

111 先天性ミオパチー

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

I. 臨床症状

1. 筋力低下 (新生児期:自発運動の低下、乳幼児期:運動発達の遅れ、学童~成人:徒手筋力テストで複数筋が4以下)	1.あり 2.なし 3.不明
2. 筋緊張低下	1.あり 2.なし 3.不明
3. 腱反射の低下または消失	1.あり 2.なし 3.不明

II. 検査所見

1. 筋生検で特徴的な病理所見を認める。(所見:)	1.あり 2.なし 3.不明
2. 先天性ミオパチーで既報の原因遺伝子に変異が同定されている。 または、家族で同症を呈し遺伝子が確定している。(変異を認める遺伝子の種類:)	1.あり 2.なし 3.不明

III. その他の所見

1. 骨格筋画像 (CT または MRI) で萎縮・異常信号輝度を認める	1.該当 2.非該当 3.不明
2. 呼吸機能障害があり人工呼吸器を要する	1.該当 2.非該当 3.不明
3. 経鼻胃管または胃瘻による経管栄養を要する	1.該当 2.非該当 3.不明

4. 側弯または関節拘縮を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
5. 顔面筋罹患または高口蓋、眼瞼下垂、外眼筋麻痺を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
6. 家族歴あり	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

<診断のカテゴリー>

1) Iのいずれかを満たし、かつIIのいずれかの検査で所見を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2) Iのいずれかを満たし、IIは未実施または所見なしだが、IIIを3つ以上認め、以下の項目を全て満たす (該当する項目に☑を記入する)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> 20歳以下で診断 <input type="checkbox"/> ①中枢神経病変の否定 <input type="checkbox"/> ②骨格筋画像、針筋電図または遺伝子検査で筋炎や神経原性疾患の除外 <input type="checkbox"/> ③染色体異常の否定 <input type="checkbox"/> ④CK値が低下～軽度上昇	

■ 重症度分類に関する事項【該当する番号に○をつける】

modified Rankin Scale (mRS)

0.まったく症候がない 1.症候はあっても明らかな障害はない(日常の勤めや活動は行える)
2.軽度の障害(発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える)
3.中等度の障害(何らかの介助を必要とするが、歩行も介助なしに行える) 4.中等度から重度の障害(歩行や身体的要求には介助が必要である)
5.重度の障害(寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする) 6.死亡

食事・栄養

0.症候なし 1.時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
2.食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする 3.食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
4.補助的な非経口的栄養摂取(経管栄養、中心静脈栄養など)を必要とする 5.全面的に非経口的栄養摂取に依存している

呼吸

0.症候なし 1.肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない 2.呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
3.呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる
4.喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要 5.気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

■ 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 <input type="checkbox"/> 自立 <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 入浴 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 階段昇降 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 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	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 トイレ動作 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 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 着替え <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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日:平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 臨床症状

【主要項目】	
1. 乳幼児期発症	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 白内障：幼児期に発症、両側性、急速進行性	1. あり 2. なし 3. 不明
3. 精神運動発達遅滞	1. あり 2. なし 3. 不明
4. 筋緊張低下	1. あり 2. なし 3. 不明
5. 小脳症状：運動失調が目立つ	1. あり 2. なし 3. 不明
6. 全身性あるいは近位筋優位の筋力低下	1. あり 2. なし 3. 不明
【補助項目】	
1. 低身長	1. あり 2. なし 3. 不明
2. 骨格異常（脊柱変形、外反扁平足、短趾症）	1. あり 2. なし 3. 不明
3. 斜視	1. あり 2. なし 3. 不明
4. 性腺機能低下	1. あり 2. なし 3. 不明

B. 頭部画像所見

小脳萎縮	1. あり 2. なし 3. 不明
------	-------------------

C. 筋生検

乳幼児期より縁取り空胞の存在	1.あり 2.なし 3.不明
----------------	----------------

D. 遺伝子検査

遺伝子検査の実施	1.実施 2.未実施
----------	------------

実施した場合、変異がある項目に☑を記入する

SIL1 にホモ接合性変異 SIL1 に複合ヘテロ接合性変異 SIL1 に変異なし

備考 ()

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 確実例 A (主要項目のうち 1. を含む 4 項目以上) +D をみたくすもの
<input type="checkbox"/> 疑い例 ① A (主要項目のうち 1. を含む 4 項目以上) +B をみたくすもの
<input type="checkbox"/> 疑い例 ② A (主要項目のうち 1. を含む 4 項目以上) +C をみたくすもの

■ 重症度分類に関する事項【該当する番号に○をつける】

modified Rankin Scale (mRS)

0.まったく症候がない 1.症候はあっても明らかな障害はない (日常の勤めや活動は行える)
2.軽度の障害 (発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える)
3.中等度の障害 (何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える) 4.中等度から重度の障害 (歩行や身体的要求には介助が必要である)
5.重度の障害 (寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする) 6.死亡

食事・栄養

0.症候なし 1.時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
2.食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする 3.食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
4.補助的な非経口的栄養摂取 (経管栄養、中心静脈栄養など) を必要とする 5.全面的に非経口的栄養摂取に依存している

呼吸

0.症候なし 1.肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない 2.呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
3.呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる
4.喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要 5.気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

臨床病型診断 (該当する項目に☑を記入する)

- ジストロフィン異常症
肢帯型
先天型
顔面肩甲上腕型
筋強直性
エメリー・ドレイフス型
眼咽頭筋型
その他

A. 症状

1. 慢性進行性の筋力低下	1. あり 2. なし 3. 不明
2. 当該疾患特有の症状・合併症（慢性進行性の筋力低下が、2. なし、 3. 不明の場合は必須）（該当する項目に☑を記入する）	
①臨床病型の特徴	特徴的症状・合併症
<input type="checkbox"/> ジストロフィン異常症	<input type="checkbox"/> 偽性肥大(下腿等) <input type="checkbox"/> 関節拘縮(足首、股関節等) <input type="checkbox"/> 心不全 <input type="checkbox"/> 発達障害・精神発達遅延
<input type="checkbox"/> 顔面肩甲上腕型	<input type="checkbox"/> 翼状肩甲 <input type="checkbox"/> ポパイの腕 <input type="checkbox"/> 顔面筋罹患 <input type="checkbox"/> 非対称性の骨格筋罹患 <input type="checkbox"/> 滲出性網膜炎(Coats' 病) <input type="checkbox"/> 難聴
<input type="checkbox"/> 筋強直性	<input type="checkbox"/> 筋強直現象 <input type="checkbox"/> 斧様顔貌 <input type="checkbox"/> 前頭部脱毛 <input type="checkbox"/> 白質脳症 <input type="checkbox"/> 日中過眠 <input type="checkbox"/> 認知機能障害 <input type="checkbox"/> 眼瞼下垂・兔眼 <input type="checkbox"/> 白内障・網膜色素変性症 <input type="checkbox"/> 難聴 <input type="checkbox"/> 心伝導障害・不整脈 <input type="checkbox"/> 低酸素血症 <input type="checkbox"/> 睡眠時無呼吸症候群 <input type="checkbox"/> 耐糖能障害・高インスリン血症 <input type="checkbox"/> 高脂血症 <input type="checkbox"/> 骨肥厚 <input type="checkbox"/> 低 IgG 血症
<input type="checkbox"/> エメリー・ドレイフス型	<input type="checkbox"/> 心伝導障害・不整脈 <input type="checkbox"/> 心不全 <input type="checkbox"/> 関節拘縮(肘・足首・脊椎等)
<input type="checkbox"/> 眼咽頭筋型	<input type="checkbox"/> 眼瞼下垂・外眼筋麻痺 <input type="checkbox"/> 構音障害・嚥下障害
②個別疾患(群)の特徴(肢帯型等)	特徴的症状・合併症
<input type="checkbox"/> ミオチリン異常症	<input type="checkbox"/> 構音障害 <input type="checkbox"/> 顔面筋罹患
<input type="checkbox"/> ラミン異常症	<input type="checkbox"/> 心伝導障害・不整脈 <input type="checkbox"/> 心不全 <input type="checkbox"/> 関節拘縮(肘・足首・脊椎等) <input type="checkbox"/> 偽性肥大(下腿等) <input type="checkbox"/> リポジストロフィー <input type="checkbox"/> Charcot-Marie-Tooth 病 <input type="checkbox"/> 早老症
<input type="checkbox"/> カベオリン異常症	<input type="checkbox"/> rippling <input type="checkbox"/> QT 延長症候群
<input type="checkbox"/> デスミン異常症	<input type="checkbox"/> 心伝導障害・不整脈 <input type="checkbox"/> 心不全 <input type="checkbox"/> 呼吸不全
<input type="checkbox"/> サルコグリカン異常症	<input type="checkbox"/> 偽性肥大(下腿等) <input type="checkbox"/> 心不全
<input type="checkbox"/> α-ジストログリカン異常症	<input type="checkbox"/> 心不全

B. 家族歴 (遺伝学的情報)

1. 同一家系内に遺伝学的または免疫学的検索で診断の確定した類症者が存在し、遺伝形式が当該疾患と矛盾しない	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 同一家系内に一般病理学的所見で診断された類症者が存在し、遺伝形式が当該疾患と矛盾しない	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
推定される遺伝形式(家族歴がある場合) <input type="checkbox"/> X 染色体連鎖 <input type="checkbox"/> 常染色体優性遺伝 <input type="checkbox"/> 常染色体劣性遺伝 <input type="checkbox"/> 細胞質遺伝(母系遺伝)	

C. 検査所見

1. 血清CK 値高値（既往を含むが一過性の上昇は除く）（血清CK 値: IU/L）	1. あり 2. なし 3. 不明
2. 電気生理学的検査(筋電図等)による筋原性変化、疾患特異的所見 (所見:)	1. あり 2. なし 3. 不明

D. 一般病理学的所見 (凍結筋病理検体による検索)

ジストロフィー変化(骨格筋の壊死・再生像等)や当該疾患に特徴的な病理所見など当該疾患(病型)を示唆する所見 (所見:)	1. あり 2. なし 3. 不明
---	-------------------

E. 責任遺伝子の変異、蛋白の発現異常の確認

1. 遺伝学的検索による責任遺伝子の遺伝子変異	1. あり 2. なし 3. 不明
2. 免疫学的検索による責任蛋白質の欠損・異常タンパク質発現	1. あり 2. なし 3. 不明
責任遺伝子(責任蛋白)	
<input type="checkbox"/> ジストロフィン(DMD) <input type="checkbox"/> ミオチリン(MYOT) <input type="checkbox"/> ラミン A/C(LMNA) <input type="checkbox"/> カベオリン3(CAV3) <input type="checkbox"/> デスミン(DES) <input type="checkbox"/> カルパイン3(CAPN3) <input type="checkbox"/> ジスフェリン(DYSF) <input type="checkbox"/> サルコグリカン(SG)-α(SGCA) <input type="checkbox"/> SG-β(SGCB) <input type="checkbox"/> SG-γ(SGCG) <input type="checkbox"/> SG-δ(SGCD) <input type="checkbox"/> タイチン(TTN) <input type="checkbox"/> ANO5 <input type="checkbox"/> フクチン(FKTN) <input type="checkbox"/> FKRP <input type="checkbox"/> POMT1 <input type="checkbox"/> POMT2 <input type="checkbox"/> POMGNT1 <input type="checkbox"/> ラミニン α 2(メロシン)(LAMA2) <input type="checkbox"/> インテグリン α 7(ITG7) <input type="checkbox"/> DNM2 <input type="checkbox"/> 4 番染色体長腕 D4Z4 繰返し配列短縮(DUX4) <input type="checkbox"/> SMCHD1 <input type="checkbox"/> DMPK CTG 繰返し配列延長 <input type="checkbox"/> CNBP CCTG 繰返し配列延長 <input type="checkbox"/> エメリン(EMD) <input type="checkbox"/> FHL1 <input type="checkbox"/> PABPN1 GCG 繰返し配列延長 <input type="checkbox"/> その他(自由記載:) 遺伝子変異が明らかな場合(検査法:) (変異の詳細:) 遺伝形式 <input type="checkbox"/> X 染色体連鎖 <input type="checkbox"/> 常染色体優性遺伝 <input type="checkbox"/> 常染色体劣性遺伝 (変異の詳細: <input type="checkbox"/> 片側アレル <input type="checkbox"/> 両側アレル)	

F. 遺伝学的診断・免疫学的診断がつかない場合に除外すべき鑑別疾患

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	全て除外可、除外不可、不明
<input type="checkbox"/> 代謝性筋疾患(ミトコンドリア病、糖原病、脂質代謝異常 etc.) <input type="checkbox"/> 炎症性筋疾患(皮膚筋炎/多発性筋炎、封入体筋炎、サルコイドミオパチー etc.) <input type="checkbox"/> 筋チャネル病(周期性四肢麻痺、非ジストロフィー性ミオトニー症候群等、シュワルツ・ヤンペル症候群) <input type="checkbox"/> 筋無力症候群(重症筋無力症、先天性筋無力症候群) <input type="checkbox"/> 内分泌性ミオパチー(甲状腺中毒ミオパチー、粘液水腫、副甲状腺機能異常、低カリウム性ミオパチー etc.) <input type="checkbox"/> 薬剤性ミオパチー(悪性症候群、悪性高熱、ステロイドミオパチー etc.) <input type="checkbox"/> 先天性ミオパチー(ネマリンミオパチー、中心コア病、マルチミニコア病、中心核ミオパチー、筋線維型不均等症 etc.) <input type="checkbox"/> 遠位型ミオパチー(三好型ミオパチー、縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー、眼咽頭筋遠位型ミオパチー、筋原線維性ミオパチー etc.) <input type="checkbox"/> 自己食空胞性ミオパチー <input type="checkbox"/> ウルリッヒ病 <input type="checkbox"/> ベスレムミオパチー <input type="checkbox"/> 神経原性疾患(脊髄性筋萎縮症、球脊髄性筋萎縮症、筋萎縮性側索硬化症、原発性側索硬化症 etc.)	

