

282 先天性赤血球形成異常性貧血

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦	年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦	年 月 日		
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 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 *11 を選択の場合、以下に記入		
続柄		
発症時期	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	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1級 ☐ 2級 ☐ 3級 ☐ 4級 ☐ 5級 ☐ 6級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1級 ☐ 2級 ☐ 3級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

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
病型	☐ Type I ☐ Type II ☐ Type III		
日本小児血液・がん学会の病理中央診断の利用 (詳細を以下の特記事項欄に記載する)		☐ 1. 実施	☐ 2. 未実施
診断基準を満たす		☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当
*特記事項 *250 文字以内			

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

遺伝形式	☐ Type I (常染色体劣性) ☐ Type II (常染色体劣性)	
	☐ Type III (常染色体優性)	
責任遺伝子	☐ Type I (15q15.1-3) ☐ Type I (CDAN1)	
	☐ Type II (20q11.2) ☐ Type II (SEC23B)	
	☐ Type III (15q21-25) ☐ Type III (KIF23)	

貧血の程度	☐ Type I (軽度～中等度) ☐ Type II (軽度～重度) ☐ Type III (軽度～中等度)
赤血球サイズ	☐ Type I (大球性) ☐ Type II (正球性から大球性) ☐ Type III (大球性)
骨髄の赤芽球： 光顕	☐ Type I (巨赤芽球様変化) ☐ Type I (2核赤芽球(2～5%)) ☐ Type I (クロマチン橋) ☐ Type II (異型核赤芽球) ☐ Type II (2核－多核の赤芽球(10～40%)) ☐ Type III (多核赤芽球) ☐ Type III (巨大赤芽球(10～40%))
骨髄の赤芽球： 電顕	☐ Type I (核膜の部分欠損) ☐ Type I (核質内への細胞質や小器官の流入) ☐ Type II (細胞膜内周の二重膜構造) ☐ Type III (核膜のスポンジ様構造) ☐ Type III (核膜の亀裂や凹凸)
Ham 試験	☐ Type I (陰性) ☐ Type II (陽性) ☐ Type III (陰性)
抗 i 抗原凝集反応	☐ Type I (陰性) ☐ Type II (強陽性) ☐ Type III (陰性) ☐ Type III (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																		
<table border="0"> <tr> <td>☐ サラセミア</td> <td>☐ 不安定ヘモグロビン症</td> <td>☐ 遺伝性球状赤血球症</td> </tr> <tr> <td>☐ ピルビン酸キナーゼ欠損症</td> <td>☐ 先天性骨髄異形成症候群</td> <td>☐ ビタミンB₁₂欠乏症</td> </tr> <tr> <td>☐ 葉酸欠乏症</td> <td>☐ 鉄欠乏性貧血</td> <td>☐ 骨髄異形成症候群</td> </tr> <tr> <td>☐ 飲酒過剰</td> <td>☐ 急性骨髄性白血病</td> <td>☐ 再生不良性貧血</td> </tr> <tr> <td>☐ パルボB19ウイルス感染</td> <td>☐ 後天性免疫不全症候群 (AIDS)</td> <td>☐ マラリア</td> </tr> <tr> <td>☐ 肝疾患</td> <td>☐ 抗腫瘍剤投与後</td> <td>☐ 骨髄移植後</td> </tr> </table>		☐ 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B ₁₂ 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	☐ 後天性免疫不全症候群 (AIDS)	☐ マラリア	☐ 肝疾患	☐ 抗腫瘍剤投与後	☐ 骨髄移植後
☐ 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B ₁₂ 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	☐ 後天性免疫不全症候群 (AIDS)	☐ マラリア																	
☐ 肝疾患	☐ 抗腫瘍剤投与後	☐ 骨髄移植後																	

■ 重症度分類に関する事項

- ☐ 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

薬物療法を行っていてヘモグロビン濃度が 10 g/dL 以上

☐ 1. 該当

☐ 2. 非該当

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内

■ 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. 気管切開孔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	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 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											*ハイフンを除き、左詰めで記入	
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			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。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦				年			月			日	
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		