

診療情報提供書

Ver.240401

紹介先IRUD拠点病院施設名

(拠点病院・高度協力病院名)

紹介元施設名		紹介日	2024年	
紹介元担当医師名		紹介元連絡先	(電話番号)	診療科名
付記		紹介元施設所在地	(所在地)	
患者さん情報	年齢		性別	<input type="checkbox"/> 男性 <input type="checkbox"/> 女性 <input type="checkbox"/> その他 ()
	ふりがな		拠点施設患者ID	
	氏名		生年月日(西暦)	
	郵便番号	〒	住所	TEL
	血縁者採血	<input type="checkbox"/> 両親 <input type="checkbox"/> 母親のみ <input type="checkbox"/> 父親のみ <input type="checkbox"/> きょうだい <input type="checkbox"/> 子		

診療情報・紹介元医療機関情報	疑い疾患の難病指定	<input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無	研究班への連絡	<input type="checkbox"/> 済 <input type="checkbox"/> 未 <input type="checkbox"/> 研究班なし
	小児慢性特定疾病	<input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無	不活化用採血の例外	<input type="checkbox"/> 発端者の採血なし <input type="checkbox"/> 血縁者の採血あり
	遺伝性疾患と考える根拠			
	<input type="checkbox"/> 家族性である(家系内に関連する症状等を以下にご記入ください)			
	記入欄:			
	<input type="checkbox"/> 多系統疾患である(下記から疾患領域を選択、複数選択可)			
	<input type="checkbox"/> 先天異常 <input type="checkbox"/> 顔貌異常 <input type="checkbox"/> 神経・筋 <input type="checkbox"/> 腎・泌尿器 <input type="checkbox"/> 呼吸器 <input type="checkbox"/> 循環器 <input type="checkbox"/> 骨・軟骨			
	<input type="checkbox"/> 血液 <input type="checkbox"/> 内分泌・代謝 <input type="checkbox"/> 肝胆膵 <input type="checkbox"/> 消化器 <input type="checkbox"/> 皮膚 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉 <input type="checkbox"/> 眼 <input type="checkbox"/> 四肢			
	<input type="checkbox"/> 精神 <input type="checkbox"/> その他 ()			
	主訴:			
現病歴:				
実施済み遺伝学的検査	右記より選択⇒		その他を選択した場合⇒ ()	
その他実施済みの検査等				
赤枠は必要に応じて記載	成人患者用記入欄		小児患者用記入欄	
	体重(kg):	飲酒量:	可能採血量:	<input type="checkbox"/> 3mL <input type="checkbox"/> 6mL <input type="checkbox"/> 8mL
	身長(cm):	喫煙:	身長 (cm):	体重(kg):
	頭囲(cm):	職業:	頭囲 (cm):	
	常用薬			
自由記載欄		画像・別紙等	<input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無	

診療情報提供書 (控)

Ver.240401

※電子版では1ページ目に記入すると自動的に反映されます

紹介先IRUD拠点病院施設名

(拠点病院・高度協力病院名)

紹介元施設名	紹介日			2024年	
紹介元担当医師名	紹介元連絡先	(電話番号)		診療科名	
付記	紹介元施設所在地 (所在地)				
患者さん情報	年齢	性別	<input type="checkbox"/> 男性 <input type="checkbox"/> その他 () <input type="checkbox"/> 女性		
	ふりがな	拠点施設患者ID			
	氏名	生年月日			
	郵便番号	〒	住所		TEL
	血縁者採血予定 <input type="checkbox"/> 両親 <input type="checkbox"/> 母親のみ <input type="checkbox"/> 父親のみ <input type="checkbox"/> きょうだい <input type="checkbox"/> 子				

診療情報・紹介元医療機関情報	疑い疾患の難病指定	<input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無	研究班への連絡			<input type="checkbox"/> 済 <input type="checkbox"/> 未 <input type="checkbox"/> 研究班なし
	小児慢性特定疾病	<input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無	不死化用採血の例外	<input type="checkbox"/> 発端者の採血なし <input type="checkbox"/> 血縁者の採血あり		
	遺伝性疾患と考える根拠					
	<input type="checkbox"/> 家族性である(家系内に関連する症状等を以下にご記入ください) 記入欄:					
	<input type="checkbox"/> 多系統疾患である(下記から疾患領域を選択、複数選択可) <input type="checkbox"/> 先天異常 <input type="checkbox"/> 顔貌異常 <input type="checkbox"/> 神経・筋 <input type="checkbox"/> 腎・泌尿器 <input type="checkbox"/> 呼吸器 <input type="checkbox"/> 循環器 <input type="checkbox"/> 骨・軟骨 <input type="checkbox"/> 血液 <input type="checkbox"/> 内分泌・代謝 <input type="checkbox"/> 肝胆膵 <input type="checkbox"/> 消化器 <input type="checkbox"/> 皮膚 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉 <input type="checkbox"/> 眼 <input type="checkbox"/> 四肢 <input type="checkbox"/> 精神 <input type="checkbox"/> その他 ()					

