

282 先天性赤血球形成異常性貧血 (CDA)

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
生年月日	西暦	年 月 日	性別 1.男 2.女
出生市区町村			
出生時氏名 (変更のある場合)	姓(漢字)	名(漢字)	
	姓(かな)	名(かな)	
家族歴			
近親者の発症者の有無	1.あり 2.なし 3.不明 発症者続柄 1.父 2.母 3.子 4.同胞(男性) 5.同胞(女性) 6.祖父(父方) 7.祖母(父方) 8.祖父(母方) 9.祖母(母方) 10.いとこ 11.その他()		
両親の近親結婚	1.あり 2.なし 3.不明 詳細:		
発病時の状況			
発症年月	西暦	年 月	
社会保障			
介護認定	1.要介護 2.要支援 3.なし	要介護度	1 2 3 4 5
生活状況			
移動の程度	1.歩き回るのに問題はない 2.いづらか問題がある 3.寝たきりである		
身の回りの管理	1.洗面や着替えに問題はない 2.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 3.行うことができない		
痛み/不快感	1.ない 2.中程度ある 3.ひどい		
不安/ふさぎ込み	1.問題はない 2.中程度 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

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

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

B. 検査所見 (該当する項目に☑を記入する)

	Type I	Type II	Type III
遺伝形式	<input type="checkbox"/> 常染色体劣性	<input type="checkbox"/> 常染色体劣性	<input type="checkbox"/> 常染色体優性
責任遺伝子	<input type="checkbox"/> 15q15.1-3 <input type="checkbox"/> CDANI	<input type="checkbox"/> 20q11.2 <input type="checkbox"/> SEC23B	<input type="checkbox"/> 15q21-25 <input type="checkbox"/> KIF23
貧血の程度	<input type="checkbox"/> 軽度-中等度	<input type="checkbox"/> 軽度-重度	<input type="checkbox"/> 軽度-中等度
赤血球サイズ	<input type="checkbox"/> 大球性	<input type="checkbox"/> 正球性から大球性	<input type="checkbox"/> 大球性
骨髄の赤芽球像	所見:	所見:	所見:
光顕	<input type="checkbox"/> 巨赤芽球様変化 <input type="checkbox"/> 2核赤芽球(2-5%) <input type="checkbox"/> クロマチン橋	<input type="checkbox"/> 2核-多核の赤芽球(10-40%) <input type="checkbox"/> 異型核赤芽球	<input type="checkbox"/> 多核赤芽球 <input type="checkbox"/> 巨大赤芽球(10-40%)
電顕	<input type="checkbox"/> 核膜の部分欠損 <input type="checkbox"/> 核質内への細胞質や小器官の流入	<input type="checkbox"/> 細胞膜内周の二重膜構造	<input type="checkbox"/> 核膜のスポンジ様構造 <input type="checkbox"/> 核膜の亀裂や凹凸
Ham 試験	<input type="checkbox"/> 陰性	<input type="checkbox"/> 陽性	<input type="checkbox"/> 陰性
抗 i 抗原凝集反応	<input type="checkbox"/> 陰性	<input type="checkbox"/> 強陽性	<input type="checkbox"/> 陰性 または <input type="checkbox"/> 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。	1. 全て除外可 2. 除外不可 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B12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"/> 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>

日本小児血液・がん学会の病理中央診断を利用 (該当する場合は、詳細を以下の特記事項欄に記載する)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
*特記事項	
各病型の診断基準に該当し、鑑別診断ができる	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に☑を記入する)

<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

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無	1.あり		
開始時期	西暦 年 月	離脱の見込み	1.あり 2.なし
種類	1.気管切開口を介した人工呼吸器 2.鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	1.間欠的施行 2.夜間に継続的に施行 3.一日中施行 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 整容 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 入浴 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 階段昇降 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 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	車椅子とベッド間の移動 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。