282　先天性赤血球形成異常性貧血 (CDA)

□ 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**

|  |  |
| --- | --- |
| 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 | □常染色体劣性 | □常染色体劣性 | □常染色体優性 |
| 責任遺伝子 | □15q15.1-3　　 □*CDAN1* | □20q11.2　　 □*SEC23B* | □15q21-25　 　□*KIF23* |
| 貧血の程度 | □軽度－中等度 | □軽度－重度 | □軽度－中等度 |
| 赤血球サイズ | □大球性 | □正球性から大球性 | □大球性 |
| 骨髄の赤芽球像 | 所見：　　　　　　　　　　　 | 所見：　　　　　　　　　　　 | 所見：　　　　　　　　　　　 |
| 光顕 | □巨赤芽球様変化  | □２核－多核の赤芽球(10-40%) | □多核赤芽球 |
|  | □２核赤芽球(2-5%) | □異型核赤芽球 | □巨大赤芽球(10-40%) |
|  | □クロマチン橋 |  |  |
| 電顕 | □核膜の部分欠損 | □細胞膜内周の二重膜構造 | □核膜のスポンジ様構造 |
|  | □核質内への細胞質や小器官の流入 |  | □核膜の亀裂や凹凸 |
| Ham 試験 | □陰性 | □陽性 | □陰性 |
| 抗i抗原凝集反応 | □陰性 | □強陽性 | □陰性　または　□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 |
| □サラセミア　　□不安定ヘモグロビン症　　□遺伝性球状赤血球症　　□ピルビン酸キナーゼ欠損症　　□先天性骨髄異形成症候群□ビタミンB12欠乏症　　□葉酸欠乏症　　□鉄欠乏性貧血　　□骨髄異形成症候群　　□飲酒過剰　　□急性骨髄性白血病　　□再生不良性貧血　　□パルボB19ウイルス感染　　□AIDS　　□マラリア　　□肝疾患　　□抗腫瘍剤投与後　　□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）**

|  |
| --- |
| □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□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。