

284 ダイヤモンド・ブラックファン貧血

■ 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. 診断基準

1. 1才未満発症である	1.該当 2.非該当 3.不明
2. 大球性貧血あるいは正球性貧血で他の2系の血球減少を認めない	1.該当 2.非該当 3.不明
3. 網状赤血球減少を認める	1.該当 2.非該当 3.不明
4. 赤芽球前駆細胞の消失を伴う正形成骨髄所見を有する	1.該当 2.非該当 3.不明

B. 診断を支持する基準

大支持基準	
1. 古典的ダイヤモンド・ブラックファン貧血に見られた遺伝子変異を有する	1.該当 2.非該当 3.不明
2. 家族歴を有する	1.該当 2.非該当 3.不明
小支持基準	
1. 赤血球アデノシンデアミナーゼ活性 (eADA) と還元型グルタチオン (eGSH) の高値	1.該当 2.非該当 3.不明
2. 古典的ダイヤモンド・ブラックファン貧血にみられる先天奇形を有する	1.該当 2.非該当 3.不明
3. HbFの上昇	1.該当 2.非該当 3.不明
4. 他の先天性骨髄不全症候群の証拠がない	1.該当 2.非該当 3.不明

C. 鑑別診断

以下の項目を鑑別し、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"/> 先天性感染症 (TORCH 症候群、パルボウイルス感染症など) <input type="checkbox"/> 腎性貧血 (先天性腎不全、腎形成不全など) <input type="checkbox"/> 遺伝性骨髄不全症 (先天性角化不全症、シュワマン・タ'イモト'症候群、先天性無巨核球性血小板減少症、ピアン症候群など) <input type="checkbox"/> Transient erythroblastopenia of childhood (TEC) <input type="checkbox"/> 溶血性貧血 <input type="checkbox"/> 白血病	

D 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施 3. 不明
実施した場合、変異がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> RPS7 <input type="checkbox"/> RPS10 <input type="checkbox"/> RPS17 <input type="checkbox"/> RPS19 <input type="checkbox"/> RPS24 <input type="checkbox"/> RPS26 <input type="checkbox"/> RPS27 <input type="checkbox"/> RPS29 <input type="checkbox"/> RPL5 <input type="checkbox"/> RPL11 <input type="checkbox"/> RPL26 <input type="checkbox"/> RPL27 <input type="checkbox"/> RPL35A <input type="checkbox"/> GATA1	
備考 ()	

<診断> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> Definite : Aの4項目をすべて満たす
<input type="checkbox"/> Probable : ①から③のいずれかを満たす
<input type="checkbox"/> ①Aのうち3項目+Bのうち1つの大あるいは2つ小支持基準
<input type="checkbox"/> ②Aのうち2項目+Bのうち2つの大あるいは3つの小支持基準
<input type="checkbox"/> ③2つの大支持基準

■ 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	輸血非依存性で薬物療法を必要としない
<input type="checkbox"/> stage 2	やや軽症	輸血非依存性だが、ステロイド以外の薬物療法を必要とする
<input type="checkbox"/> stage 3	中等症	ステロイド依存性
<input type="checkbox"/> stage 4	重 症	定期的な赤血球輸血を必要とする

■ 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	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
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ます。)
- ・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。