

# 臨床調査個人票 065. 原発性免疫不全症候群（新規）

## ■基本情報

<b>氏名</b>			
姓(漢字)	名(漢字)	姓(かな)	名(かな)
<b>住所</b>			
郵便番号	住所		
<b>生年月日等</b>			
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)
<b>家族歴</b>			
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 続柄		
両親の近親結婚	1.あり 2.なし 3.不明 詳細:		
<b>発病時の状況</b>			
発症年月	西暦	年 月	
<b>社会保障</b>			
介護認定	1.要介護 2.要支援 3.なし		要介護度 1 2 3 4 5
<b>生活状況</b>			
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		
<b>連絡事項</b>			

■診断

診断

- ① 複合免疫不全症
  - 1. I. X連鎖重症複合免疫不全症
  - 2. II. 細網異形成症
  - 3. III. アデノシンデアミナーゼ (ADA) 欠損症
  - 4. IV. オーメン (Omenn) 症候群
  - 5. V. プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠損症
  - 6. VI. CD8欠損症
  - 7. VII. ZAP-70欠損症
  - 8. VIII. MHCクラスI欠損症
  - 9. IX. MHCクラスII欠損症
  - 10. X. IからXまでに掲げるもののほかの、複合免疫不全症
- ② 免疫不全を伴う特徴的な症候群
  - 11. I. ウィスコット・オルドリッチ (Wiskott-Aldrich) 症候群
  - 12. II. 毛細血管拡張性運動失調症
  - 13. III. ナイミーヘン染色体不安定 (Nijmegen breakage) 症候群
  - 14. IV. ブルーム (Bloom) 症候群
  - 15. V. ICF症候群
  - 16. VI. PMS2異常症
  - 17. VII. RIDDLE症候群
  - 18. VIII. シムケ (Schimke) 症候群
  - 19. IX. ネザートン (Netherton) 症候群
  - 20. X. 胸腺低形成 (DiGeorge症候群、22q11.2欠失症候群)
  - 21. XI. 高IgE症候群
  - 22. XII. 肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症
  - 23. XIII. 先天性角化不全症
- ③ 液性免疫不全を主とする疾患
  - 24. I. X連鎖無ガンマグロブリン血症 3
  - 25. II. 分類不能型免疫不全症
  - 26. III. 高IgM症候群
  - 27. IV. IgGサブクラス欠損症
  - 28. V. 選択的IgA欠損症
  - 29. VI. 特異抗体産生不全症
  - 30. VII. 乳児一過性低ガンマグロブリン血症
  - 31. VIII. IかVIIまでに掲げるもののほかの、液性免疫不全を主とする疾患
- ④ 免疫調節障害
  - 32. I. チェディアック・東 (Chédiak-Higashi) 症候群
  - 33. II. X連鎖リンパ増殖症候群
  - 34. III. 自己免疫性リンパ増殖症候群 (ALPS)
  - 35. IV. IからIIIに掲げるもののほかの、免疫調節障害
- ⑤ 原発性食細胞機能不全症および欠損症
  - 36. I. 重症先天性好中球減少症
  - 37. II. 周期性好中球減少症
  - 38. III. I及びIIに掲げるもののほかの、慢性の経過をたどる好中球減少症
  - 39. IV. 白血球接着不全症
  - 40. V. シュワツハマン・ダイヤモンド (Shwachman-Diamond) 症候群
  - 41. VI. 慢性肉芽腫症
  - 42. VII. ミエロペルオキシダーゼ欠損症
  - 43. VIII. メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症
  - 44. IX. IVからVIIIに掲げるもののほかの、白血球機能異常
- ⑥ 自然免疫異常
  - 45. I. 免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症
  - 46. II. IRAK4欠損症
  - 47. III. MyD88欠損症
  - 48. IV. 慢性皮膚粘膜カンジダ症
  - 49. V. IからIVに掲げるもののほかの、自然免疫異常
- ⑦ 先天性補体欠損症
  - 50. I. 先天性補体欠損症
  - 51. II. 遺伝性血管性浮腫 (C1インヒビター欠損症)
  - 52. III. I及びIIに掲げるもののほかの、先天性補体欠損症