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> Definite 1. Aのどれかと、Eの1、2どちらかとFを満たす(責任遺伝子・蛋白同定)(常染色体劣性遺伝形式の疾患で片側アレルのみで変異が検出され、対側アレルの変異が確認できない場合は「Probable」として扱う)
<input type="checkbox"/> Definite 2. Aのどれかと、DとFを満たす(一般病理学的診断)
<input type="checkbox"/> Probable 1. Aの1と、Bの1、Fを満たす
<input type="checkbox"/> Probable 2. Aの1、およびBの2とCのいずれか、Fを満たす
<input type="checkbox"/> Probable 3. Aのどれかと、Eの1、2どちらかとFを満たすが、常染色体劣性遺伝形式の疾患で、片側アレルのみで変異が検出され、対側アレルの変異が確認できない
<input type="checkbox"/> Possible 1. Aの1とBの2またはCのどれかを満たす
<input type="checkbox"/> Possible 2. Aの2とBおよびCのどれかを満たす
<input type="checkbox"/> Possible 3. Aの1と2をともに満たす
<input type="checkbox"/> Possible 4. BのどれかとEの1を満たす
<input type="checkbox"/> Possible 5. Cの1とBのどれかを満たす
<input type="checkbox"/> Possible 6. Cの1とDまたはEの2を満たす

■ 重症度分類に関する事項

modified Rankin Scale (mRS) 【該当する番号を○で囲む】

0.まったく症候がない 1.症候はあっても明らかな障害はない(日常の勤めや活動は行える)
2.軽度の障害(発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える)
3.中等度の障害(何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える) 4.中等度から重度の障害(歩行や身体的要求には介助が必要である)
5.重度の障害(寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする) 6.死亡

食事・栄養 【該当する番号を○で囲む】

0.症候なし 1.時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
2.食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする 3.食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
4.補助的な非経口的栄養摂取(経管栄養、中心静脈栄養など)を必要とする 5.全面的に非経口的栄養摂取に依存している

呼吸 【該当する番号を○で囲む】

0.症候なし 1.肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない 2.呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
3.呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる
4.喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要 5.気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

循環【該当する項目に☑を記入する】

	活動度制限	不整脈	BNP (pg/ml)	LVEF
0	<input type="checkbox"/> 症状無し	<input type="checkbox"/> 無し	<input type="checkbox"/> <20pg/ml	
2	<input type="checkbox"/> NYHA I	<input type="checkbox"/> 散発する心室・上室性期外収縮、I度房室ブロック	<input type="checkbox"/> 20-50pg/ml	<input type="checkbox"/> >55%
3	<input type="checkbox"/> NYHA II	<input type="checkbox"/> 非持続性心室頻拍または心房細動など、上室性頻脈性不整脈、II度房室ブロック、洞不全症候群	<input type="checkbox"/> 50-100pg/ml	<input type="checkbox"/> 40-55%
4	<input type="checkbox"/> NYHA III	<input type="checkbox"/> 持続性心室頻拍または心室細動、完全房室ブロック	<input type="checkbox"/> >100pg/ml	<input type="checkbox"/> 20-40%
5	<input type="checkbox"/> NYHA IV			<input type="checkbox"/> <20%

活動制限、不整脈、BNP、LVEFのうち最大の点数を採用する

■ 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	<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			
医療機関所在地	電話番号 ()			
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと			

- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

114 非ジストロフィー性ミオトニー症候群

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

診断

診断
<input type="checkbox"/> 先天性ミオトニー (トムゼン (優性遺伝)) <input type="checkbox"/> 先天性ミオトニー (ベッカー (劣性遺伝)) <input type="checkbox"/> 先天性パラミオトニー <input type="checkbox"/> ナトリウムチャンネルミオトニー (カリウム惹起性ミオトニー)

症状

① ミオトニーを認める (該当する項目に☑を記入する) <input type="checkbox"/> 臨床的にミオトニー現象 (筋強直現象) を認める <input type="checkbox"/> 針筋電図でミオトニー放電を認める	1. 該当 2. 非該当
② 発症は10歳以下	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
③ 病初期には筋力低下・筋萎縮を認めない	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

家族歴・遺伝学的情報

④ 常染色体性優性あるいは劣性遺伝の家族歴がある	1. あり 2. なし 3. 不明
⑤ 本疾患特異的な遺伝子変異所見	1. あり 2. なし 3. 不明

遺伝子検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、異常がある項目に☑を記入する	
☐骨格筋型Naチャンネルのαサブユニット ☐Clチャンネル遺伝子 変異 () (タンパク質(アミノ酸)レベルでの記載)	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

除外診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
☐筋強直性ジストロフィー ☐シュワルツ・ヤンペル 症候群 ☐アイザックス症候群(neuromyotonia) ☐糖原病2型 (Pompe 病)	

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 確実	①②③に加え、④あるいは⑤を認めた上で除外診断を行い診断
<input type="checkbox"/> ほぼ確実	①②③を認めた上で除外診断を行い診断

■ 重症度分類に関する事項

機能障害: Barthel Index (合計 点)

食事	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立(15) <input type="checkbox"/> 軽度介助(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)
整容	<input type="checkbox"/> 自立(5) <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能(0)	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)
入浴	<input type="checkbox"/> 自立(5) <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能(0)	歩行	<input type="checkbox"/> 自立(15) <input type="checkbox"/> 軽度介助(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)
階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 不能(0)	着替え	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)
排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)	排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)

■ 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	<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
	整容	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	トイレ動作
	入浴	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	歩行
	階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能	着替え
	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"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
			<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
			<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
			<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
			<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日:平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

1) 遺伝性低カリウム性周期性四肢麻痺

①以下のすべての特徴を持つ麻痺(筋力低下)発作を呈する(該当する項目に☑を記入する) <input type="checkbox"/> 意識は清明 <input type="checkbox"/> 発作時血清カリウム濃度が著明な低値を示す <input type="checkbox"/> 呼吸筋・嚥下筋は侵されない <input type="checkbox"/> 発作持続は数時間から1日程度 <input type="checkbox"/> 発作は夜間から早朝に出現することが多い <input type="checkbox"/> 激しい運動後の休息、高炭水化物食あるいはストレスが誘因となった発作がある	1. 全て該当 2. 一部該当 3. 不明
② 発症は5歳から20歳	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
③ 発作間欠期には、筋力低下やCK上昇を認めない	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
④ 針筋電図でミオトニー放電を認めない	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
⑤ 発作間欠期にProlonged exercise test(運動試験)で振幅の漸減現象を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
⑥ 常染色体性優性遺伝の家族歴がある	1. あり 2. なし 3. 不明
⑦ 本疾患特異的な遺伝子変異所見	1. あり 2. なし 3. 不明

遺伝子検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、異常がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> 骨格筋型Caチャンネルαサブユニット <input type="checkbox"/> 骨格筋型Naチャンネルαサブユニット 変異 () (タンパク質 (アミノ酸) レベルでの記載)	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 甲状腺機能亢進症 <input type="checkbox"/> アルコール多飲 <input type="checkbox"/> K排せ性の利尿剤 カンゾウ (甘草) の服用 <input type="checkbox"/> 原発性アルドステロン症 <input type="checkbox"/> Bartter 症候群 <input type="checkbox"/> 腎細尿管性アシドーシス <input type="checkbox"/> 慢性下痢・嘔吐	

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 確実 : ①②③に加え⑥あるいは⑦を認め、鑑別診断を除外できること
<input type="checkbox"/> 確実 : ①の項目の一部、②③④⑤に加え⑥あるいは⑦を認め、鑑別診断を除外できること
<input type="checkbox"/> ほぼ確実 : ①②③④を認め、鑑別診断を除外できること
<input type="checkbox"/> ほぼ確実 : ①の項目の一部、②③④⑤を認め、鑑別診断を除外できること

2) 遺伝性高カリウム (正カリウム) 性周期性四肢麻痺

① 以下のすべての特徴を持つ麻痺 (筋力低下) 発作を呈する (該当する項目に☑を記入する) <input type="checkbox"/> 意識は清明 <input type="checkbox"/> 発作時血清カリウム濃度が高値あるいは正常を示す <input type="checkbox"/> 呼吸筋・嚥下筋は侵されない <input type="checkbox"/> 発作持続は数10分から数時間程度 <input type="checkbox"/> 発作は夜間から早朝に出現することが多い <input type="checkbox"/> 寒冷、果物など高カリウム食の摂取、空腹あるいは安静 (不動) が誘因となった発作がある	1. 全て該当 2. 一部該当 3. 不明
② 発症は15歳まで	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
③ 発作間欠期には通常筋力低下を認めない	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
④ ミオトニーを認める (該当する項目に☑を記入する) <input type="checkbox"/> 臨時的にミオトニー現象 (筋強直現象) を認める <input type="checkbox"/> 針筋電図でミオトニー放電を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
⑤ 発作間欠期にProlonged exercise test (運動試験) で振幅の漸減現象を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
⑥ 常染色体性優性遺伝の家族歴がある	1. あり 2. なし 3. 不明
⑦ 本疾患特異的な遺伝子変異所見	1. あり 2. なし 3. 不明

遺伝子検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、異常がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> 骨格筋型Naチャンネルαサブユニット 変異 () (タンパク質 (アミノ酸) レベルでの記載)	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> K保持性の利尿薬 <input type="checkbox"/> アジソン病 <input type="checkbox"/> 腎不全 <input type="checkbox"/> 筋強直性ジストロフィー <input type="checkbox"/> 先天性ミオトニー	

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 確実 : ①②③に加え⑥あるいは⑦を認め、鑑別診断を除外できる
<input type="checkbox"/> 確実 : ①の項目の一部、②③⑤に加え⑥あるいは⑦を認め、鑑別診断を除外できる
<input type="checkbox"/> ほぼ確実 : ①②③④を認め、鑑別診断を除外できる
<input type="checkbox"/> ほぼ確実 : ①の項目の一部、②③④⑤を認め、鑑別診断を除外できる

■ 重症度分類に関する事項（該当する項目に☑を記入する）

非発作時における持続性筋力低下を示す症例の評価

機能障害：Barthel Index（合計 点）

食事	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立(15) <input type="checkbox"/> 軽度介助(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)
整容	<input type="checkbox"/> 自立(5) <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能(0)	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)
入浴	<input type="checkbox"/> 自立(5) <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能(0)	歩行	<input type="checkbox"/> 自立(15) <input type="checkbox"/> 軽度介助(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)
階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 不能(0)	着替え	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)
排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)	排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)

持続性筋力低下を示さない症例およびBarthel Indexで85点以上の症例の評価

麻痺発作重症度（最低6カ月の診療観察期間の後に判定する）（該当する項目に☑を記入する）

<input type="checkbox"/> 軽 症：歩行に介助を要する状態が1時間以上続く麻痺発作のあった日が、平均で月に1日未満
<input type="checkbox"/> 中等症：歩行に介助を要する状態が1時間以上続く麻痺発作のあった日が、平均で月に1日以上
<input type="checkbox"/> 重 症：歩行に介助を要する状態が1時間以上続く麻痺発作のあった日が、平均して月に4日以上

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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、麻痺発作動作重症度を除き、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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 2.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

絶対基準:以下の(1)-(3)の全てを満たす(該当する項目に☑を記入する)	1.該当 2.非該当 3.不明
<input type="checkbox"/> (1) 原因不明の脊髄炎(下記の鑑別疾患が除外されていること) <input type="checkbox"/> (2) 抗原特異的IgE陽性 <input type="checkbox"/> (3) BarkhofのMSの脳MRI基準を満たさない	
病理基準:脊髄生検組織で、血管周囲リンパ球浸潤や好酸球の浸潤をみとめ、肉芽腫を伴うことがある	1.該当 2.非該当 3.不明
相対基準	
(1) 現在または過去のアトピー性疾患歴	1.あり 2.なし 3.不明
(2) 高IgE血症(>240 U/ml)	1.あり 2.なし 3.不明
(3) 髄液中IL9(>14.0 pg/ml)もしくはCCL11(>2.2 pg/ml)を認める	1.該当 2.非該当 3.不明
(4) 髄液オリゴクローナルバンドなし	1.該当 2.非該当 3.不明

鑑別疾患

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1.全て除外可 2.除外不可 3.不明
<input type="checkbox"/> 寄生虫性脊髄炎 <input type="checkbox"/> 多発性硬化症 <input type="checkbox"/> 膠原病・血管炎 <input type="checkbox"/> HTLV-1関連脊髄症 <input type="checkbox"/> サルコイドーシス <input type="checkbox"/> 視神経脊髄炎 <input type="checkbox"/> 神経梅毒 <input type="checkbox"/> 頸椎症性脊髄症 <input type="checkbox"/> 脊髄腫瘍 <input type="checkbox"/> 脊髄血管奇形・動静脈瘻	

<診断のカテゴリー> (絶対基準、病理基準、相対基準の項目より、該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> Definite	A: 絶対基準 (1~3の全て) +病理基準
<input type="checkbox"/> Definite	B: 絶対基準 (1~3の全て) +相対基準(1~3のうち2個以上)+相対基準 (4)
<input type="checkbox"/> Probable	A: 絶対基準 (1~3の全て) +相対基準 (1~3) のうち1個+相対基準 (4)
<input type="checkbox"/> Probable	B: 絶対基準 (1~3の全て) +相対基準 (1~3) のうち1個以上

■ 重症度分類に関する事項

総合障害度(EDSS)スケール ()

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日:平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	西暦	年 月	
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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

既往歴 (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 難産を含めた分娩時異常および分娩時外傷	<input type="checkbox"/> 脊髄外傷の既往 (歳時)
<input type="checkbox"/> 腰椎麻酔や脊髄神経ブロックの既往 (歳時)	<input type="checkbox"/> 脊椎疾患の既往 (歳時)
<input type="checkbox"/> 髄膜炎の既往 (歳時)	

I. 診察所見

緩徐に発病し、以下の症候から少なくとも1項目を認める (該当する項目に☑を記入する)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> 1) 片側または両側上肢もしくは頸部や体幹の感覚障害 (障害髄節:) <input type="checkbox"/> 2) 片側または両側上肢の筋力低下および萎縮 (障害髄節:) <input type="checkbox"/> 3) 足底反射異常を伴う痙性または弛緩性対麻 <input type="checkbox"/> 4) Horner 症候、瞳孔不同、発汗障害、爪の発育障害、起立性低血圧、神経原性関節症、患側の手足の肥大などの自律神経障害 <input type="checkbox"/> 5) Horner 症候、瞳孔不同、眼振、顔面感覚の低下、舌の萎縮および線維束性収縮、嚥下困難、嘔声、胸鎖乳突筋萎縮などの脳神経症候 <input type="checkbox"/> 6) 側弯症	

II. 神経放射線所見

1) MRI で脊髄内に偏在性あるいは中心性の空洞を認める (隔壁様構造物はあってもよい)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2) Chiari 奇形、頭蓋頸椎移行部の骨奇形、脊柱側弯などを伴うことが多い	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

III. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 脳幹部・高位脊髄重傷 <input type="checkbox"/> 環軸椎脱臼 <input type="checkbox"/> 頸椎椎間板ヘルニア <input type="checkbox"/> 加齢に伴う変形性脊椎症や靭帯骨化症による脊髄症及び脊髄根症 <input type="checkbox"/> 運動ニューロン疾患 <input type="checkbox"/> 若年性一側性上肢筋萎縮症(平山病) <input type="checkbox"/> 特発性側弯症	

IV. 治療

手術療法の有無	1. あり 2. なし 3. 不明
施行した手術に☑を記入する <input type="checkbox"/> 大後頭減圧術 (西暦 年 月施行) <input type="checkbox"/> S-S シャント術 (西暦 年 月施行) <input type="checkbox"/> 癒着剥離術 (西暦 年 月施行) <input type="checkbox"/> L-P シャント術 (西暦 年 月施行) <input type="checkbox"/> その他 (術式: _____ 西暦 年 月施行)	
手術後の神経放射線所見 (西暦 年 月施行)	
MRI 等で空洞所見の変化	1. 改善 2. 不変 3. 増悪 4. 検査未施行
対症療法の有無	1. あり (薬剤名 _____) 2. なし

