286　遺伝性鉄芽球性貧血

□ 新規　□ 更新

**■　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.いくらか問題がある 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.いくらか問題がある 3.自分でできない | | | | | | |
| ふだんの活動 | 1.問題はない 2.いくらか問題がある 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**

|  |  |
| --- | --- |
| 1. 貧血（男性Hb＜13g/dL、女性Hb＜12g/dL） | 1.該当　2.非該当　3.不明 |
| 2. 神経・筋症状 | 1.該当　2.非該当　3.不明 |
| 3. 膵外分泌障害 | 1.該当　2.非該当　3.不明 |
| 4. 肝障害 | 1.該当　2.非該当　3.不明 |
| 5. 心機能障害 | 1.該当　2.非該当　3.不明 |
| 6. ヘモクロマトーシス | 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）**

|  |  |
| --- | --- |
| 1. 貧血（男性Hb＜13g/dL、女性Hb＜12g/dL） | 1.該当　2.非該当　3.不明 |
| 2. 骨髄にて環状鉄芽球の出現（15%以上） | 1.該当　2.非該当　3.不明 |
| 3. □血清鉄の上昇 　□UIBCの低下 　□血清フェリチンの上昇 | 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 |
| □骨髄異形成症候群　 □二次性鉄芽球性貧血（□薬剤性　 □アルコール性 □鉛中毒 □銅欠乏) □他の先天性貧血 | |

**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 | |
| □*ALAS2*　　□*SLC25A38*　　□*PUS1*　　□*ABCB7*　　□*GLRX5*　　□*SLC19A2*　　□ミトコンドリアDNA | |
| 備考（　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　） | |

※その他の遺伝子検査を実施した場合や、詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

**＜診断のカテゴリー＞（該当する項目に☑を記入する。）**

|  |
| --- |
| □Definite:　Ｂの３項目を全て満たし、Ｄのいずれかの異常を認める場合 |
| □Probable:　小児期に発症し、Ｂの３項目を全て満たし、Ｃの鑑別する疾患を除外し、家族歴を有する場合 |

**■　重症度分類に関する事項（該当する項目に☑を記入する）**

|  |
| --- |
| □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  □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  □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  □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 |

**■　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  整容  入浴  階段昇降  排便コントロール | □自立 □部分介助 □全介助  □自立 □部分介助/不可能  □自立 □部分介助/不可能  □自立 □部分介助 □不能  □自立 □部分介助 □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 | | □自立 □軽度介助 □部分介助 □全介助 □自立 □部分介助 □全介助  □自立 □軽度介助 □部分介助 □全介助  □自立 □部分介助 □全介助  □自立 □部分介助 □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。