主訴:				
現病歴:				
実施済み遺伝学的検査	右記選択⇒		その他を選択⇒	()
その他実施済みの検査等				

赤枠は必要に応じて記載	成人患者用記入欄		小児患者用記入欄		
	体重(kg):	飲酒量:	可能採血量: <input type="checkbox"/> 3mL <input type="checkbox"/> 6mL <input type="checkbox"/> 8mL		
	身長(cm):	喫煙:	身長 (cm):	体重(kg):	
	頭囲(cm):	職業:	頭囲 (cm):		
常用薬					

自由記載欄			画像・別紙等 <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無	
-------	--	--	--	--

コンサルトシート

Ver.240401

※電子版では1ページ目に記入すると自動的に反映されます

IRUD拠点病院施設名 (拠点病院・高度協力病院名)

紹介元施設名	紹介日	2024年	
紹介元担当医師名	紹介元連絡先 (電話番号)	診療科名	
付記	紹介元施設所在地 (所在地)		
IRUD拠点病院での管理番号 各拠点施設事務局で記載 ←左は、IRUD拠点病院で記載			
患者さん情報	年齢	性別	<input type="checkbox"/> 男性 <input type="checkbox"/> その他 () <input type="checkbox"/> 女性
	血縁者採血予定 <input type="checkbox"/> 両親 <input type="checkbox"/> 母親のみ <input type="checkbox"/> 父親のみ <input type="checkbox"/> きょうだい <input type="checkbox"/> 子		

診療情報・紹介元医療機関情報	疑い疾患の難病指定 <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無	研究班への連絡 <input type="checkbox"/> 済 <input type="checkbox"/> 未 <input type="checkbox"/> 研究班なし	
	小児慢性特定疾病 <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無	不死化用採血の例外	<input type="checkbox"/> 発端者の採血なし <input type="checkbox"/> 血縁者の採血あり
	遺伝性疾患と考える根拠		
	<input type="checkbox"/> 家族性である(家系内に関連する症状等を以下にご記入ください) 記入欄: <input type="checkbox"/> 多系統疾患である(下記から疾患領域を選択、複数選択可) <input type="checkbox"/> 先天異常 <input type="checkbox"/> 顔貌異常 <input type="checkbox"/> 神経・筋 <input type="checkbox"/> 腎・泌尿器 <input type="checkbox"/> 呼吸器 <input type="checkbox"/> 循環器 <input type="checkbox"/> 骨・軟骨 <input type="checkbox"/> 血液 <input type="checkbox"/> 内分泌・代謝 <input type="checkbox"/> 肝胆脾 <input type="checkbox"/> 消化器 <input type="checkbox"/> 皮膚 <input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉 <input type="checkbox"/> 眼 <input type="checkbox"/> 四肢 <input type="checkbox"/> 精神 <input type="checkbox"/> その他 ()		
	主訴: 現病歴:		
実施済み遺伝学的検査	右記選択⇒	その他を選択⇒ ()	
その他実施済みの検査等			

赤枠は必要に応じて記載	成人患者用記入欄		小児患者用記入欄	
	体重(kg):	飲酒量:	可能採血量:	<input type="checkbox"/> 3mL <input type="checkbox"/> 6mL <input type="checkbox"/> 8mL
	身長(cm):	喫煙:	身長 (cm):	体重(kg):
	頭囲(cm):	職業:	頭囲 (cm):	
常用薬:				

コンサルト結果返却方法	<input type="checkbox"/> 郵送	<input type="checkbox"/> 電話	<input type="checkbox"/> メールアドレス ()	<input type="checkbox"/> その他 ()
-------------	-----------------------------	-----------------------------	--------------------------------------	----------------------------------

IRUD診断委員会記載欄		記載日	
記載者名 ()	IRUDヘントリー <input type="checkbox"/> 適切 <input type="checkbox"/> 不適切		
紹介基準	<input type="checkbox"/> 満たす <input type="checkbox"/> 満たさないが、下記の理由によりエントリーする ()		
最終判断	<input type="checkbox"/> IRUD拠点病院外来受診		<input type="checkbox"/> 他の研究班を紹介(以下に紹介先を記載) ()
	<input type="checkbox"/> 対象外と判断した場合のコメント ()		