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

A) 症候による分類
<input type="checkbox"/> 1) 症候性脊髄空洞症: 上記 I、II-1)、IIIの全てを満たす脊髄空洞症 <input type="checkbox"/> 2) 無症候性脊髄空洞症: 検査で偶然に見つかった脊髄空洞症で、II-1) とIIIを満たすもの
B) 成因による分類
<input type="checkbox"/> 1) Chiari 奇形1型を伴う脊髄空洞症 <input type="checkbox"/> 2) Chiari 奇形2型に伴う脊髄空洞症 <input type="checkbox"/> 3) 頭蓋頸椎移行部病変や脊椎において骨・脊髄の奇形を伴い、Chiari 奇形を欠く脊髄空洞症 <input type="checkbox"/> 4) 癒着性くも膜炎に続発した脊髄空洞症 <input type="checkbox"/> 5) 外傷に続発した脊髄空洞症 <input type="checkbox"/> 6) そのほかの続発性脊髄空洞症 <input type="checkbox"/> 7) 上記のいずれにも該当しない特発性脊髄空洞症

■ 重症度分類に関する事項 (該当する番号に○をつける)

modified Rankin Scale (mRS)

0. まったく症候がない	1. 症候はあっても明らかな障害はない (日常の勤めや活動は行える)
2. 軽度の障害 (発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える)	
3. 中等度の障害 (何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える)	4. 中等度から重度の障害 (歩行や身体的要求には介助が必要である)
5. 重度の障害 (寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする)	6. 死亡

食事・栄養

0. 症候なし	1. 時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
2. 食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする	3. 食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
4. 補助的な非経口的栄養摂取 (経管栄養、中心静脈栄養など) を必要とする	5. 全面的に非経口的栄養摂取に依存している

呼吸

0. 症候なし	1. 肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない	2. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
3. 呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる		
4. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要	5. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要	

■ 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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 外表所見

生下時に胸腰椎、仙骨部の異常な嚢胞性腫瘍 (以下のいずれか) を認める (該当する項目に☑を記入する)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> 1. 脊髄髄膜瘤: 嚢胞内に神経線維を含む腫瘍で、外表所見は腫瘍中心の皮膚が欠損し、脊髄組織が露出している <input type="checkbox"/> 2. 脊髄披裂: 開放された脊髄が露出した状態になっており、脊髄中心管その正中部に認められる <input type="checkbox"/> 3. 脊髄瘤: 内容物は脳脊髄液と硬膜で形成されていて、嚢胞状になっている <input type="checkbox"/> 4. 脊髄嚢瘤: 脊髄中心管が嚢胞状になっている	

B. 臨床症状

病変部位以下で1~3の神経脱失症状をすべて認める (該当する項目に☑を記入する)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> 1. 運動障害 <input type="checkbox"/> 2. 知覚障害 <input type="checkbox"/> 3. 膀胱直腸障害 <input type="checkbox"/> 4. てんかん、水頭症	

C. 画像検査所見

1. 水頭症: CTや超音波検査で脳室の著明な拡大	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. Chiari II型奇形: MRIにて延髄・第4脳室・小脳が大後頭蓋窩へ陥没している	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 膀胱尿道造影: 膀胱頸部の弛緩像、膀胱尿管逆流、膀胱壁の肉柱変形、膀胱容量の減少などを認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. 四肢の単純XP: 股関節の脱臼、足関節の変形、脊椎の側弯、脊椎の後弯などを認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
5. 腹部の単純XP: 宿便、結腸ガス、巨大結腸などを認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

D. 鑑別診断

潜在性二分脊椎を全て除外することができる。なお、以下のうち該当する病態に☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 腰仙部に位置し、皮下腫瘤、小陥凹、血管腫、多毛症、母斑などの表皮の異常所見 <input type="checkbox"/> 脂肪脊髄髄膜瘤 <input type="checkbox"/> 先天性皮膚洞 <input type="checkbox"/> 脊髄症 <input type="checkbox"/> 仙骨欠損症 <input type="checkbox"/> その他	

<診断のカテゴリー>

A (1~4のいずれか) + B (病変部位以下で1~3の神経脱路症状をすべて認める) を満たし、Dの鑑別すべき疾患を除外して診断	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---	--------------------

■ 重症度分類に関する事項

機能障害 : Barthel Index (合計 点)

食事	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立(15) <input type="checkbox"/> 軽度介助(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)
整容	<input type="checkbox"/> 自立(5) <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能(0)	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)
入浴	<input type="checkbox"/> 自立(5) <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能(0)	歩行	<input type="checkbox"/> 自立(15) <input type="checkbox"/> 軽度介助(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)
階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 不能(0)	着替え	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)
排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)	排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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. 歩き回るのが問題はない 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 主要症状・所見

1. 睡眠時も持続する四肢・躯幹の持続性筋けいれんまたは筋硬直	1. あり 2. なし 3. 不明
2. Myokymic discharges、neuromyotonic discharges など筋電図で末梢神経の過剰興奮を示す所見	1. あり 2. なし 3. 不明
3. 抗VGKC 複合体抗体が陽性 (72 pM 以上)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. ステロイド療法やその他の免疫療法、血漿交換などで症状の軽減が認められる	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

B. 支持症状・所見

1. 発汗過多	1. あり 2. なし 3. 不明
2. 四肢の痛み・異常感覚	1. あり 2. なし 3. 不明
3. 胸腺腫の存在	1. あり 2. なし 3. 不明
4. 皮膚色調の変化	1. あり 2. なし 3. 不明
5. その他の自己抗体の存在 (抗アセチルコリン受容体抗体、抗核抗体、抗甲状腺抗体)	1. あり 2. なし 3. 不明

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> Stiff-man 症候群 <input type="checkbox"/> 筋原性のミオトニア症候群 <input type="checkbox"/> McArdle 病	

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> Definite (Aのうちすべてを満たしCの鑑別すべき疾患を除外したもの)
<input type="checkbox"/> Probable (Aのうち1に加えてその他2項目以上を満たしCの鑑別すべき疾患を除外したもの)
<input type="checkbox"/> Possible (Aのうち1を満たし、Bのうち1項目以上)

■ 重症度分類に関する事項

機能障害：Barthel Index (合計 点)

食事	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立(15) <input type="checkbox"/> 軽度介助(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)
整容	<input type="checkbox"/> 自立(5) <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能(0)	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)
入浴	<input type="checkbox"/> 自立(5) <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能(0)	歩行	<input type="checkbox"/> 自立(15) <input type="checkbox"/> 軽度介助(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)
階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 不能(0)	着替え	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)
排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)	排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)

■ 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 整容 入浴 階段昇降 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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 <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 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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. 歩き回るのが問題はない 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

ジストニアを生じる	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
-----------	--------------------

B. 特徴とされる所見

1. 本来、意識せずに遂行できる書字などの動作、姿勢の維持で症状が出現する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 特定の動作や環境によって症状が出現する (動作特異性)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 異常動作や異常姿勢には一定のパターンがある (定型性)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. 特定の感覚刺激により症状が軽減することがある (感覚トリック)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

C. 検査所見

1. 表面筋電図で拮抗関係にある筋が同時に収縮する (共収縮)	1. あり 2. なし 3. 不明
---------------------------------	-------------------

2. 遺伝学的検査	
遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、異常がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> DYT1 <input type="checkbox"/> TAF1 <input type="checkbox"/> DYT4 <input type="checkbox"/> GCH1 <input type="checkbox"/> THAP1 <input type="checkbox"/> DYT7 <input type="checkbox"/> MR-1 <input type="checkbox"/> CSE <input type="checkbox"/> EKD1 <input type="checkbox"/> SGCE <input type="checkbox"/> ATP1A3 <input type="checkbox"/> DYT13 <input type="checkbox"/> DYT15 <input type="checkbox"/> PRKRA <input type="checkbox"/> DYT17 <input type="checkbox"/> SLC2A1 <input type="checkbox"/> EKD2 <input type="checkbox"/> PNKD2 <input type="checkbox"/> PANK2 <input type="checkbox"/> PLA2G6 <input type="checkbox"/> FTL <input type="checkbox"/> CP <input type="checkbox"/> FA2H	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

D. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> Wilson 病 <input type="checkbox"/> SCA1 <input type="checkbox"/> SCA2 <input type="checkbox"/> SCA3 <input type="checkbox"/> SCA17 <input type="checkbox"/> PARK2 <input type="checkbox"/> PARK6 <input type="checkbox"/> PARK15 <input type="checkbox"/> 家族性痙性対麻痺 <input type="checkbox"/> Huntington 病 <input type="checkbox"/> 有棘赤血球症 <input type="checkbox"/> GM2 ガングリオシドーシス <input type="checkbox"/> GM1 ガングリオシドーシス <input type="checkbox"/> Niemann-Pick 病 <input type="checkbox"/> レット症候群 <input type="checkbox"/> パーキンソン病 <input type="checkbox"/> パーキンソン症候群 <input type="checkbox"/> 脳血管障害 <input type="checkbox"/> 抗精神薬投与に伴う遅発性ジストニア 他の不随意運動との鑑別 <input type="checkbox"/> 振戦 <input type="checkbox"/> ミオクローヌス <input type="checkbox"/> チック <input type="checkbox"/> アテトーゼ <input type="checkbox"/> 舞蹈病 <input type="checkbox"/> バリスム <input type="checkbox"/> 筋痙攣 <input type="checkbox"/> スパズム <input type="checkbox"/> ジスキネジア	

<診断のカテゴリー> (該当する病型に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> DYT1 <input type="checkbox"/> DYT2 <input type="checkbox"/> DYT3 <input type="checkbox"/> DYT4 <input type="checkbox"/> DYT5 <input type="checkbox"/> DYT6 <input type="checkbox"/> DYT7 <input type="checkbox"/> DYT8 <input type="checkbox"/> DYT9 <input type="checkbox"/> DYT10 <input type="checkbox"/> DYT11 <input type="checkbox"/> DYT12 <input type="checkbox"/> DYT13 <input type="checkbox"/> DYT14 <input type="checkbox"/> DYT15 <input type="checkbox"/> DYT16 <input type="checkbox"/> DYT17 <input type="checkbox"/> DYT18 <input type="checkbox"/> DYT19 <input type="checkbox"/> DYT20 <input type="checkbox"/> NBIA1 (Classical PKAN) <input type="checkbox"/> NBIA1 (Atypical PKAN) <input type="checkbox"/> NBIA2a (Classical INAD) <input type="checkbox"/> NBIA2b (Atypical INAD) <input type="checkbox"/> NBIA3 (Neuroferritinopathy) <input type="checkbox"/> NBIA4 (aceruloplasminemia) <input type="checkbox"/> FAHN <input type="checkbox"/> その他 (所見:)

■ 重症度分類に関する事項

機能障害: Barthel Index (合計 点)

食事	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立(15) <input type="checkbox"/> 軽度介助(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)
整容	<input type="checkbox"/> 自立(5) <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能(0)	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)
入浴	<input type="checkbox"/> 自立(5) <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能(0)	歩行	<input type="checkbox"/> 自立(15) <input type="checkbox"/> 軽度介助(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)
階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 不能(0)	着替え	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)
排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)	排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)

■ 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 <input type="checkbox"/> 自立 <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 入浴 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 階段昇降 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 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	車椅子とベッド間の移動 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日:平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

121 神経フェリチン症

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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. 歩き回るのが問題はない 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

■ 臨床症候

錐体外路症候			
ジストニア	1. あり 2. なし 3. 不明	コレア	1. あり 2. なし 3. 不明
振戦	1. あり 2. なし 3. 不明	アテトーゼ	1. あり 2. なし 3. 不明
その他の症状			
小脳失調	1. あり 2. なし 3. 不明	錐体路徴候	1. あり 2. なし 3. 不明
認知機能障害	1. あり 2. なし 3. 不明	精神症状	1. あり 2. なし 3. 不明
自律神経症候	1. あり 2. なし 3. 不明		
経過			
10歳代から60歳代で発症(該当する年齢に☑を記入する) □10歳代 □20歳代 □30歳代 □40歳代 □50歳代 □60歳代 □その他()			1. 該当 2. 非該当 3. 不明
症状は数十年にわたり緩徐に進行し、様々な程度で出現			1. 該当 2. 非該当 3. 不明
遺伝形式			
常染色体優性遺伝形式をとる			1. 該当 2. 非該当 3. 不明

■画像診断

1. 頭部MRIのT2強調画像やT2*強調画像において鉄沈着を反映する低信号が淡蒼球、被殻、視床、歯状核、黒質、赤核、大脳皮質などに広範に認められる。(病変が認められた部位に☑を記入する) □淡蒼球 □被殻 □視床 □歯状核 □黒質 □赤核 □大脳皮質 □その他 ()	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 両側大脳基底核に認められる脳脊髄液にほぼ等しい信号強度を示す空洞形成(嚢泡性変化)を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

■病理診断

病理診断の実施	1. 実施 2. 未実施 3. 不明
1. 基底核において神経細胞、グリア細胞の細胞質や核内にフェリチンの沈着による封入体を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 大脳や小脳の皮質、白質にも1.と同様の所見を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

■遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、変異がある項目に☑を記入する	
□フェリチン軽鎖遺伝子変異	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー>

確定診断：フェリチン軽鎖遺伝子変異を確認	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
----------------------	--------------------

■重症度分類に関する事項

機能障害：Barthel Index (合計 点)

食事	□自立(10) □部分介助(5) □全介助(0)	車椅子とベッド間の移動	□自立(15) □軽度介助(10) □部分介助(5) □全介助(0)
整容	□自立(5) □部分介助/不可能(0)	トイレ動作	□自立(10) □部分介助(5) □全介助(0)
入浴	□自立(5) □部分介助/不可能(0)	歩行	□自立(15) □軽度介助(10) □部分介助(5) □全介助(0)
階段昇降	□自立(10) □部分介助(5) □不能(0)	着替え	□自立(10) □部分介助(5) □全介助(0)
排便コントロール	□自立(10) □部分介助(5) □全介助(0)	排尿コントロール	□自立(10) □部分介助(5) □全介助(0)

■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	□自立 □部分介助 □全介助	車椅子とベッド間の移動
	整容	□自立 □部分介助/不可能	トイレ動作
	入浴	□自立 □部分介助/不可能	歩行
	階段昇降	□自立 □部分介助 □不能	着替え
	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 □軽度介助 □部分介助 □全介助
			□自立 □部分介助 □全介助
			□自立 □軽度介助 □部分介助 □全介助
			□自立 □部分介助 □全介助
			□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 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 2.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

臨床症候(古典型)	
1. 感音性難聴	1.あり 2.なし 3.不明
2. 小脳失調	1.あり 2.なし 3.不明
3. 脊髄症(歩行障害、排尿障害、しびれなど様々)	1.あり 2.なし 3.不明
4. 認知機能障害	1.あり 2.なし 3.不明
画像診断	
1. MRI の T2 強調画像、T2*強調画像において脳や脊髄の表面を縁取る明瞭な低信号をびまん性、対称性に認める。 (病変が認められた部位に☑を記入すること) <input type="checkbox"/> 大脳 <input type="checkbox"/> 小脳 <input type="checkbox"/> 脳幹 <input type="checkbox"/> 脊髄 <input type="checkbox"/> その他 ()	1.該当 2.非該当 3.不明

<診断基準のカテゴリー>

臨床症候の1から4のいづれかを認め、画像診断を満たす	1.該当 2.非該当 3.不明
----------------------------	-----------------

