すべき事項など \*250 文字以内かつ7行以内**

--

■ 重症度分類に関する事項

<input type="checkbox"/> stage 1 軽 症	薬物療法を行わないでヘモグロビン濃度 10 g/dL 以上
<input type="checkbox"/> stage 2 中等症	薬物療法を行わないでヘモグロビン濃度 7~10 g/dL
<input type="checkbox"/> stage 3 やや重症	薬物療法を行っていてヘモグロビン濃度 7 g/dL 以上
<input type="checkbox"/> stage 4 重 症	薬物療法を行っていてヘモグロビン濃度 7 g/dL 未満
<input type="checkbox"/> stage 5 最重症	薬物療法および脾摘を行ってヘモグロビン濃度 7 g/dL 未満
薬物療法を行っていてヘモグロビン濃度が 10 g/dL 以上	
<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当	

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり
開始時期	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
離脱の見込み	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
種類	<input type="checkbox"/> 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 <input type="checkbox"/> 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器
施行状況	<input type="checkbox"/> 1. 間欠的施行 <input type="checkbox"/> 2. 夜間に継続的に施行 <input type="checkbox"/> 3. 一日中施行 <input type="checkbox"/> 4. 現在は未施行

生活状況	食事	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 軽度介助	<input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	整容	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	
	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
	入浴	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	
	歩行	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 軽度介助	<input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 不能
	着替え	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
	排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
	排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助

医療機関名												
指定医番号	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	
医療機関所在地												
電話番号	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	*ハイフンを除き、左詰めで記入
医師の氏名	印 ※自筆または押印のこと											
記載年月日	西暦	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	年	<input type="text"/>	<input type="text"/>	月	<input type="text"/>	<input type="text"/>	日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。