IRUD患者シート

Ver.240401

IRUD拠点病院施設名 (拠点病院・高度協力病院名)

紹介元施設名	紹介日	2024年	
紹介元担当医師名	紹介元連絡先 (電話番号)	診療科名	
付記	紹介元施設所在地 (所在地)		
IRUD拠点病院での管理番号 各拠点施設事務局で記載		IRUD解析センターでの管理番号:	
同意	同意者 <input type="checkbox"/> 本人 <input type="checkbox"/> 代諾者	試料バンク寄託の同意	<input checked="" type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無
不死化用採血の例外	<input type="checkbox"/> 発端者の採血なし <input type="checkbox"/> 血縁者の採血あり	採取試料	<input checked="" type="checkbox"/> 末梢血/臍帯血

診療情報・IRUD診断委員会検討情報	ショートサマリー	記載日	2024年	
	主訴:			
	現病歴:			
	主な症状		実施した遺伝学的検査	
	重要度	日本語、英語、HPOで記載 (5項目以上あると同定につながりやすくなります)	染色体検査	
	最重要	例) 甲状腺異常, abnormality of the thyroid gland, HP:0000820	染色体核型詳細	
			マイクロアレイ	
			遺伝学的検査 結果詳細	
主な検査結果 (血液生化学検査など)		画像検査結果 (実施している場合は所見を記載してください)		
		レントゲン		
		CT		
		MRI		
未鑑別および鑑別希望の疾患 (ある場合は疾患名や遺伝子名を記載してください)				
解析前検討会の検討内容		IRUD診断委員会による直接診察	<input type="checkbox"/> 有 <input checked="" type="checkbox"/> 無	
IRUD解析センターへの依頼検査内容等		記載日		
<input type="checkbox"/> 全エクソーム解析 <input type="checkbox"/> 全ゲノム解析 <input type="checkbox"/> その他 ()				

IRUD匿名番号: IRUD_●●●_△△△△△

4ページ別紙1(IRUD拠点病院)

IRUD患者シート

Ver.240401

IRUD拠点病院施設名

(拠点病院・高度協力病院名)

紹介元施設名	紹介日	2024年	
紹介元担当医師名	紹介元連絡先	(電話番号)	診療科名
付記	紹介元施設所在地	(所在地)	
IRUD拠点病院での管理番号 各拠点施設事務局で記載		IRUD解析センターでの管理番号 :	
不死化用採血の例外	<input type="checkbox"/> 発端者の採血なし <input type="checkbox"/> 血縁者の採血あり		

家系図、その他 :

記載日

2024年

採血予定者 : (

)

IRUD患者シート

Ver.240401

IRUD拠点病院施設名

(拠点病院・高度協力病院名)

紹介元施設名	紹介日	2024年	
紹介元担当医師名	紹介元連絡先	(電話番号)	診療科名
付記	紹介元施設所在地	(所在地)	
IRUD拠点病院での管理番号 各拠点施設事務局で記載		IRUD解析センターでの管理番号 :	
不死化用採血の例外	<input type="checkbox"/> 発端者の採血なし <input type="checkbox"/> 血縁者の採血あり		

写真、その他 :

記載日

2024年

* 特異顔貌、特徴的な外表所見を認める場合は写真を添付してください。
(事前に患者さんの承諾を取得し、可能な範囲で目線を入れるなどご配慮をお願いします)

IRUD患者シート

Ver.240401

IRUD解析センター施設名

(解析センター名)

紹介元施設名	紹介日	2024年	
紹介元担当医師名	紹介元連絡先	(電話番号)	診療科名
付記	紹介元施設所在地	(所在地)	
IRUD拠点病院での管理番号各拠点施設事務局で記載	IRUD解析センターでの管理番号:		
不死化用採血の例外	<input type="checkbox"/> 発端者の採血なし <input type="checkbox"/> 血縁者の採血あり		

IRUD 解析 センター 検討 情報	IRUD解析センター検討内容	記載日	2024年

IRUD 診断 委員会 検討 情報	解析後検討会の検討内容	記載日	2024年
	IRUD解析センター結果と臨床症状・他検査結果との整合性		
	検討された疾患名	()	
	今後の方針等		

※実際の患者情報、検査結果等を含めて総合的に検討し、最終的な診断を下す上で、以上IRUD研究での検討結果を参考としてください。