■ 重症度分類に関する事項

modified Rankin Scale (mRS) 【該当する番号に○をつける】

- 0.まったく症候がない 1.症候はあっても明らかな障害はない（日常の勤めや活動は行える）
 2.軽度の障害（発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える）
 3.中等度の障害（何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える） 4.中等度から重度の障害（歩行や身体的要求には介助が必要である）
 5.重度の障害（寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする） 6.死亡

食事・栄養【該当する番号に○をつける】

- 0.症候なし 1.時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
 2.食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする 3.食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
 4.補助的な非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など）を必要とする 5.全的に非経口的栄養摂取に依存している

呼吸【該当する番号に○をつける】

- 0.症候なし 1.肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない 2.呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
 3.呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる
 4.喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要 5.気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

■ 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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 診断基準(該当する項目に☑を記入する)

1. 55歳以下の発症(大脳白質病変もしくは中枢神経病変に由来する臨床症候)	1.該当 2.非該当 3.不明
2. 以下a.~c.のうち、二つ以上の臨床症候ないし検査所見がある <input type="checkbox"/> a. <input type="checkbox"/> 皮質下性認知症 <input type="checkbox"/> 錐体路障害 <input type="checkbox"/> 偽性球麻痺 の1つ以上 <input type="checkbox"/> b. 禿頭(40歳以下からみられるもの) <input type="checkbox"/> c. 変形性脊椎症もしくは急性腰痛	1.該当 2.非該当 3.不明
3. <input type="checkbox"/> 常染色体性劣性遺伝形式 もしくは <input type="checkbox"/> 孤発例 である	1.該当 2.非該当 3.不明
4. MRI/CTで、広汎な大脳白質病変がある(側頭極を含むことがある)	1.該当 2.非該当 3.不明
5. 白質ジストロフィー(<input type="checkbox"/> 副腎白質ジストロフィー <input type="checkbox"/> 異染色性白質ジストロフィー)を除外できる	1.除外可 2.除外不可 3.不明

B. 除外項目

以下項目を全て除外できる。除外できた場合、該当する項目に☑を記入する。	1.全て除外可 2.除外不可 3.不明
<input type="checkbox"/> 優性遺伝形式 <input type="checkbox"/> 10歳未満での神経症状の発症	

C. 遺伝子検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
HTRA 1 変異	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> Definite (Aの3、4を満たし、CのHTRA 1変異を認める)
<input type="checkbox"/> Probable (Aの5項目を全て満たすが、HTRA 1の変異検索が行われていない)
<input type="checkbox"/> Possible (Aの3、4を満たし、Aの1もしくは2-b、2-cのいずれかを伴うもの)

■ 重症度分類に関する事項【該当する番号に○をつける】

modified Rankin Scale (mRS)

0.まったく症候がない	1.症候はあっても明らかな障害はない(日常の勤めや活動は行える)
2.軽度の障害(発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える)	
3.中等度の障害(何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える)	4.中等度から重度の障害(歩行や身体的要求には介助が必要である)
5.重度の障害(寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする)	6.死亡

食事・栄養

0.症候なし	1.時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
2.食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする	3.食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
4.補助的な非経口的栄養摂取(経管栄養、中心静脈栄養など)を必要とする	5.全面的に非経口的栄養摂取に依存している

呼吸

0.症候なし	1.肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない	2.呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
3.呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる		
4.喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要	5.気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要	

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 診断基準

1. 55歳以下の発症 (大脳白質病変もしくは2の臨床症状)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 以下のうち、二つ以上の臨床症状がある(該当する項目に☑を記入する) <input type="checkbox"/> a. □皮質下性認知症、□錐体路徴候 もしくは □偽性球麻痺 の一つ以上 <input type="checkbox"/> b. 神経症状を伴う脳卒中様発作 <input type="checkbox"/> c. うつ症状 <input type="checkbox"/> d. 片頭痛	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 常染色体優性遺伝形式である	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. MRI/CT で、大脳白質病変がある (側頭極を含む)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
5. 白質ジストロフィーを除外できる (除外できる項目に☑を記入する) <input type="checkbox"/> 副腎白質ジストロフィー <input type="checkbox"/> 異染色性白質ジストロフィー	1. 除外可 2. 除外不可 3. 不明

B. 検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
NOTCH3 の変異	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
皮膚生検の実施	1. 実施 2. 未実施
電子顕微鏡でGOMを認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> Definite	(Aの3、4を満たし、BのNOTCH3 遺伝子の変異、または皮膚等の組織や電子顕微鏡でGOMを認める)
<input type="checkbox"/> Probable	(Aの5項目をすべて満たすが、NOTCH3 遺伝子の変異の解析、または電子顕微鏡でGOMの検索が行われていない)
<input type="checkbox"/> Possible	(Aの4を満たし (側頭極病変の有無は問わない)、1もしくは2の臨床症状の最低1つを満たし、3が否定できないもの (両親の病歴が不明等))

■ 重症度分類に関する事項【該当する番号に○をつける】

modified Rankin Scale (mRS)

0.まったく症候がない	1.症候はあっても明らかな障害はない (日常の勤めや活動は行える)
2.軽度の障害 (発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える)	
3.中等度の障害 (何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える)	4.中等度から重度の障害 (歩行や身体的要求には介助が必要である)
5.重度の障害 (寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする)	6.死亡

食事・栄養

0.症候なし	1.時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
2.食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする	3.食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
4.補助的な非経口的栄養摂取 (経管栄養、中心静脈栄養など) を必要とする	5.全面的に非経口的栄養摂取に依存している

呼吸

0.症候なし	1.肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない	2.呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
3.呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる		
4.喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要	5.気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要	

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 主要項目 (該当する項目に☑を記入する)

1. 60歳以下の発症	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 以下のうち二つ以上の臨床症状がある <input type="checkbox"/> a. 認知機能障害、または性格変化・行動異常 <input type="checkbox"/> b. 錐体路徴候 <input type="checkbox"/> c. パーキンソン症状 <input type="checkbox"/> d. けいれん発作	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. <input type="checkbox"/> 常染色体優性遺伝形式 もしくは <input type="checkbox"/> 孤発例である	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. 頭部CT/MRIで以下の所見を認める <input type="checkbox"/> a. 両側性の脳白質病変 <input type="checkbox"/> b. 脳梁の菲薄化	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
5. 以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。鑑別できた疾病には☑を記入する。 <input type="checkbox"/> 血管性認知症 <input type="checkbox"/> 多発性硬化症 <input type="checkbox"/> 白質ジストロフィー (ALD, MLD 等)	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明

B. 支持項目

1. 臨床徴候やFrontal Assessment Battery (FAB) 検査等で前頭葉機能障害を示唆する所見を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 進行が早く、発症後5年以内に臥床状態となった	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 頭部CTで大脳白質に点状の石灰化病変を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

C. 除外項目

以下項目を除外できる。除外できた場合、該当する項目に☑を記入する。	1. 除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 10歳未満の発症 <input type="checkbox"/> 高度な末梢神経障害の合併 <input type="checkbox"/> 2回以上のstroke-like episode (脳血管障害様エピソード)。但し、けいれん発作は除く。	

D. 遺伝子検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
CSF-1Rの変異	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

E. 神経病理学的所見 (脳生検など)

HDLSに特徴的な神経病理学的所見を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
-----------------------	--------------------

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> Definite (A主要項目 2, 3, 4a を満たし、CSF-1R 遺伝子の変異またはHDLSに特徴的な神経病理学的所見を認める)
<input type="checkbox"/> Probable (A主要項目 5 項目全てを満たすが、CSF-1R 遺伝子変異の検索及び神経病理学的検索が行われていない)
<input type="checkbox"/> Possible (A主要項目 2-a, 3 および 4a を満たすが、CSF-1R 遺伝子変異の検索及び神経病理学的検索が行われていない)

■ 重症度分類に関する事項

機能障害: Barthel Index (合計 点)

食事	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立(15) <input type="checkbox"/> 軽度介助(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)
整容	<input type="checkbox"/> 自立(5) <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能(0)	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)
入浴	<input type="checkbox"/> 自立(5) <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能(0)	歩行	<input type="checkbox"/> 自立(15) <input type="checkbox"/> 軽度介助(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)
階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 不能(0)	着替え	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)
排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)	排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)

■ 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 <input type="checkbox"/> 自立 <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 入浴 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 階段昇降 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 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	車椅子とベッド間の移動 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日:平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

主要症状	
(1) 進行性のパーキンソニズム	1.あり 2.なし 3.不明
(2) アパシーやうつ病などの精神症状	1.あり 2.なし 3.不明
(3) 中枢性呼吸障害あるいは低換気障害	1.あり 2.なし 3.不明
(4) 体重減少	1.あり 2.なし 3.不明
支持症状	
(1) パーキンソン症候群、うつ病などの精神症状、あるいは原因不明の突然死の家族歴がある	1.該当 2.非該当 3.不明
(2) 急速な症状の進行を認める	1.該当 2.非該当 3.不明
(3) 発症が50歳以前	1.該当 2.非該当 3.不明
(4) 夜間呼吸障害に伴う睡眠障害	1.あり 2.なし 3.不明
(5) 日中の過睡眠 : Epworth Sleepiness Scale (ESS)で score が10ポイント以上	1.あり 2.なし 3.不明
(6) 自殺念慮、自殺企図	1.あり 2.なし 3.不明
(7) 自律神経障害 (起立性低血圧)	1.あり 2.なし 3.不明

B. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、変異がある項目に☑を記入する	
□DCIN1	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

C. その他の検査所見

(1) 頭部MRI/CTは正常	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
(2) ポリソムノグラフィーで中枢性低換気の証明および睡眠 stage 3/4、REM 睡眠の減少	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
(3) MIBG 心筋シンチグラフィーでMIBGの心筋への取り込み低下	1. あり 2. なし 3. 不明
(4) 脳血流シンチグラフィーで前頭側頭葉の血流低下	1. あり 2. なし 3. 不明

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 確実	: 主要症状の(1)進行性のパーキンソニズムを認め、主要症状の(2)～(4)のうち2項目を伴い、支持症状のうち2項目以上伴い遺伝子変異を認める
<input type="checkbox"/> ほぼ確実	: 主要症状の(1)進行性のパーキンソニズムを認め、主要症状の(2)～(4)のうち2項目を伴い、支持症状のうち2項目以上伴う
<input type="checkbox"/> 可能性がある	: 主要症状の(1)進行性のパーキンソニズムを認め、主要症状の(2)～(4)のうち1項目を伴い、支持症状か検査項のうち3項目以上を伴う

■ 重症度分類に関する事項

Hoehn-Yahr 重症度分類 (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 1度	一側性障害のみ。通常、機能障害は軽微またはなし。
<input type="checkbox"/> 2度	両側性の障害があるが、姿勢保持の障害はない。日常生活、就業は多少の障害はあるが行いうる。
<input type="checkbox"/> 3度	立ち直り反射に障害が見られる。活動はある程度は制限されるが職種によっては仕事が可能であり、機能障害は、軽ないし中程度だがまだ誰にも頼らず一人で生活できる。
<input type="checkbox"/> 4度	重篤な機能障害を有し、自力のみによる生活は困難となるが、まだ支えなしに立つこと、歩くことはどうにか可能である
<input type="checkbox"/> 5度	立つことも不可能で、介助なしにはベッドまたは車椅子につききりの生活を強いられる

modified Rankin Scale (mRS) 【該当する番号に○をつける】

0.まったく症候がない	1.症候はあっても明らかな障害はない(日常の勤めや活動は行える)
2.軽度の障害(発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える)	
3.中等度の障害(何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える)	4.中等度から重度の障害(歩行や身体的要求には介助が必要である)
5.重度の障害(寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする)	6.死亡

食事・栄養【該当する番号を○をつける】

0.症候なし	1.時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
2.食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする	3.食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
4.補助的な非経口的栄養摂取(経管栄養、中心静脈栄養など)を必要とする	5.全面的に非経口的栄養摂取に依存している

呼吸【該当する番号を○をつける】

0.症候なし	1.肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない	2.呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
3.呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる		
4.喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要	5.気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要	

■ 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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

127 前頭側頭葉変性症

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

《(行動異常型) 前頭側頭型認知症》

A. 診断基準

(1) 必須項目：進行性の異常行動や認知機能障害を認め、それらにより日常生活が阻害されている	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
(2) 次のA-Fのうち3項目以上を満たす (該当する項目に☑を記入する) <input type="checkbox"/> A. 脱抑制行動：以下の3つの症状のうちのいずれか1つ以上を満たす <input type="checkbox"/> 1) 社会的に不適切な行動 <input type="checkbox"/> 2) 礼儀やマナーの欠如 <input type="checkbox"/> 3) 衝動的で無分別や無頓着な行動 <input type="checkbox"/> B. 無関心 (アパシー) または無気力 <input type="checkbox"/> 1) アパシー (動機、意欲、興味の消失) <input type="checkbox"/> 2) 無気力 (行動の開始の減少) <input type="checkbox"/> C. 共感や感情移入の欠如：以下の2つの症状のうちのいずれか1つ以上を満たす <input type="checkbox"/> 1) 他者の要求や感情に対する反応欠如 <input type="checkbox"/> 2) 社会的な興味や他者との交流、または人間的な温かさの低下や喪失 <input type="checkbox"/> D. 固執・常同性：以下の3つの症状のうちのいずれか1つ以上を満たす <input type="checkbox"/> 1) 単純動作の反復 <input type="checkbox"/> 2) 強迫的 (常同的) または儀式的な行動 <input type="checkbox"/> 3) 常同言語	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

<input type="checkbox"/> E. 口唇傾向と食習慣の変化：以下の3つの症状のうちのいずれか1つ以上を満たす <input type="checkbox"/> 1) 食事嗜好の変化 <input type="checkbox"/> 2) 過食、飲酒、喫煙行動の増加 <input type="checkbox"/> 3) 口唇的探求または異食症 <input type="checkbox"/> F. 神経心理学的検査において、記憶や視空間認知能力は比較的保持されているにも関わらず、遂行機能障害がみられる	
(3) 発症年齢が65歳以下である	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
(4) 画像検査所見：前頭葉や側頭葉前部にMRI/CTでの萎縮か、PET/SPECTで代謝や血流の低下がみられる ※脳血管障害が原因と考えられるものは除く ※画像読影レポートまたはそれと同内容の文書の写し（判読医の氏名の記載されたもの）を添付する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
(5) 以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。鑑別できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> アルツハイマー病 <input type="checkbox"/> レヴィ小体型認知症 <input type="checkbox"/> 血管性認知症 <input type="checkbox"/> 進行性核上性麻痺 <input type="checkbox"/> 大脳皮質基底核変性症 <input type="checkbox"/> 統合失調症、うつ病などの精神疾患 <input type="checkbox"/> 発達障害	
(6) 臨床診断：(1)(2)(3)(4)(5)の全てを満たす	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

