

初年度（レジストリ登録時までの経過を入力してください）

I. 遺伝子検査

質問（1） 遺伝子検査の有無

なし

あり

→ありの場合

遺伝子検査施行施設名（ _____ ）

PKHD1 遺伝子に変異の指摘なし

PKHD1 遺伝子に変異の指摘あり

→結果（ _____ ）

II. 肺・心合併症

質問（2） 肺合併症

①新生児期の肺合併症

なし

不明

あり

→ありの場合（該当したものを選択してください。複数選択可）

羊水過少

肺低形成

新生児期人工呼吸器管理（NPPV：非侵襲的陽圧換気療法は除く）

→人工呼吸器管理の継続期間： _____ 日

（抜管後に再度挿管となった場合は最終的に抜管した日までの期間）

NO 使用

ECMO（Extracorporeal Membrane Oxygenation）

②直近の呼吸状態

呼吸サポートなし

酸素投与のみ継続

人工呼吸器管理

非侵襲的陽圧換気療法（NPPV）

質問（3） 高血圧・心合併症

①治療を要する高血圧

なし

あり

→ありの場合

降圧剤開始年月：西暦 _____ 年 _____ 月 不明

使用した降圧剤（複数選択可）

アンジオテンシン変換酵素阻害薬

アンジオテンシン II 受容体拮抗薬

カルシウム拮抗薬 α ブロッカー β ブロッカー
クロニジン その他()
 同時に使用した降圧剤の最大数(不明の場合は現在使用している降圧剤の使用数)
1剤 2剤 3剤 4剤 5剤 6剤 7剤以上

②PRES (Posterior Reversible Encephalopathy Syndrome) の発症

あり：西暦_____年_____月 発症日不明
なし
不明

③心筋障害

心筋肥厚

なし 不明
あり→診断年月：西暦_____年_____月 診断日不明

拡張障害

なし 不明
あり→診断年月：西暦_____年_____月 診断日不明

心収縮力低下

なし 不明
あり→診断年月：西暦_____年_____月 診断日不明

Ⅲ. 肝合併症

質問(4) 肝線維症/カロリ病合併の有無

肝線維症：あり なし
 カロリ病：あり なし

①現在の症状・所見

腹壁静脈の怒張 あり なし 不明
 脾腫(下記参考値参照) あり なし 不明
 肝不全 あり なし

②肝合併症の評価のために行った検査(最終の検査年月を記載してください。)

腹部超音波検査(検査年月：西暦_____年_____月 検査日不明)
CT検査(検査年月：西暦_____年_____月 検査日不明)
肝生検(肝生検施行年月：西暦_____年_____月 検査日不明)

→肝生検結果： ductal plate malformation

その他（

）

☆脾腫の基準の参考値（Rosenberg HK, et al. Am J Roentgenol 1991;157:119-121）

下記の年齢に応じた最大値よりも大きい場合に脾腫と定義する。

年齢	中央値 (cm)	最大値 (cm)
0-3 ヶ月	4.5	6.0
3-6 ヶ月	5.3	6.5
6-12 ヶ月	6.2	7.0
1-2 歳	6.9	8.0
2-4 歳	7.4	9.0
4-6 歳	7.8	9.5
6-8 歳	8.2	10.0
8-10 歳	9.2	11.0
10-12 歳	9.9	11.5
12-15 歳	10.1	12.0
15 歳以上 (女)	10.0	12.0
15 歳以上 (男)	11.2	13.0

質問 (5) 食道静脈瘤

①吐血・下血

なし 不明

あり

→ありの場合 初回の吐血・下血：西暦_____年_____月

吐血・下血の回数

1回 2回 3回 4回 5回 6回以上

不明

②内視鏡検査の有無

なし 不明

あり

→ありの場合 初回内視鏡施行年月：西暦_____年_____月

内視鏡検査の理由（複数選択可）

： 定期検査 吐血 下血 血小板減少

肝線維化マーカーの上昇（4型コラーゲン，M2BPGi など）

□その他（ _____ ）

③食道静脈瘤の治療

なし

あり

→ありの場合（施行したものをすべて選択）

内視鏡的静脈瘤硬化療法（EIS：Endoscopic injection sclerotherapy）

内視鏡的静脈瘤結紮術（EVL：Endoscopic variceal ligation）

βブロッカー

その他（ _____ ）

質問（6） 胆管炎

なし 不明

あり

→ありの場合 初回胆管炎罹患年月：西暦_____年_____月

胆管炎罹患回数

1回 2回 3回 4回 5回 6回以上

不明

質問（7） 敗血症

なし 不明

あり

→ありの場合 初回敗血症罹患年月：西暦_____年_____月

敗血症罹患回数

1回 2回 3回 4回 5回 6回以上

不明

質問（8） 肝線維症に対する肝移植以外の外科的治療

①脾摘

なし

あり

→ありの場合 脾摘施行年月：西暦_____年_____月

②門脈-下大静脈シャント

なしあり

→ありの場合 施行年月：西暦_____年_____月

IV. 肝移植

質問 (9) 肝移植

なし (→質問 (10) に進んでください)あり

→ありの場合

肝移植年月：西暦_____年_____月

肝移植施行施設 (_____)

①肝移植適応 (複数選択可)

血小板減少食道静脈瘤繰り返す胆管炎肝不全その他 (_____)