■臨床所見

理学所見

身長	cm	体重	kg
<b>合併症</b>			
反復性気道感染症（中耳炎、副鼻腔炎を含む）	1.あり 2.なし 3.不明	内容	
重症細菌感染症	1.あり 2.なし 3.不明	内容	
気管支拡張症	1.あり 2.なし 3.不明	内容	
膿皮症	1.あり 2.なし 3.不明	内容	
化膿性リンパ節炎	1.あり 2.なし 3.不明	内容	
遷延性下痢症	1.あり 2.なし 3.不明	内容	
口腔カンジタ症	1.あり 2.なし 3.不明	内容	
カリニ肺炎	1.あり 2.なし 3.不明	内容	
ウイルス感染の重症化（重症水痘など）	1.あり 2.なし 3.不明	内容	
その他の感染症	1.あり 2.なし 3.不明	内容	
アレルギー疾患	1.あり 2.なし 3.不明	内容	
慢性湿疹	1.あり 2.なし 3.不明	内容	
関節炎	1.あり 2.なし 3.不明	内容	
自己免疫疾患	1.あり 2.なし 3.不明	内容	
先天性心疾患	1.あり 2.なし 3.不明	内容	
小脳失調	1.あり 2.なし 3.不明	内容	
悪性腫瘍	1.あり 2.なし 3.不明	内容	
その他	1.あり 2.なし 3.不明	その他の内容	

■検査所見

末梢血検査（受診時）

白血球	/ $\mu$ L	赤血球	$\times 10^4$ / $\mu$ L
Hb	g/dL	血小板	$\times 10^4$ / $\mu$ L
リンパ球数	/ $\text{mm}^3$	好中球	/ $\mu$ L

免疫血清学検査

	受診時
CH <sub>50</sub> 値	U/dL
CH <sub>3</sub> 値	mg/dL
CH <sub>4</sub> 値	mg/dL
IgG	mg/dL
サブクラス	IgG <sub>1</sub> mg/dL IgG <sub>2</sub> mg/dL IgG <sub>3</sub> mg/dL IgG <sub>4</sub> mg/dL
IgA	mg/dL
IgM	mg/dL
IgE	mg/dL

リンパ球サブセット

	受診時
B細胞	%
T細胞	%
CD4/CD8比	

細胞性免疫検査

	受診時
リンパ球幼若化反応	1. 正常 2. 異常 3. 未検査
遅延型皮膚反応	1. 正常 2. 異常 3. 未検査
NK活性	1. 正常 2. 異常 3. 未検査

顆粒球機能検査

	受診時
走化能	1. 正常 2. 異常 3. 未検査
貪食能	1. 正常 2. 異常 3. 未検査
殺菌能	1. 正常 2. 異常 3. 未検査
NBT還元能など	1. 正常 2. 異常 3. 未検査

酵素活性

	受診時
ADA活性	1. 正常 2. 異常 3. 未検査
PNP活性	1. 正常 2. 異常 3. 未検査

胸部X線

	受診時
肺炎	1. あり 2. なし 3. 不明
気管支拡張症	1. あり 2. なし 3. 不明
他の異常所見	1. あり 2. なし 3. 不明 異常所見の内容

遺伝子診断

所見有無	1. 所見あり 2. 所見なし 3. 未検査 所見
------	---------------------------

■重症度

治療継続性

次の治療の継続性 補充療法（阻害薬等の代替治療薬の投与を含む）、G-CSF療法、 除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、 抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、 腹膜透析、血液透析	1. 継続的に実施する（断続的な場合も含めて概ね6か月以上） 2. 必要だが継続的ではない 3. 不要
--	---

■治療その他

造血細胞移植療法			
実施有無	1.実施 2.未実施 3.実施予定 施行日 西暦 年 月 日 2回目施行日 西暦 年 月 日		
HLAドナーの種類	1.HLA一致ドナー 2.HLA非一致ドナー HLA一致ドナーの場合1.同胞 2.同胞を除く血縁 3.非血縁 HLA不一致ドナーの場合1.血縁 2.非血縁 3.臍帯血 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明		
その他の治療法			
IFN-gammaの使用	1.あり 2.なし		
ガンマグロブリン補充			
実施有無	1.実施 2.未実施	用量	週間に1回 g
抗菌剤			
実施有無	1.実施 2.未実施	薬剤名	
その他			
実施有無	1.実施 2.未実施	内容	
人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	記載年月日：平成 年 月 日		

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。  
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112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。

※自筆または押印のこと

Ver. 141107