《意味性認知症》

A. 診断基準

(1) 必須項目：次の2つの中核症状の両者を満たし、それらにより日常生活が阻害されている A. 物品呼称の障害 B. 単語理解の障害	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
(2) 以下の4つのうち少なくとも3つを認める（該当する項目に☑を記入する） <input type="checkbox"/> A. 対象物に対する知識の障害（特に低頻度/低親密性のもので顕著） <input type="checkbox"/> B. 表層性失読・失書 <input type="checkbox"/> C. 復唱は保たれる。流暢性の発語を呈する <input type="checkbox"/> D. 発話（文法や自発語）は保たれる	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
(3) 発症年齢が65歳以下である	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
(4) 画像検査所見：側頭葉前部にMRI/CTでの限局性萎縮がみられる（脳血管障害が原因と考えられるものは除く） ※画像読影レポートまたはそれと同内容の文書の写し（判読医の氏名の記載されたもの）を添付する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
(5) 以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する <input type="checkbox"/> アルツハイマー病 <input type="checkbox"/> レヴィ小体型認知症 <input type="checkbox"/> 血管性認知症 <input type="checkbox"/> 進行性核上性麻痺 <input type="checkbox"/> 大脳皮質基底核変性症 <input type="checkbox"/> うつ病などの精神疾患	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
(6) 臨床診断：(1)(2)(3)(4)(5)の全てを満たす	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

■（行動異常型）前頭側頭型認知症における重症度分類に関する事項（該当する項目に☑を記入する）

<input type="checkbox"/> 0. 社会的に適切な行動を行える <input type="checkbox"/> 1. 態度、共感、行為の適切さに最低限だが明らかな変化 <input type="checkbox"/> 2. 行動、態度、共感、行為の適切さにおいて、軽度ではあるが明らかな変化 <input type="checkbox"/> 3. 対人関係や相互のやり取りに相当な影響を及ぼす中等度の行動変化 <input type="checkbox"/> 4. 対人相互関係が総て一方向性である高度の障害

■ 意味性認知症における重症度分類に関する事項（該当する項目に☑を記入する）

<input type="checkbox"/> 0. 正常発語、正常理解 <input type="checkbox"/> 1. 最低限だが明らかな喚語障害。通常会話では、理解は正常。 <input type="checkbox"/> 2. しばしば生じる発語を大きく障害するほどではない程度の軽度の喚語障害、軽度の理解障害 <input type="checkbox"/> 3. コミュニケーションを阻害する中等度の喚語障害、通常会話における中等度の理解障害 <input type="checkbox"/> 4. 高度の喚語障害、言語表出障害、理解障害により実質的にコミュニケーションが不能
--

■ 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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 診断基準 (該当する項目に☑を記入する)

(1) 以下の三徴候の全てが急性進行性にみられ、発症後4週以内にピークとなり、3カ月以内に軽快傾向を示す (三徴候) <input type="checkbox"/> 両側外眼筋麻痺 <input type="checkbox"/> 運動失調 <input type="checkbox"/> 意識水準の低下	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
(2) 血中IgG型GQ1b抗体陽性である	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
(3) (1)の臨床的特徴のうち、一部が一致しない(複数の項目でも可。該当する項目に☑を記入する。) <input type="checkbox"/> 筋力低下・意識水準低下などのため運動失調の評価が困難である <input type="checkbox"/> 軽快傾向を確認できない <input type="checkbox"/> 外眼筋麻痺に高度の左右差がある場合(片側性など) <input type="checkbox"/> 意識水準の低下はないが、長径路徴候を示唆する所見 (<input type="checkbox"/> 片側性感覚障害や <input type="checkbox"/> 錐体路徴候、 <input type="checkbox"/> 痙性麻痺)がある場合	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
(4) 以下の疾病が各種検査(脳脊髄液、画像検査など)から全て除外できる。なお、除外できた疾病には☑を記入する。 <input type="checkbox"/> Wernicke脳症 <input type="checkbox"/> 脳血管障害 <input type="checkbox"/> 多発性硬化症 <input type="checkbox"/> 視神経脊髄炎 <input type="checkbox"/> 急性散在性脳脊髄炎 <input type="checkbox"/> 神経Behçet病 <input type="checkbox"/> 神経Sweet病 <input type="checkbox"/> 下垂体卒中 <input type="checkbox"/> ウイルス性脳脊髄炎 <input type="checkbox"/> 重症筋無力症 <input type="checkbox"/> 脳幹部腫瘍性病変 <input type="checkbox"/> 血管炎 <input type="checkbox"/> ボツリヌス中毒 <input type="checkbox"/> 橋本脳症	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

- Definite : (1) (2) (4) をいずれも満たすもの
 Probable : (1) (4)、あるいは (2) (3) (4) を満たすもの

■ 重症度分類に関する事項 (該当する番号に○をつける)

modified Rankin Scale (mRS)

- 0.まったく症候がない 1.症候はあっても明らかな障害はない (日常の勤めや活動は行える)
 2.軽度の障害 (発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える)
 3.中等度の障害 (何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える) 4.中等度から重度の障害 (歩行や身体的要求には介助が必要である)
 5.重度の障害 (寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする) 6.死亡

食事・栄養

- 0.症候なし 1.時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
 2.食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする 3.食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
 4.補助的な非経口的栄養摂取 (経管栄養、中心静脈栄養など) を必要とする 5.全面的に非経口的栄養摂取に依存している

呼吸

- 0.症候なし 1.肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない 2.呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
 3.呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる
 4.喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要 5.気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

■ 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	<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 _____

医療機関所在地 _____ 電話番号 (_____) _____

医師の氏名 _____ 印 記載年月日：平成 ____ 年 ____ 月 ____ 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 臨床像 (該当する項目に☑を記入する)

① 小児で、感染症の有熱期に発症する ※頭部外傷など他の誘因にもとづくものおよび脳炎は除外する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
② 発熱当日または翌日にけいれん (early seizure、多くはけいれん重積) で発症	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
③ 3-7病日に ☐けいれん (late seizure、多くは部分発作の群発) の再発ないし ☐意識障害の増悪	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
④ 3-14病日に拡散強調画像で ☐皮質下白質 (bright tree appearance) ないし ☐皮質に拡散強調画像で高信号を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
⑤ 2週以降、前頭部、前頭・頭頂部 (中心溝周囲はしばしばスベアされる) に CT、MRI で残存病変ないし萎縮を、または SPECT で血流低下を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

<診断基準>

A. 臨床像の①②を満たし、さらに③④⑤のいずれかを満たす	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
-------------------------------	--------------------

■ 重症度分類に関する事項

Pediatric Cerebral Performance Category Scale (該当するスコアに○をつける)

臨床所見	分類	スコア
年齢相応で正常 就学時では通常学級レベル	正常	1
意識清明、年齢相応のやり取りが可能 就学時では通常学級レベルも、年齢相応ではない学年があるかもしれない 軽度の神経学的障害	軽度障害	2
意識あり 年齢相応の自立した日常生活が十分可能な脳機能 就学時では特別支援学級レベル 学習の問題があるかもしれない	中等度障害	3
意識あり 脳機能障害のため日常生活における支援が必要	重度障害	4
脳死基準を満たさないあらゆるレベルの意識障害 見た目に覚醒していても、環境への反応がなく意識障害がある 脳の無反応 脳機能の証拠がなく、言語刺激に反応しない 反射、自発的な開眼、睡眠・覚醒リズムがある場合がある	昏睡、植物状態	5
無呼吸または 反射消失または 平坦脳波	脳死	6

■ 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. 現在では未施行		
生活状況	食事 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 整容 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 入浴 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 階段昇降 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 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	車椅子とベッド間の移動 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

I. 主要徴候 (該当する項目に☑を記入する)

1. 先天性に全身の ☐温痛覚消失 または ☐低下	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 先天性に全身の ☐発汗消失 または ☐低下	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 精神発達遅滞	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

II. その他の徴候と所見 (該当する項目に☑を記入する)

1. 乳児期からの不明熱(体温調節障害)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 乳児期からの咬傷	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 幼児期以降の ☐関節障害 ☐骨折 ☐骨の変形 などの異常	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

III. 重要な検査所見

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
1. 遺伝子解析 (NTRK1 の変異)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 遺伝子解析 (NGF の変異)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 遺伝子解析 (SCN9A の変異)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

<診断> (該当する項目に☑を記入する)

遺伝性感覚・自律神経ニューロパチー4型 (先天性無痛無汗症)

- Iの全てとIIの1つ以上を満たす
- Iの1. 2.とIIの1つ以上を満たす
- Iの1. 2.とIIIの1. または2. を満たす

遺伝性感覚・自律神経ニューロパチー5型

- Iの1. を満たすがIの2. を満たさず、かつIIの2. または3. を満たす
- Iの1. を満たすがIの2. を満たさず、かつIIIの2. または3. を満たす

■ 重症度分類に関する事項

診断基準自体を重症度分類等とし、診断基準を満たすものを全て対象とする

■ 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 整容 入浴 階段昇降 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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 <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 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

《大脳優位型(1型)アレキサンダー病》(1型、2型、3型のいずれかに記入する)

I. 主要徴候

1. けいれん	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 大頭症	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 精神運動発達遅滞	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

II. 頭部 MRI 所見

4. 前頭部優位の白質信号異常	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
5. 脳室周囲の縁取り; T2 強調画像で低信号、T1 強調画像で高信号を示す	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
6. 基底核と視床の異常; T2 強調画像で高信号を伴う腫脹または高・低信号を伴う萎縮	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
7. 脳幹の異常・萎縮; 延髄あるいは中脳に多くみられ、腫瘍効果を伴う結節病変を呈することがある	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
8. 造影効果を認める; 脳室周囲、前頭葉白質、視交叉、脳弓、基底核、視床、小脳歯状核、脳幹など	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

III. 遺伝子検査および病理学的検査

1. 遺伝子検査：GFAP 遺伝子変異	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 病理学的検査：アストロサイト細胞質内のローゼンタル線維	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 確定診断 (III. のいずれかを認めた場合)
<input type="checkbox"/> 疑い (I の一つ以上、およびIIにおいて1.を含む二つ以上を認めるが、IIIを満たさないもの)

《延髄・脊髄優位型(2型)アレキサンダー病》(1型、2型、3型のいずれかに記入する)

I. 主要徴候

1. 筋力低下	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 腱反射異常	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. バビンスキー徴候陽性	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. 構音障害	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
5. 嚥下障害	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
6. 発声障害	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
7. 口蓋ミオクローヌス	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

II. 頭部 MRI 所見 (該当する項目に☑を記入する)

下記のいずれかの像を呈する延髄・上位頸髄の信号異常または萎縮を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> 橋底部が保たれ、延髄および上位頸髄が高度に萎縮する像	
<input type="checkbox"/> T2 強調画像における信号異常や造影効果を伴う像	
<input type="checkbox"/> 萎縮を伴わない結節性腫瘤像	

III. 遺伝子検査および病理学的検査

1. 遺伝子検査：GFAP 遺伝子変異	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 病理学的検査：アストロサイト細胞質内のローゼンタル線維	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> 確定診断 (III. のいずれかを認めた場合)
<input type="checkbox"/> 疑い (I の一つ以上およびIIの所見を認めるが、IIIを満たさないもの)

《中間型(3型)アレキサンダー病》(1型、2型、3型のいずれかに記入する)

I. 主要徴候

1. けいれん	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 大頭症	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 精神運動発達遅滞	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. 筋力低下	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
5. 腱反射異常	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
6. バビンスキー徴候陽性	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
7. 構音障害	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
8. 嚥下障害	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
9. 発声障害	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
10. 口蓋ミオクローヌス	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

II. 頭部 MRI 所見 (該当する項目に☑を記入する)

1. 前頭部優位の白質信号異常	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 脳室周囲の縁取り：T2 強調画像で低信号、T1 強調画像で高信号を示す	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 基底核と視床の異常：T2 強調画像で <input type="checkbox"/> 高信号を伴う腫脹 または <input type="checkbox"/> 高・低信号を伴う萎縮	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. 脳幹の異常・萎縮： <input type="checkbox"/> 延髄あるいは <input type="checkbox"/> 中脳にみられる腫瘍効果を伴う結節病変を呈する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
5. 造影効果を認める <input type="checkbox"/> 脳室周囲 <input type="checkbox"/> 前頭葉白質 <input type="checkbox"/> 視交叉 <input type="checkbox"/> 脳弓 <input type="checkbox"/> 基底核 <input type="checkbox"/> 視床 <input type="checkbox"/> 小脳歯状核 <input type="checkbox"/> 脳幹	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
以下のいずれかの像を呈する延髄・上位頸髄の信号異常または萎縮を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> 橋底部が保たれ、延髄および上位頸髄が高度に萎縮する像	
<input type="checkbox"/> T2 強調画像における信号異常や造影効果を伴う像	
<input type="checkbox"/> 萎縮を伴わない結節性腫瘍像	

III. 遺伝子検査および病理学的検査

1. 遺伝子検査：GFAP 遺伝子変異	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 病理学的検査：アストロサイト細胞質内のローゼンタル線維	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

<診断のカテゴリー> 1型および2型の両者の特徴を有する。確定診断法は1型、2型に準じる。

<input type="checkbox"/> 確定診断 (III. のいずれかを認めた場合) *さらに以下の該当する項目に☑を記入する
<input type="checkbox"/> 大脳優位型 (1型) アレキサンダー病：Iにおいて1~3の1つ以上、およびII. 1~5において1. を含む2つ以上を認める
<input type="checkbox"/> 延髄・脊髄優位型 (2型) アレキサンダー病：Iにおいて4~10の1つ以上、およびIIにおいて6. の所見を認める
<input type="checkbox"/> 中間型 (3型) アレキサンダー病：1型および2型の両者の特徴を認める
<input type="checkbox"/> 疑い (1型および2型あるいは3型のいずれかの臨床的特徴を有するが、IIIを満たさないもの)

■ 重症度分類に関する事項 (該当する番号に○をつける)

modified Rankin Scale (mRS)

0.まったく症候がない 1.症候はあっても明らかな障害はない (日常の勤めや活動は行える)
2.軽度の障害 (発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える)
3.中等度の障害 (何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える) 4.中等度から重度の障害 (歩行や身体的要求には介助が必要である)
5.重度の障害 (寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする) 6.死亡

食事・栄養

0.症候なし 1.時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
2.食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする 3.食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
4.補助的な非経口的栄養摂取 (経管栄養、中心静脈栄養など) を必要とする 5.全面的に非経口的栄養摂取に依存している

呼吸

0.症候なし 1.肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない 2.呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
3.呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる
4.喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要 5.気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

診断必須所見

1. 先天性に嚥下障害と構音障害の偽性球麻痺症状を呈する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 頭部MRI またはCTにてシルビウス裂周辺に異常を認めない	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

除外基準 (以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。)

<input type="checkbox"/> 下位ニューロンもしくは筋疾患による球麻痺 (舌の弱力・線維束攣縮・萎縮の存在、下顎反射の消失)	1. 全て除外可 2. 除外不可
<input type="checkbox"/> 口腔・舌・咽頭の構造異常のみによる口腔機能異常 (舌小帯短縮、粘膜下口蓋裂など)	3. 不明

<診断基準の適用>

診断必須所見 (偽性球麻痺と画像所見の両者) を認め、除外基準を満たす	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
-------------------------------------	--------------------

■ 重症度分類に関する事項（該当する番号に○をつける）

modified Rankin Scale (mRS)

