



	1.	2.	3.		
	1	2	3	4	5
	1.	2.	3.		
	1.	2.	3.		
	1.	2.	3.		
	1.	2.	3.		
	1.	2.	3.		

1.	1.	2.	3.	
	10g/dL	1.	2.	3.
			<input type="text"/> <input type="text"/> . <input type="text"/> g/dL	
		1.	2.	3.
			<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	
	10	1.	2.	3.
		<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>		
2.	1.	2.	3.	

3. 身体奇形	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明	
	上肢	<input type="checkbox"/> 親指の欠損・低形成 <input type="checkbox"/> 多指症 <input type="checkbox"/> 橈骨・尺骨の欠損
	下肢	<input type="checkbox"/> つま先合指 <input type="checkbox"/> かかとの異常 <input type="checkbox"/> 股関節脱臼
	骨格系	<input type="checkbox"/> 小頭症 <input type="checkbox"/> 小顎症 <input type="checkbox"/> 二分脊椎 <input type="checkbox"/> 側湾症 <input type="checkbox"/> 肋骨の変形・欠損
	性腺 (男性)	<input type="checkbox"/> 性器形成不全症 <input type="checkbox"/> 停留睾丸 <input type="checkbox"/> 尿道下裂 <input type="checkbox"/> 小陰茎
	性腺 (女性)	<input type="checkbox"/> 性器形成不全症 <input type="checkbox"/> 双角子宮 <input type="checkbox"/> 月経異常
	眼	<input type="checkbox"/> 小眼球 <input type="checkbox"/> 斜視 <input type="checkbox"/> 乱視 <input type="checkbox"/> 白内障
	耳	<input type="checkbox"/> 難聴 <input type="checkbox"/> 外耳道閉鎖 <input type="checkbox"/> 形態異常 <input type="checkbox"/> 中耳の異常
	腎	<input type="checkbox"/> 低形成 <input type="checkbox"/> 欠損 <input type="checkbox"/> 馬蹄腎 <input type="checkbox"/> 水腎症
	消化管	<input type="checkbox"/> 食道閉鎖 <input type="checkbox"/> 十二指腸閉鎖 <input type="checkbox"/> 鎖肛 <input type="checkbox"/> 気管食道瘻
	心	<input type="checkbox"/> 動脈管開存 <input type="checkbox"/> 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-2SD以下である	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明	
5. 性腺機能不全	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明	

**B. 検査所見** \*小数点も1文字として記入する

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	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 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。	<input type="checkbox"/> 1. 全て除外可	<input type="checkbox"/> 2. 除外不可	<input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 先天性角化不全症	<input type="checkbox"/> シュワツハマン・ダイヤモンド症候群	<input type="checkbox"/> ピアソン症候群	
<input type="checkbox"/> 色素性乾皮症	<input type="checkbox"/> 毛細血管拡張性運動失調症	<input type="checkbox"/> ブルーム症候群	<input type="checkbox"/> ナイミーヘン症候群

**D. 遺伝学的検査**

遺伝子検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施	<input type="checkbox"/> 2. 未実施	
<input type="checkbox"/> FANCA	<input type="checkbox"/> FANCB	<input type="checkbox"/> FANCC	<input type="checkbox"/> FANCD1 (BRCA2)
<input type="checkbox"/> FANCD2	<input type="checkbox"/> FANCE	<input type="checkbox"/> FANCF	<input type="checkbox"/> FANCG
<input type="checkbox"/> FANCI	<input type="checkbox"/> FANCJ (BRIP1)	<input type="checkbox"/> FANCL	<input type="checkbox"/> FANCM
<input type="checkbox"/> FANCN (PALB2)	<input type="checkbox"/> FANCO (RAD51C)	<input type="checkbox"/> FANCP (SLX4)	<input type="checkbox"/> FANCO (XPF)
<input type="checkbox"/> FANCR (RAD51)	<input type="checkbox"/> FANCS (BRCA1)	<input type="checkbox"/> FANCT (UBE2T)	

**<診断のカテゴリー>**

<input type="checkbox"/> Definite 1 (確定例) : BとCを満たし、Aの1項目以上を満たす
<input type="checkbox"/> Definite 2 (確定例) : 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
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

症状の概要、経過、特記すべき事項など \*250文字以内かつ7行以内

■ 重症度分類に関する事項

<input type="checkbox"/> stage 1 軽症：他の stage 以外
<input type="checkbox"/> stage 2 中等症：以下の 2 項目以上を満たす <input type="checkbox"/> 網赤血球 60,000/μL 未満 <input type="checkbox"/> 好中球 1,000/μL 未満 <input type="checkbox"/> 血小板 50,000/μL 未満
<input type="checkbox"/> 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 <input type="checkbox"/> 網赤血球 60,000/μL 未満 <input type="checkbox"/> 好中球 1,000/μL 未満 <input type="checkbox"/> 血小板 50,000/μL 未満
<input type="checkbox"/> stage 4 重症：以下の 2 項目以上を満たす <input type="checkbox"/> 網赤血球 20,000/μL 未満 <input type="checkbox"/> 好中球 500/μL 未満 <input type="checkbox"/> 血小板 20,000/μL 未満
<input type="checkbox"/> 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 <input type="checkbox"/> 網赤血球 20,000/μL 未満 <input type="checkbox"/> 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	<input type="checkbox"/> 1. あり
開始時期	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
離脱の見込み	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
種類	<input type="checkbox"/> 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 <input type="checkbox"/> 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器
施行状況	<input type="checkbox"/> 1. 間欠的施行 <input type="checkbox"/> 2. 夜間に継続的に施行 <input type="checkbox"/> 3. 一日中施行 <input type="checkbox"/> 4. 現在は未施行

生活状況	食事	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 軽度介助	<input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	整容	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	
	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
	入浴	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	
	歩行	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 軽度介助	<input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 不能
	着替え	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
	排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
	排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助

医療機関名												
指定医番号	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	
医療機関所在地												
電話番号	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	*ハイフンを除き、左詰めで記入
医師の氏名												印 ※自筆または押印のこと
記載年月日	西暦	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	年	<input type="text"/>	<input type="text"/>	月	<input type="text"/>	<input type="text"/>	日
診断年月日	西暦	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	年	<input type="text"/>	<input type="text"/>	月	<input type="text"/>	<input type="text"/>	日

- ・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です。）
- ・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 か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 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。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・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。