287　エプスタイン症候群

□ 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. 巨大血小板性血小板減少症 | 1.該当　2.非該当　3.不明 |
| 2. 進行性腎障害（FSGS） | 1.該当　2.非該当　3.不明 |
| 3. 感音性難聴 | 1.該当　2.非該当　3.不明 |
| 4. 白内障 | 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. 末梢血塗抹標本染色（顆粒球ミオシンIIA蛋白局在異常） | 1.該当　2.非該当　3.不明 |
| 2. 遺伝子解析(*MYH9*遺伝子) | 1.実施　2.未実施　3.不明 |
| 実施した場合、以下の該当する項目について☑を記入する | |
| □最重症型Epstein症候群　　*MYH9*遺伝子　　□*R702*変異　　 □*S96*変異　　 □その他変異（　　　　　） | |
| □中等症Epstein症候群　　　*MYH9*遺伝子　　□*R1165*変異　　□*D1424*変異　　□*E1841*変異　　□その他変異（　　　　　） | |

**＜診断のカテゴリー＞（該当する項目に☑を記入する）**

|  |
| --- |
| □Definite: Ａの1．及びＢの2.項目を全て満たすもの |

**■　重症度分類に関する事項（該当する項目に☑を記入する）**

**特発性血小板減少性紫斑病重症度基準　（該当するStageⅠ～Ⅴに○をつける）**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
|  | 臨　　床　　症　　状 | | | |
| 血小板数  （×104/μ） | 無　症　状 | 皮下出血 | 粘膜出血 | 重症出血 |
| 5≦ ＜10  2≦ ＜5  ＜2 | Ⅰ  Ⅱ  Ⅲ | Ⅰ  Ⅲ  Ⅳ | Ⅱ  Ⅳ  Ⅳ | Ⅳ  Ⅴ  Ⅴ |

**聴覚**

|  |
| --- |
| □　0　正常　２５ｄB未満　　　□　1　軽度難聴　２５ｄB以上４０ｄB未満　　　□　2　中等度難聴　４０ｄB以上７０ｄB未満  □　3　高度難聴　７０ｄB以上９０ｄB未満　　　□　4　重度難聴　９０ｄB以上 |

**CKD重症度分類ヒートマップ**

|  |  |
| --- | --- |
| □赤　　　　　□オレンジ　　　　　□黄　　　　　□緑 | |
| ①GFR区分  (mL/分/1.73㎡) | □G1（正常または高値:≧90）　　 　　□G2（正常または軽度低下:60～89）  □G3a（軽度～中等度低下:45～59）　　□G3b（中等度～高度低下:30～44）  □G4（高度低下:15～29）　　 □G5（末期腎不全（ESKD）:＜15） |
| ②蛋白尿区分  尿蛋白定量(g/日)あるいは尿蛋白/Cr 比(g/gCr) | □A1（正常　0.15未満）　　□A2（軽度蛋白尿　0.15～0.49）  □A3（高度蛋白尿　0.50以上） |

**■　体外式補助人工心臓に関する事項（使用者のみ記入）**

|  |  |
| --- | --- |
| 使用の有無 | 1.あり |
| 開始時期 | 西暦 年 月 |

**■　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。