- 0.まったく症候がない 1.症候はあっても明らかな障害はない（日常の勤めや活動は行える）
 2.軽度の障害（発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える）
 3.中等度の障害（何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える） 4.中等度から重度の障害（歩行や身体的要求には介助が必要である）
 5.重度の障害（寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする） 6.死亡

食事・栄養

- 0.症候なし 1.時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
 2.食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする 3.食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
 4.補助的な非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など）を必要とする 5.全面的に非経口的栄養摂取に依存している

呼吸

- 0.症候なし 1.肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない 2.呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
 3.呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる
 4.喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要 5.気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

■ 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
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	<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 _____

医療機関所在地 _____ 電話番号 (_____) _____

医師の氏名 _____ 印 記載年月日：平成 ____年 ____月 ____日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

診断基準

1) 先天性・非進行性顔面神経麻痺および先天性・非進行性外転神経麻痺(片側性も含む)がある	1.該当 2.非該当 3.不明
2) 他の神経筋疾患を原因としない	1.該当 2.非該当 3.不明

鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。鑑別できた疾病には☑を記入する。	1.全て除外可 2.除外不可 3.不明
<input type="checkbox"/> 遺伝性先天性顔面神経麻痺 <input type="checkbox"/> 先天型筋強直性ジストロフィー <input type="checkbox"/> Leigh脳症 <input type="checkbox"/> 代謝性疾患 <input type="checkbox"/> 橋小脳低形成 <input type="checkbox"/> pontine tegmental cap dysplasia <input type="checkbox"/> 周産期脳障害	

■ 重症度分類に関する事項【該当する番号に○をつける】

modified Rankin Scale (mRS)

- 0.まったく症候がない 1.症候はあっても明らかな障害はない（日常の勤めや活動は行える）
 2.軽度の障害（発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える）
 3.中等度の障害（何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える） 4.中等度から重度の障害（歩行や身体的要求には介助が必要である）
 5.重度の障害（寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする） 6.死亡

食事・栄養

- 0.症候なし 1.時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
 2.食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする 3.食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
 4.補助的な非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など）を必要とする 5.全面的に非経口的栄養摂取に依存している

呼吸

- 0.症候なし 1.肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない 2.呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
 3.呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる
 4.喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要 5.気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

■ 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
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	<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 _____

医療機関所在地 _____ 電話番号 (_____) _____

医師の氏名 _____ 印 記載年月日：平成 ____年 ____月 ____日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

I. 主要臨床症状 (該当する項目に☑を記入する)

1. 眼症状 (☐眼振 ☐視力障害 ☐半盲 ☐斜視 ☐小眼球)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 下垂体機能低下症 ☐成長ホルモン分泌不全性低身長 ☐中枢性甲状腺機能低下症 ☐二次性副腎皮質機能低下症 ☐低ゴナドトロピン性性腺機能低下症 ☐中枢性尿崩症	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

II. 重要な検査所見

1. 眼底検査で視神経低形成を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 頭部MRIで、正中脳構造の異常 (☐透明中隔欠損 ☐脳梁欠損 ☐視交叉低形成) を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

III. その他の所見

1. 発達遅滞/知的障害	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--------------	--------------------

<診断のカテゴリー>

Iの1. かつIIの2. を満たす	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
IIの1. かつIIの2. を満たす	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
Iの2. かつIIの2. を満たす	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

■ 重症度分類に関する事項

視覚障害： 良好な方の眼の矯正視力が0.3未満	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
下垂体機能低下症を認め、ホルモン補充療法が必要である	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

精神保健福祉手帳診断基準における「G40 てんかん」の障害等級判定区分

イ. 意識障害はないが、随意運動が失われる発作	□年に2回未満 □年に2回以上かつ月に1回未満 □月に1回以上あり
ロ. 意識を失い、行為が途絶するが、倒れない発作	
ハ. 意識障害の有無を問わず、転倒する発作	□年に2回未満 □年に2回以上かつ月に1回未満 □月に1回以上あり
ニ. 意識障害を呈し、状況にそぐわない行為を示す発作	

精神症状・能力障害二軸評価 (2) 能力障害評価

<input type="checkbox"/>	1. 精神障害や知的障害を認めないか、または、精神障害、知的障害を認めるが、日常生活および社会生活は普通に出来る
<input type="checkbox"/>	2. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に一定の制限を受ける
<input type="checkbox"/>	3. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、時に応じて支援を必要とする
<input type="checkbox"/>	4. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、常時支援を要する
<input type="checkbox"/>	5. 精神障害、知的障害を認め、身の回りのことはほとんど出来ない

■ 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	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	トイレ動作	□自立 □部分介助 □全介助
	入浴	歩行	□自立 □軽度介助 □部分介助 □全介助
	階段昇降	着替え	□自立 □部分介助 □全介助
	排便コントロール	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 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

主要徴候	
1. スパズム発作 a	1.あり 2.なし 3.不明
2. 網脈絡膜裂孔(lacunae) b	1.あり 2.なし 3.不明
3. 視神経乳頭(と視神経)の coloboma	1.あり 2.なし 3.不明
4. 脳梁欠損(完全/部分)	1.あり 2.なし 3.不明
5. 皮質形成異常(主として多小脳回) b	1.あり 2.なし 3.不明
6. 脳室周囲(と皮質下)異所性灰白質 b	1.あり 2.なし 3.不明
7. 頭蓋内嚢胞(半球間もしくは第三脳室周囲)	1.あり 2.なし 3.不明
8. 脈絡叢乳頭腫	1.あり 2.なし 3.不明
支持徴候	
9. 椎骨と肋骨の異常	1.あり 2.なし 3.不明
10. 小眼球または他の眼異常	1.あり 2.なし 3.不明
11. 左右非同期性'split brain'脳波(解離性サプレッション・バースト波形)	1.あり 2.なし 3.不明
12. 全体的に形態が非対称な大脳半球	1.あり 2.なし 3.不明

a 他の発作型(通常は焦点性)でも代替可能

b 全例に存在(もしくはおそらく存在)

B. 検査所見

1. 画像検査所見 (該当する項目に☑を記入する) 脳梁欠損をはじめとする中枢神経系の異常が見られる <input type="checkbox"/> 脳回・脳室の構造異常 <input type="checkbox"/> 異所性灰白質 <input type="checkbox"/> 多小脳回 <input type="checkbox"/> 小脳低形成 <input type="checkbox"/> 全前脳泡症 <input type="checkbox"/> 孔脳症 <input type="checkbox"/> クモ膜嚢胞 <input type="checkbox"/> 脳萎縮 <input type="checkbox"/> その他 ()	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 生理学的所見 脳波では左右の非対称もしくは非同期性の所見がみられる。 ヒプスアリスミア、非対称性のサブプレッション・バーストもしくは類似波形がみられる。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 眼所見 網脈絡膜裂孔が特徴的な所見、そのほか、視神経乳頭の部分的欠損による拡大、小眼球などがみられる	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. 骨格の検査 肋骨の欠損や分岐肋骨、半椎、蝶形椎、脊柱側弯などがみられる	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 線状皮膚欠損を伴う小眼球症 (MLS) <input type="checkbox"/> 先天性ウイルス感染	

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 症状 (A1、A2、A4) を必須とし、さらに症状 (A5、A6、A7、A8) のいずれかの所見を認める

■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に☑を記入する)

精神保健福祉手帳診断基準における「G40 てんかん」の障害等級判定区分

イ. 意識障害はないが、随意運動が失われる発作	<input type="checkbox"/> 年に2回未満 <input type="checkbox"/> 年に2回以上かつ月に1回未満 <input type="checkbox"/> 月に1回以上あり
ロ. 意識を失い、行為が途絶するが、倒れない発作	
ハ. 意識障害の有無を問わず、転倒する発作	<input type="checkbox"/> 年に2回未満 <input type="checkbox"/> 年に2回以上かつ月に1回未満 <input type="checkbox"/> 月に1回以上あり
ニ. 意識障害を呈し、状況にそぐわない行為を示す発作	

精神症状・能力障害二軸評価 (2) 能力障害評価

<input type="checkbox"/>	1. 精神障害や知的障害を認めないか、または、精神障害、知的障害を認めるが、日常生活および社会生活は普通に出来る
<input type="checkbox"/>	2. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に一定の制限を受ける
<input type="checkbox"/>	3. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、時に応じて支援を必要とする
<input type="checkbox"/>	4. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、常時支援を要する
<input type="checkbox"/>	5. 精神障害、知的障害を認め、身の回りのことはほとんど出来ない

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

1. 難治のてんかん発作(新生児期から乳幼児期に発症)	1.あり 2.なし 3.不明
2. 不全片麻痺	1.あり 2.なし 3.不明
3. 精神発達遅滞	1.あり 2.なし 3.不明

B. 検査所見

1. 血液・生化学的検査所見:特異的所見なし	1.該当 2.非該当 3.不明
2. 画像検査所見:早くは新生児期またはその後の頭部CT/MRIにて患側大脳半球が全体的あるいは部分的(二葉以上)に巨大化している	1.該当 2.非該当 3.不明
3. 生理学的所見:脳波では、患側に焦点性突発性異常波を認める	1.該当 2.非該当 3.不明
4. 病理所見:神経細胞系およびグリア細胞系両方の分化・遊走・成熟障害がみられる	1.該当 2.非該当 3.不明

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1.全て除外可 2.除外不可 3.不明
<input type="checkbox"/> 巨大化しない片側性大脳皮質形成障害 <input type="checkbox"/> 限局性皮質異形成 <input type="checkbox"/> 左右差のある多小脳回 <input type="checkbox"/> 腫瘍性病変(グリア系腫瘍)	

<診断のカテゴリー>

症状 (A) のいずれかおよび脳波所見 (B3.) にて本疾患を疑い、頭部画像所見 (B2.) にて患側大脳半球の二葉以上が対側より大きいことを確認して診断	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--	--------------------

■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に☑を記入する)

精神保健福祉手帳診断基準における「G40 てんかん」の障害等級判定区分

イ. 意識障害はないが、随意運動が失われる発作	☐年に2回未満 ☐年に2回以上かつ月に1回未満 ☐月に1回以上あり
ロ. 意識を失い、行為が途絶するが、倒れない発作	
ハ. 意識障害の有無を問わず、転倒する発作	☐年に2回未満 ☐年に2回以上かつ月に1回未満 ☐月に1回以上あり
ニ. 意識障害を呈し、状況にそぐわない行為を示す発作	

精神症状・能力障害二軸評価 (2) 能力障害評価

<input type="checkbox"/>	1. 精神障害や知的障害を認めないか、または、精神障害、知的障害を認めるが、日常生活および社会生活は普通に出来る。
<input type="checkbox"/>	2. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に一定の制限を受ける。
<input type="checkbox"/>	3. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、時に応じて支援を必要とする。
<input type="checkbox"/>	4. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、常時支援を要する。
<input type="checkbox"/>	5. 精神障害、知的障害を認め、身の回りのことはほとんど出来ない。

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 2.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

限局性皮質異形成 (FCD) の診断基準

以下の10の分類から一つを選択し、 <input checked="" type="checkbox"/> を記入する	
FCD タイプ1:皮質神経細胞の配列の乱れ(皮質構築異常)。異型細胞を認めない。	
FCD タイプ1a:皮質神経細胞の縦方向(radial)の配列異常	<input type="checkbox"/>
FCD タイプ1b:皮質神経細胞の横方向(tangential)の配列異常	<input type="checkbox"/>
FCD タイプ1c:皮質神経細胞の縦横方向の配列異常	<input type="checkbox"/>
FCD タイプ1 NOS:皮質神経細胞の配列異常、not otherwise specified	<input type="checkbox"/>
FCD タイプ2:皮質構築異常に加え、異型細胞(dysmorphic neuronやballoon cell)を認める	
FCD タイプ2a:皮質構築異常+dysmorphic neuronのみ	<input type="checkbox"/>
FCD タイプ2b:皮質構築異常+dysmorphic neuronおよびballoon cell	<input type="checkbox"/>
FCD タイプ3:皮質構築異常に加え、病因論的におそらく異なる他の病変を伴う	
FCD タイプ3a:皮質構築異常+海馬硬化症	<input type="checkbox"/>
FCD タイプ3b:皮質構築異常+腫瘍性病変	<input type="checkbox"/>
FCD タイプ3c:皮質構築異常+血管奇形	<input type="checkbox"/>
FCD タイプ3d:皮質構築異常+その他の病変	<input type="checkbox"/>

A. 症状

1. てんかん発作がみられる（発作型、発症年齢は種々）	1. あり 2. なし 3. 不明
発症は、 <input type="checkbox"/> 乳幼児～学童期 <input type="checkbox"/> 中高年以降 <input type="checkbox"/> その他または不明 （該当する項目に☑を記入する）	
2. 精神発達遅滞などの他の障害を伴うことがある	1. あり 2. なし 3. 不明

B. 検査所見

1. 血液・生化学的検査所見：特異的所見なし	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 画像検査所見：MRI で病変が捉えられる（SPECT による灌流変化は診断の参考になる） （※FCD タイプ 2b はほぼ全例、FCD タイプ 2a は3割程度、FCD タイプ 1 は通常捉えられない）	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 生理学的所見：脳波では局在性異常波が記録される ※特に反復性棘波が記録されると FCD の可能性が高い。脳磁図による双極子の集積も参考になる。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. 病理所見：（該当する項目に☑を記入する） <input type="checkbox"/> 皮質神経細胞の配列が乱れ、異型細胞(dysmorphic neuron や balloon cell)の出現を伴う <input type="checkbox"/> 皮質神経細胞の配列に乱れを認めるものの、異型細胞を伴わない	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 種々の腫瘍 <input type="checkbox"/> 血管病変 <input type="checkbox"/> 結節性硬化症 <input type="checkbox"/> 片側巨脳症	

<診断のカテゴリー>（該当する項目に☑を記入する）

<input type="checkbox"/> 症状A1 と検査B3 から限局性皮質異形成を疑い、検査B2にて病変が確認できる
<input type="checkbox"/> 症状A1 と検査B3 から限局性皮質異形成を疑い、検査B4にて FCD1 タイプ 1 あるいは FCD タイプ 2a を認める

■ 重症度分類に関する事項（該当する項目に☑を記入する）

精神保健福祉手帳診断基準における「G40 てんかん」の障害等級判定区分

イ. 意識障害はないが、随意運動が失われる発作	<input type="checkbox"/> 年に2回未満 <input type="checkbox"/> 年に2回以上かつ月に1回未満 <input type="checkbox"/> 月に1回以上あり
ロ. 意識を失い、行為が途絶するが、倒れない発作	
ハ. 意識障害の有無を問わず、転倒する発作	<input type="checkbox"/> 年に2回未満 <input type="checkbox"/> 年に2回以上かつ月に1回未満 <input type="checkbox"/> 月に1回以上あり
ニ. 意識障害を呈し、状況にそぐわない行為を示す発作	

精神症状・能力障害二軸評価 (2) 能力障害評価

<input type="checkbox"/>	1. 精神障害や知的障害を認めないか、または、精神障害、知的障害を認めるが、日常生活および社会生活は普通に出来る
<input type="checkbox"/>	2. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に一定の制限を受ける
<input type="checkbox"/>	3. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、時に応じて支援を必要とする
<input type="checkbox"/>	4. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、常時支援を要する
<input type="checkbox"/>	5. 精神障害、知的障害を認め、身の回りのことはほとんど出来ない