②肝移植ドナー

脳死ドナー生体ドナー (実父 実母 その他 _____)

③肝移植時の体格

身長_____cm

体重_____kg

④肝移植時腎機能

Cr_____mg/dL

シスタチンC_____mg/L シスタチンCの測定なし

V. 腎摘出

質問 (10) 腎摘出の有無

腎摘出なし (→質問 (12) へ進んでください)腎摘出あり

→ありの場合

片腎摘出 (西暦_____年_____月)

一期的に両腎摘出（西暦_____年_____月）

二期的に両腎摘出 1 回目（西暦_____年_____月）

2 回目（西暦_____年_____月）

腎摘出の理由（複数選択可）

- 呼吸障害 腹膜透析のスペース確保 腎移植のスペース確保
 栄養をいれるための腹腔内のスペース確保 高血圧のコントロール
 その他（ _____ ） 不明

質問（11） 腎摘出に伴う合併症

なし 不明

あり

→ありの場合

片腎摘出時

合併症の内容（複数選択可）

血圧低下 腹腔内出血

その他（ _____ ）

一期的に両腎摘出時

合併症の内容（複数選択可）

血圧低下 腹腔内出血

その他（ _____ ）

二期的に両腎摘出の 1 回目

合併症の内容（複数選択可）

血圧低下 腹腔内出血

その他（ _____ ）

二期的に両腎摘出の 2 回目

合併症の内容（複数選択可）

血圧低下 腹腔内出血

その他（ _____ ）

質問（12） 腎生検の有無（腎摘出時の病理検査も含む）

なし

あり

→ありの場合

腎生検施行年月：西暦_____年_____月 不明

→ありの場合

腎移植年月：西暦_____年_____月

腎移植施行施設（_____）

腎移植時の状態 腹膜透析 血液透析 保存期腎不全

②腎移植ドナー

心停止ドナー 脳死ドナー

生体ドナー（ 実父 実母 その他_____）

③抗ドナー抗体

不明

陰性

陽性

→陽性の場合（複数選択可）

Class1 陽性 Class2 陽性 不明

抗ドナー抗体に対する前処置

不明

なし

あり

→ありの場合（複数選択可）

リツキシマブ 血漿交換 ガンマグロブリン

Ⅶ. 中枢神経合併症

質問（15）知的障害の有無

知的障害なし 軽度知的障害あり 中等度知的障害あり

重度知的障害あり

乳幼児のため判断不能

☆知的障害の程度は下記のように定義する。

軽度	日常会話はできるが、抽象的な思考が不得手で、こみいった話は困難である。日常的な家事をこなすことはできるが、状況や手順が変化したりすると困難が生じることがある。身の清潔保持は困難が少ない。
中等度	読み書きや計算は不得手だが、簡単な日常会話はできる。生活習慣になっていることであれば、言葉での指示を理解し、ごく身近なことについては、身振りや短い言葉で自ら表現することができる。

重度	言葉の理解も困難またはごく身近なことに限られており、意思表示はごく簡単なものに限られる。
----	--

質問（16）てんかんの有無

なし 不明

あり→診断年月：西暦_____年_____月_____ 診断日不明

VI. 登録時の状態

質問（17）現在の腎代替療法の有無

腎代替療法なし

腎代替療法あり

→ありの場合

腹膜透析管理中

血液透析管理中

腎移植後

質問（18）登録時直近の身体・検査所見

①登録時直近の身体所見

測定年月：西暦 年 月

身長	cm	体重	kg
血圧	/	mmHg	

②登録時直近の血液学的検査値

測定年月：西暦 年 月

白血球数	/ μ L	赤血球数	/ μ L	ヘマトクリット	g/dL
血小板数	$\times 10^4$ / μ L	AST	U/L	ALT	U/L
γ -GTP	U/L	T-Bil	mg/dL	D-Bil	mg/dL
TP	g/dL	Alb	g/dL	コレステロール	U/L
ナトリウム	mEq/L	カリウム	mEq/L	カルシウム	mEq/L
クレアチニン	mg/dL	尿酸	mg/L	PT-INR	
アミリア	μ g/dL	IV型コラーゲン7S	ng/mL <input type="checkbox"/> 未測定	M2BPGi	<input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> 1+ <input type="checkbox"/> 2+ <input type="checkbox"/> 未測定（いずれか選択）

③登録時直近の尿所見

測定年月：西暦 年 月

蛋白定量	mg/dL	尿クレアチン	mg/dL	尿β2MG	mg/L
尿中赤血球	(いずれか選択) □5未満/HPF		□5-9/HPF	□10</HPF	
	肉眼的血尿	□あり	□なし	□不明	

④登録時直近の腎長径

- 超音波検査：右_____cm 左_____cm (測定年月：西暦_____年__月)
CT：右_____cm 左_____cm (測定年月：西暦_____年__月)
MRI：右_____cm 左_____cm (測定年月：西暦_____年__月)
不明

⑤登録時の栄養の方法

- 全て経口摂取 経管栄養併用 静脈栄養併用

質問 (19) 登録時直近の社会的状況 (いずれか一つ選択)

- 3ヶ月未満のため未評価
未就学児：ほぼ正常発達 就学児：明らかな発達の遅れあり
通常学級レベル 支援学級レベル
 18歳以上・非学生の場合は就労の状態
フルタイム勤務 パートタイム勤務 作業所勤
主婦/主夫