285　ファンコニ貧血

□ 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（該当する項目に☑を記入する）**

|  |  |
| --- | --- |
| 1. 汎血球減少 | 1.該当　2.非該当　3.不明 |
| 貧血：ヘモグロビン　10g/dL未満　［数値：　　　　　　　　］ | 1.該当　2.非該当　3.不明 |
| 好中球数：1,000/μL未満［数値：　　　　　　　　］ | 1.該当　2.非該当　3.不明 |
| 血小板：100,000/μL未満［数値：　　　　　　　　］ | 1.該当　2.非該当　3.不明 |
| 2. 皮膚の色素沈着 | 1.該当　2.非該当　3.不明 |
| 3. 身体奇形：  | 1.該当　2.非該当　3.不明 |
| 上肢：□親指の欠損・低形成　 □多指症　 □橈骨・尺骨の欠損 |
| 下肢：□つま先合指　 □かかとの異常　 □股関節脱臼 |
| 骨格系：□小頭症　 □小顎症　 □二分脊椎　 □側湾症 □肋骨の変形・欠損 |
| 性腺（男性）：□性器形成不全症 　□停留睾丸 　□尿道下裂　 □小陰茎 |
| 性腺（女性）：□性器形成不全症　　　□双角子宮　　　□月経異常 |
| 眼：□小眼球　 □斜視　 □乱視 　□白内障 |
| 耳：□難聴　 □外耳道閉鎖　 □形態異常 　□中耳の異常 |
| 腎：□低形成　 □欠損 　□馬蹄腎　 □水腎症 |
| 消化管：□食道閉鎖　 □十二指腸閉鎖　 □鎖肛 　□気管食道瘻 |
| 心：□動脈管開存　 □心室中隔欠損等種々の先天性心奇形 |
| 4. 低身長：半数以上は年齢相応身長の−２SD以下である | 1.該当　2.非該当　3.不明 |
| 5. 性腺機能不全 | 1.該当　2.非該当　3.不明 |

**Ｂ．検査所見**

|  |  |
| --- | --- |
| 染色体不安定性（染色体脆弱）を示し、DNA鎖間架橋薬剤の処理で染色体の断裂の増強やラジアル構造を持つ特徴的な染色体が観察される | 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 |
| □先天性角化不全症　 □Schwachman-Diamond症候群　 □ピアソン症候群 　□色素性乾皮症　 □毛細血管拡張性運動失調症　 □ブルーム症候群　 □ナイミーヘン症候群 |

**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、変異のある項目に☑を記入する |
| □*FANCA*　□*FANCB*　□*FANCC*　□*FANCD1 (BRCA2)* 　□*FANCD2*□*FANCE*　□*FANCF*　□*FANCG*　□*FANCI*　□*FANCJ (BRIP1)* 　□*FANCL*　　□*FANCN (PALB2)* 　□*FANCO (RAD51C)* 　□*FANCP (SLX4)* 　□*FANCQ (XPF)*　□*FANCS (BRCA1)*　　□*FANCT (UBE2T)* |
| 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）**

|  |
| --- |
| □(1) ＢとＣ、を満たし、Ａの1項目以上を満たす |
| □(2) Ａの1項目以上を満たし、*FANCB*を除くＤのいずれかをホモ接合体で証明、あるいは男性で*FANCB*の変異を証明 |

**■　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　　　他のstage以外 |
| □stage 2 中等症　　　以下の２項目以上を満たす□　網赤血球60,000/μL未満 　□　好中球1,000/μL未満 　□　血小板50,000/μL未満 |
| □stage 3 やや重症　　以下の２項目以上を満たし、定期的な赤血球輸血を必要とする　　　　　　　　□　網赤血球60,000/μL未満 　□　好中球1,000/μL未満　　　　□　血小板50,000/μL未満 |
| □stage 4 重　症 以下の２項目以上を満たす□　網赤血球20,000/μL未満　　　□　好中球500/μL未満　　　　　□　血小板20,000/μL未満 |
| □stage 5 最重症　　　 好中球　200/μl未満に加えて、以下の１項目以上を満たす□　網赤血球20,000/μL未満　　　□　血小板20,000/μL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。