■ 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.現在には未施行			
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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名				
姓(漢字)	名(漢字)			
姓(かな)	名(かな)			
住所				
郵便番号	住所			
生年月日等				
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)		
家族歴				
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:			
発病時の状況				
発症年月	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			

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状 (該当する項目に☑に記入する)

<input type="checkbox"/> てんかん発作	<input type="checkbox"/> 知的障害	<input type="checkbox"/> 顔貌異常	<input type="checkbox"/> 内臓奇形	<input type="checkbox"/> 外性器異常	<input type="checkbox"/> 構語障害や嚥下障害などの偽性球麻痺症状
<input type="checkbox"/> 筋症状	<input type="checkbox"/> その他 ()				

■ 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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

<診断> (該当する疾病に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 1) ペリツェウス・メルツバッハ病	<input type="checkbox"/> 2) ペリツェウス・メルツバッハ様病 1
<input type="checkbox"/> 3) 基底核および小脳萎縮を伴う髄鞘形成不全症	<input type="checkbox"/> 4) 18q 欠失症候群
<input type="checkbox"/> 5) アラン・ハーンドン・ダドリー症候群	<input type="checkbox"/> 6) HSP60 chaperon 病
<input type="checkbox"/> 7) サラ病	<input type="checkbox"/> 8) 小脳萎縮と脳梁低形成を伴う慢性大脳白質形成不全症
<input type="checkbox"/> 9) 先天性白内障を伴う髄鞘形成不全症	<input type="checkbox"/> 10) 失調、歯牙低形成を伴う髄鞘形成不全症
<input type="checkbox"/> 11) 脱髄型末梢神経炎、中枢性髄鞘形成不全症、ワーデンバーグ症候群、ヒルシュスプルング病	

1) ペリツェウス・メルツバッハ病の診断基準

I. 主要臨床症状

1. 痙性四肢麻痺あるいは下肢麻痺	1.あり 2.なし 3.不明
2. 眼振	1.あり 2.なし 3.不明
3. 精神運動発達遅滞	1.あり 2.なし 3.不明
4. 小脳障害: 体幹・四肢の失調症状、企図振戦、小児期には測定障害、変換障害、緩弱言語など	1.該当 2.非該当 3.不明
5. 基底核障害: 固縮、ジストニア	1.該当 2.非該当 3.不明

5) アラン・ハーンドン・ダドリー症候群の診断基準

I. 主要臨床症状

1. 痙性四肢麻痺あるいは下肢麻痺	1. あり 2. なし 3. 不明
2. 眼振	1. あり 2. なし 3. 不明
3. 精神運動発達遅滞	1. あり 2. なし 3. 不明
4. 小脳障害：体幹・四肢の失調症状、企図振戦、小児期には測定障害、変換障害、緩弱言語など	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
5. 基底核障害：固縮、ジストニア	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

II. 重要な検査所見

1. MRI 画像所見：T2強調画像で、白質にびまん性の高信号領域（脱髄性疾患の所見のあるものは除外する）	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 甲状腺ホルモン検査にて、T4 低値、T3 高値。TSH は正常値上限。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 遺伝子解析：SLC16A2 異常	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

<診断のカテゴリー>

I. のうち 1. を含む二つ以上と II. の 1. および 2. または 3. を満たす	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--	--------------------

6) HSP60 chaperon 病の診断基準

I. 主要臨床症状

1. 痙性四肢麻痺あるいは下肢麻痺	1. あり 2. なし 3. 不明
2. 眼振	1. あり 2. なし 3. 不明
3. 精神運動発達遅滞	1. あり 2. なし 3. 不明
4. 小脳障害：体幹・四肢の失調症状、企図振戦、小児期には測定障害、変換障害、緩弱言語など	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
5. 基底核障害：固縮、ジストニア	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
6. てんかん、成長障害	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

II. 重要な検査所見

1. MRI 画像所見：T2強調画像で、白質にびまん性の高信号領域（脱髄性疾患の所見のあるものは除外する）	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 遺伝子解析：HSPD1 異常	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

<診断のカテゴリー>

I. のうち 1. を含む二つ以上と II. の 1. または 2. を満たす	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---	--------------------

7) サラ病の診断基準

I. 主要臨床症状

1. 痙性四肢麻痺あるいは下肢麻痺	1. あり 2. なし 3. 不明
2. 眼振	1. あり 2. なし 3. 不明
3. 精神運動発達遅滞	1. あり 2. なし 3. 不明
4. 小脳障害：体幹・四肢の失調症状、企図振戦、小児期には測定障害、変換障害、緩弱言語など	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
5. 基底核障害：固縮、ジストニア	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

II. 重要な検査所見

1. MRI 画像所見：T2強調画像で、白質にびまん性の高信号領域（脱髄性疾患の所見のあるものは除外する）	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 尿中遊離シアル酸の増加	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 遺伝子解析：SLC17A5 異常	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

<診断のカテゴリー>

I. のうち 1. を含む二つ以上と II. の 1. および 2. または 3. を満たす	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--	--------------------

8) 小脳萎縮と脳梁低形成を伴うび慢性大脳白質形成不全症の診断基準

I. 主要臨床症状

1. 痙性四肢麻痺あるいは下肢麻痺	1. あり 2. なし 3. 不明
2. 眼振	1. あり 2. なし 3. 不明
3. 精神運動発達遅滞	1. あり 2. なし 3. 不明
4. 小脳障害：体幹・四肢の失調症状、企図振戦、小児期には測定障害、変換障害、緩弱言語など	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
5. 基底核障害：固縮、ジストニア	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

II. 重要な検査所見

1. MRI 画像所見：T2強調画像で、白質にび慢性的の高信号領域。加えて脳梁低形成と小脳（ことに皮質）萎縮。 (脱随性疾患の所見のあるものは除外する)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 遺伝子解析：POLR3A あるいはPOLR3B 異常	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

<診断のカテゴリー>

I. のうち1. を含む二つ以上とII. の1. または2. を満たす	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
-------------------------------------	--------------------

9) 先天性白内障を伴う髄鞘形成不全症の診断基準

I. 主要臨床症状

1. 痙性四肢麻痺あるいは下肢麻痺	1. あり 2. なし 3. 不明
2. 白内障	1. あり 2. なし 3. 不明
3. 精神運動発達遅滞	1. あり 2. なし 3. 不明
4. 小脳障害：体幹・四肢の失調症状、企図振戦、小児期には測定障害、変換障害、緩弱言語など	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
5. 末梢神経障害：筋力低下と下肢遠位筋の萎縮	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

II. 重要な検査所見

1. MRI 画像所見：T2強調画像で、白質にび慢性的の高信号領域（脱随性疾患の所見のあるものは除外する）	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 末梢神経伝導速度の低下	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 遺伝子解析：FAM126A 異常	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

<診断のカテゴリー>

I. のうち1. 2. を含む二つ以上とII. の1. および2. または3. を満たす	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--	--------------------

10) 失調、歯牙低形成を伴う髄鞘形成不全症の診断基準

I. 主要臨床症状

1. 痙性四肢麻痺あるいは下肢麻痺	1. あり 2. なし 3. 不明
2. 歯牙低形成	1. あり 2. なし 3. 不明
3. 精神運動発達遅滞	1. あり 2. なし 3. 不明
4. 小脳障害：体幹・四肢の失調症状、企図振戦、小児期には測定障害、変換障害、緩弱言語など	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
5. 下垂体低ゴナドトロピン性腺機能低下	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

II. 重要な検査所見

1. MRI 画像所見：T2強調画像で、白質にび慢性的の高信号領域。加えて小脳の萎縮。 (脱随性疾患の所見のあるものは除外する)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. パノラマ撮影で切歯の欠損	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 遺伝子解析：POLR3A あるいはPOLR3B 異常	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

<診断のカテゴリー>

I. のうち1. を含む二つ以上とII. の1. および2. または3. を満たす	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---	--------------------

1 1) 脱髄型末梢神経炎、中枢性髄鞘形成不全症、ワーデンバーグ症候群、ヒルシュスプルング病の診断基準

I. 主要臨床症状

1. 瘻性四肢麻痺あるいは下肢麻痺	1. あり 2. なし 3. 不明
2. 眼振	1. あり 2. なし 3. 不明
3. 精神運動発達遅滞	1. あり 2. なし 3. 不明
4. 小脳障害：体幹・四肢の失調症状、企図振戦、小児期には測定障害、変換障害、緩弱言語など	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
5. 脱髄性末梢神経障害	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
6. ワーデンバーグ症候群：感音性難聴および虹彩、毛髪、皮膚等の低色素性皮膚症状	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
7. ヒルシュスプルング病	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

II. 重要な検査所見

1. MRI 画像所見：T2強調画像で、白質にびまん性の高信号領域（脱髄性疾患の所見のあるものは除外する）	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 末梢神経伝導速度の低下	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 遺伝子解析：SOX10 異常	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

<診断のカテゴリー>

I. の 1. 5. 6. 7. からの 3 項目を含む 4 項目以上の症状を呈し、II. の 1. および 2. または 3. を満たす	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---	--------------------

■ 重症度分類に関する事項

Cailloux らの分類（該当する項目に☑を記入する）

<input type="checkbox"/>	Form 0 運動発達なし
<input type="checkbox"/>	Form 1 定頭まで獲得（2-4歳の間に）
<input type="checkbox"/>	Form 2 座位まで獲得（2-5歳の間に）
<input type="checkbox"/>	Form 3 座位を獲得（1-2歳の間に）後、補助歩行まで可能
<input type="checkbox"/>	Form 4 自立歩行が可能

modified Rankin Scale (mRS) 【該当する番号に○をつける】

0. まったく症候がない	1. 症候はあっても明らかな障害はない（日常の勤めや活動は行える）
2. 軽度の障害（発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える）	
3. 中等度の障害（何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える）	4. 中等度から重度の障害（歩行や身体的要求には介助が必要である）
5. 重度の障害（寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする）	6. 死亡

食事・栄養【該当する番号に○をつける】

0. 症候なし	1. 時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
2. 食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする	3. 食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
4. 補助的な非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など）を必要とする	5. 全的に非経口的栄養摂取に依存している

呼吸【該当する番号に○をつける】

0. 症候なし	1. 肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない	2. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
3. 呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる		
4. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要	5. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要	

■ 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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

1. 全身もしくは半身けいれん発作	1.あり 2.なし 3.不明
2. 焦点性発作、ミオクロニー発作、非定型欠伸発作、意識混濁発作	1.あり 2.なし 3.不明
3. 発熱や入浴による誘発	1.あり 2.なし 3.不明
4. 光や図形に対する過敏性の存在	1.あり 2.なし 3.不明
5. けいれん重積ないしはけいれん発作の群発を起こしやすい	1.あり 2.なし 3.不明

B. 検査所見

1. 血液・生化学的検査：特異的所見なし	1.該当 2.非該当 3.不明
2. 病理検査：特異的な所見なし	1.該当 2.非該当 3.不明
3. 画像検査：乳児期は正常だが、幼児期以後は非特異的大脳萎縮がみられる。海馬萎縮を伴うこともある。	1.該当 2.非該当 3.不明
4. 生理学的検査：脳波では背景活動の徐波化、広汎性多棘徐波、多焦点性棘波が年齢に伴って消長する	1.該当 2.非該当 3.不明
5. 運動・高次脳機能検査：幼児期以後に中等度以上の知的障害を伴うことが多く、神経学的にも失調や下肢の痙性を伴う。広汎性発達障害がみられることもある。	1.該当 2.非該当 3.不明

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 複雑型熱性けいれん <input type="checkbox"/> 全般てんかん熱性発作プラス <input type="checkbox"/> 焦点性てんかん <input type="checkbox"/> 乳児良性ミオクロニーてんかん <input type="checkbox"/> レノックス・ガストー症候群 <input type="checkbox"/> ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん <input type="checkbox"/> PCDH19 関連症候群	

D. 遺伝子検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 非実施
実施した場合、変異がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> SCN1A <input type="checkbox"/> SCN1B <input type="checkbox"/> SCN2A <input type="checkbox"/> GABRG2	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー> (該当する項目☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 1歳未満に症状(Aの1)を発症し、症状(A2~5)の特徴を1つ以上有する場合は本症候群を疑い、遺伝子検査をもって確定診断とする
<input type="checkbox"/> 1歳未満に症状(Aの1)を発症し、症状(A2~5)の特徴を2つ以上有し、かつ検査所見(Bの3~5)のうち1つ以上を有する場合は、遺伝子検査が陰性でも確定診断とする

■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に☑を記入する)

精神保健福祉手帳診断基準における「G40 てんかん」の障害等級判定区分

イ. 意識障害はないが、随意運動が失われる発作	<input type="checkbox"/> 年に2回未満 <input type="checkbox"/> 年に2回以上かつ月に1回未満 <input type="checkbox"/> 月に1回以上あり
ロ. 意識を失い、行為が途絶するが、倒れない発作	
ハ. 意識障害の有無を問わず、転倒する発作	<input type="checkbox"/> 年に2回未満 <input type="checkbox"/> 年に2回以上かつ月に1回未満 <input type="checkbox"/> 月に1回以上あり
ニ. 意識障害を呈し、状況にそぐわない行為を示す発作	

精神症状・能力障害二軸評価 (2) 能力障害評価

<input type="checkbox"/>	1. 精神障害や知的障害を認めないか、または、精神障害、知的障害を認めるが、日常生活および社会生活は普通に出来る
<input type="checkbox"/>	2. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に一定の制限を受ける
<input type="checkbox"/>	3. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、時に応じて支援を必要とする
<input type="checkbox"/>	4. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、常時支援を要する
<input type="checkbox"/>	5. 精神障害、知的障害を認め、身の回りのことはほとんど出来ない

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

141 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

1. 複雑型熱性けいれんなどの海馬硬化をまねく先行損傷が存在する	1.あり 2.なし 3.不明
2. 6-14歳で発症するてんかん発作	1.あり 2.なし 3.不明
3. 発作が上腹部不快感などの前兆で開始し(前兆がないこともある)、意識減損した後に強直あるいは口や手などの自動症を生じ、発作後にもうろう状態を呈する。二次性全般化発作がみられることもある。	1.あり 2.なし 3.不明
4. 各種抗てんかん薬に抵抗性である	1.あり 2.なし 3.不明

B. 検査所見

1. MRI で両側性に海馬の萎縮と信号強度の変化を認める	1.該当 2.非該当 3.不明
2. 脳波で両側前側頭部に棘波もしくは鋭波を認める	1.該当 2.非該当 3.不明
3. PET で側頭葉の低代謝を認める	1.該当 2.非該当 3.不明
4. SPECT で側頭葉の低灌流を認める	1.該当 2.非該当 3.不明

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には、 <input checked="" type="checkbox"/> を記入する。	1.全て除外可 2.除外不可 3.不明
<input type="checkbox"/> 他のてんかん <input type="checkbox"/> 心疾患で意識減損を伴う疾患 <input type="checkbox"/> 代謝性疾患で意識減損を伴う疾患 <input type="checkbox"/> 心因性非てんかん発作	

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

- 症状 (Aの3.4.)、かつ検査所見 (Bの1.2.) が揃えば診断される。
- 検査所見 (Bの1.) で両側性の海馬硬化が明瞭でないが、一側内側側頭葉の外科治療後に、症状 (Aの3.4.) を満たし、非切除側に発作時脳波を認める (対側に由来する発作が残存する症例も含まれる)

■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に☑を記入する)

精神保健福祉手帳診断基準における「G40 てんかん」の障害等級判定区分

イ. 意識障害はないが、随意運動が失われる発作	☐年に2回未満 ☐年に2回以上かつ月に1回未満 ☐月に1回以上あり
ロ. 意識を失い、行為が途絶するが、倒れない発作	
ハ. 意識障害の有無を問わず、転倒する発作	☐年に2回未満 ☐年に2回以上かつ月に1回未満 ☐月に1回以上あり
ニ. 意識障害を呈し、状況にそぐわない行為を示す発作	

精神症状・能力障害二軸評価 (2) 能力障害評価

<input type="checkbox"/>	1. 精神障害や知的障害を認めないか、または、精神障害、知的障害を認めるが、日常生活および社会生活は普通に出来る
<input type="checkbox"/>	2. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に一定の制限を受ける
<input type="checkbox"/>	3. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、時に応じて支援を必要とす。
<input type="checkbox"/>	4. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、常時支援を要する
<input type="checkbox"/>	5. 精神障害、知的障害を認め、身の回りのことはほとんど出来ない

■ 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	☐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 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

1. 近位筋優位に上肢を中心とする四肢の律動的なミオクロニー性攣縮と強直性収縮を特徴とする特異なミオクロニー欠神発作	1.あり 2.なし 3.不明
2. 知的障害を伴う	1.あり 2.なし 3.不明

B. 検査所見

1. 血液・生化学的検査所見: 特異的所見なし	1.該当 2.非該当 3.不明
2. 画像検査所見: 特異的所見なし	1.該当 2.非該当 3.不明
3. 生理学的所見: 脳波とポリグラフ	
発作間欠期脳波: 背景活動は正常、まれに徐波化傾向全般性棘徐波、焦点性・多焦点性棘波	1.該当 2.非該当 3.不明
発作時脳波 3Hzの両側同期対称性の棘・徐波律動 ポリグラフではミオクロニーと棘波成分は時間的に一致、ミオクロニーは強直性筋収縮を伴う	1.該当 2.非該当 3.不明
4. 病理所見: 異常が指摘されたことはない	1.該当 2.非該当 3.不明

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 小児欠伸てんかん <input type="checkbox"/> 若年ミオクロニーてんかん <input type="checkbox"/> レノックス・ガストー症候群 <input type="checkbox"/> 環状20番染色体症候群	

<診断のカテゴリー>

症状(A)から本疾病を疑い、発作時の脳波所見(Bの3.)を認め、鑑別診断(C)を行い確定診断	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--	--------------------

■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に☑を記入する)

精神保健福祉手帳診断基準における「G40 てんかん」の障害等級判定区分

イ. 意識障害はないが、随意運動が失われる発作	<input type="checkbox"/> 年に2回未満 <input type="checkbox"/> 年に2回以上かつ月に1回未満 <input type="checkbox"/> 月に1回以上あり
ロ. 意識を失い、行為が途絶するが、倒れない発作	
ハ. 意識障害の有無を問わず、転倒する発作	<input type="checkbox"/> 年に2回未満 <input type="checkbox"/> 年に2回以上かつ月に1回未満 <input type="checkbox"/> 月に1回以上あり
ニ. 意識障害を呈し、状況にそぐわない行為を示す発作	

精神症状・能力障害二軸評価 (2) 能力障害評価

<input type="checkbox"/>	1. 精神障害や知的障害を認めないか、または、精神障害、知的障害を認めるが、日常生活および社会生活は普通に出来る
<input type="checkbox"/>	2. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に一定の制限を受ける
<input type="checkbox"/>	3. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、時に応じて支援を必要とする
<input type="checkbox"/>	4. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、常時支援を要する
<input type="checkbox"/>	5. 精神障害、知的障害を認め、身の回りのことはほとんど出来ない

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 2.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

1. 発症までの発達が正常	1.あり 2.なし 3.不明
2. 2-5歳発症のミオクロニー脱力発作(突然の意識障害を伴わない失立転倒発作)	1.あり 2.なし 3.不明
3. 全般性強直間代発作、非定型欠伸発作の合併	1.あり 2.なし 3.不明
4. 20%~50%で、経過中に睡眠時の強直発作を合併	1.あり 2.なし 3.不明

B. 検査所見

1. 画像検査所見: 正常	1.該当 2.非該当 3.不明
2. 生理学的所見: 発作間欠期脳波で、活発な全般性 2-3Hz 棘徐波と、背景脳波に頭頂部優位の単律動 6-7Hz θ 波の存在が特徴。焦点性脳波発射は希。	1.該当 2.非該当 3.不明

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1.全て除外可 2.除外不可 3.不明
<input type="checkbox"/> 乳児ミオクロニーてんかん <input type="checkbox"/> 非典型性良性小児部分てんかん <input type="checkbox"/> レノックス・ガストー症候群	

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 症状 (Aの1.2.) および検査所見 (Bの2.) を満たし(C)の鑑別すべき疾患を除外したもの	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--	--------------------

■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に☑を記入する)

精神保健福祉手帳診断基準における「G40 てんかん」の障害等級判定区分

イ. 意識障害はないが、随意運動が失われる発作	<input type="checkbox"/> 年に2回未満	<input type="checkbox"/> 年に2回以上かつ月に1回未満	<input type="checkbox"/> 月に1回以上あり
ロ. 意識を失い、行為が途絶するが、倒れない発作			
ハ. 意識障害の有無を問わず、転倒する発作	<input type="checkbox"/> 年に2回未満	<input type="checkbox"/> 年に2回以上かつ月に1回未満	<input type="checkbox"/> 月に1回以上あり
ニ. 意識障害を呈し、状況にそぐわない行為を示す発作			

精神症状・能力障害二軸評価 (2) 能力障害評価

<input type="checkbox"/>	1. 精神障害や知的障害を認めないか、または、精神障害、知的障害を認めるが、日常生活および社会生活は普通に出来る
<input type="checkbox"/>	2. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に一定の制限を受ける
<input type="checkbox"/>	3. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、時に応じて支援を必要とする
<input type="checkbox"/>	4. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、常時支援を要する
<input type="checkbox"/>	5. 精神障害、知的障害を認め、身の回りのことはほとんど出来ない

■ 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 整容 入浴 階段昇降 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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 <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 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

144 レノックス・ガストー症候群

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 2.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

1. 発症時期は小児期(主に8歳未満で、3-5歳が最多)	1.あり 2.なし 3.不明
2. 複数のてんかん発作型を有する	1.あり 2.なし 3.不明
3. 精神発達遅滞を合併する	1.あり 2.なし 3.不明

B. 発作症状(全般発作であり、部分発作と混同しない)

1. 強直発作を有する	1.該当 2.非該当 3.不明
2. 非定型欠伸発作を有する、または有していた	1.該当 2.非該当 3.不明
3. 脱力発作を有する、または有していた	1.該当 2.非該当 3.不明

C. 検査所見

1. 脳波:睡眠中の速律動(全般性・両側対称性の10-20Hzの速波律動)と、全般性遅棘徐波(2-2.5Hzの棘徐波・鋭徐波)を認める	1.該当 2.非該当 3.不明
2. 血液・生化学的検査所見・画像検査所見・病理所見は、特異的なものはない	1.該当 2.非該当 3.不明

D. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん <input type="checkbox"/> 非定型良性部分てんかん <input type="checkbox"/> 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症 <input type="checkbox"/> ドラベ症候群	

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> Definite (症状Aの3項目+発作症状Bの3項目+検査所見Cの1.を満すもの)
<input type="checkbox"/> Probable (症状Aの3項目+発作症状Bのうち2項目+検査所見Cの1.を満す、鑑別診断Dの鑑別すべき疾患を除外したもの)
<input type="checkbox"/> Possible (症状Aの3項目+発作症状Bのうち1項目+検査所見Cの1.を満す、鑑別診断Dの鑑別すべき疾患を除外したもの)

■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に☑を記入する)

精神保健福祉手帳診断基準における「G40 てんかん」の障害等級判定区分

イ. 意識障害はないが、随意運動が失われる発作	<input type="checkbox"/> 年に2回未満	<input type="checkbox"/> 年に2回以上かつ月に1回未満	<input type="checkbox"/> 月に1回以上あり
ロ. 意識を失い、行為が途絶するが、倒れない発作			
ハ. 意識障害の有無を問わず、転倒する発作	<input type="checkbox"/> 年に2回未満	<input type="checkbox"/> 年に2回以上かつ月に1回未満	<input type="checkbox"/> 月に1回以上あり
ニ. 意識障害を呈し、状況にそぐわない行為を示す発作			

精神症状・能力障害二軸評価 (2) 能力障害評価

<input type="checkbox"/>	1. 精神障害や知的障害を認めないか、または、精神障害、知的障害を認めるが、日常生活および社会生活は普通に出来る
<input type="checkbox"/>	2. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に一定の制限を受ける
<input type="checkbox"/>	3. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、時に応じて支援を必要とする
<input type="checkbox"/>	4. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、常時支援を要する
<input type="checkbox"/>	5. 精神障害、知的障害を認め、身の回りのことはほとんど出来ない

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

1. 発症年齢は生後2歳未満(多くは3~11ヶ月)	1.該当 2.非該当
2. シリーズ形成するてんかん性スパズム(ES): 極短時間の四肢の筋攣縮(座位では一瞬の頭部前屈を伴う)が約5~40秒周期(約10秒程度が多い)で出現。覚醒直後に好発する。	1.該当 2.非該当
3. 精神運動発達停滞ないし退行: ESの発症と前後してみられる	1.該当 2.非該当

B. 検査所見

1. 生理学的検査: 発作間欠期脳波所見でヒプスアリスミアがみられる	1.該当 2.非該当 3.不明
------------------------------------	-----------------

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 乳児ミオクロニーてんかん <input type="checkbox"/> 身震い発作 <input type="checkbox"/> 習慣性行動	

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

1. 生後3カ月以内、とくに新生児期に発症するてんかん性スバズム。部分発作を合併することもある。	1.あり 2.なし 3.不明
--	----------------

B. 検査所見

1. 脳波所見：発作間欠時に覚醒時と睡眠時ともに持続するサプレッション・バーストパターン	1.該当 2.非該当 3.不明
--	-----------------

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 早期ミオクロニー脳症 <input type="checkbox"/> ウエスト症候群	

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1.実施 2.未実施
実施した場合、変異がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> STXBPI <input type="checkbox"/> ARX <input type="checkbox"/> KCNQ2 <input type="checkbox"/> SCN2A	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> Definite	: 症状A+検査所見Bを満たし鑑別診断Cの鑑別すべき疾患を除外したもの
<input type="checkbox"/> Possible	: (症状Aあるいは検査所見B) を満たすもの

■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に☑を記入する)

精神保健福祉手帳診断基準における「G40 てんかん」の障害等級判定区分

イ. 意識障害はないが、随意運動が失われる発作	☐年に2回未満	☐年に2回以上かつ月に1回未満	☐月に1回以上あり
ロ. 意識を失い、行為が途絶するが、倒れない発作			
ハ. 意識障害の有無を問わず、転倒する発作	☐年に2回未満	☐年に2回以上かつ月に1回未満	☐月に1回以上あり
ニ. 意識障害を呈し、状況にそぐわない行為を示す発作			

精神症状・能力障害二軸評価 (2) 能力障害評価

<input type="checkbox"/>	1. 精神障害や知的障害を認めないか、または、精神障害、知的障害を認めるが、日常生活および社会生活は普通に出来る
<input type="checkbox"/>	2. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に一定の制限を受ける
<input type="checkbox"/>	3. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、時に応じて支援を必要とする
<input type="checkbox"/>	4. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、常時支援を要する
<input type="checkbox"/>	5. 精神障害、知的障害を認め、身の回りのことはほとんど出来ない

■ 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	☐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 ()
医師の氏名	印 記載年月日:平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

147 早期ミオクローニー脳症

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 2.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

A. 症状

1. 不規則で部分的なミオクローヌス (erratic myoclonus) が睡眠時・覚醒時ともに見られる	1.あり 2.なし 3.不明
2. 微細な発作、自動症、無呼吸、顔面紅潮などを伴う多彩な部分発作がみられる	1.あり 2.なし 3.不明
3. 最重度の精神運動発達遅滞を残す	1.あり 2.なし 3.不明

B. 検査所見

1. 血液・生化学・尿検査：特異的所見はないが、血液・尿のアミノ酸、尿有機酸、血液および髄液の乳酸・ピルビン酸の検査を行う	1.該当 2.非該当 3.不明
2. 画像検査：初期には異常なく、進行すると脳萎縮を示す。脳形成異常がみられることもある	1.該当 2.非該当 3.不明
3. 生理学的検査：脳波では正常な背景活動や睡眠活動はなく、サプレッション・バーストパターンを示す(睡眠時に目立つ)	1.該当 2.非該当 3.不明

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 新生児期の種々の脳症 <input type="checkbox"/> 大田原症候群	

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

生後1ヶ月未満(まれに3ヶ月以内)の児に症状(Aの1.2.)がみられ、検査所見(Bの3.)を確認して診断確定

■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に☑を記入する)

精神保健福祉手帳診断基準における「G40 てんかん」の障害等級判定区分

イ.意識障害はないが、随意運動が失われる発作	<input type="checkbox"/> 年に2回未満	<input type="checkbox"/> 年に2回以上かつ月に1回未満	<input type="checkbox"/> 月に1回以上あり
ロ.意識を失い、行為が途絶するが、倒れない発作			
ハ.意識障害の有無を問わず、転倒する発作	<input type="checkbox"/> 年に2回未満	<input type="checkbox"/> 年に2回以上かつ月に1回未満	<input type="checkbox"/> 月に1回以上あり
ニ.意識障害を呈し、状況にそぐわない行為を示す発作			

精神症状・能力障害二軸評価 (2) 能力障害評価

<input type="checkbox"/>	1.精神障害や知的障害を認めないか、または、精神障害、知的障害を認めるが、日常生活および社会生活は普通に出来る
<input type="checkbox"/>	2.精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に一定の制限を受ける
<input type="checkbox"/>	3.精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、時に応じて支援を必要とする
<input type="checkbox"/>	4.精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、常時支援を要する
<input type="checkbox"/>	5.精神障害、知的障害を認め、身の回りのことはほとんど出来ない

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

1.発作中に発作焦点部位が移動する部分発作(多くは運動発作)	1.あり 2.なし 3.不明
2.無呼吸、顔面紅潮、流涎などの自律神経症状を伴う	1.あり 2.なし 3.不明
3.発作は群発ないしシリーズをなして頻発する	1.あり 2.なし 3.不明
4.発症前の発達には正常であるが、重度の精神運動発達遅滞を残す	1.あり 2.なし 3.不明

B. 検査所見

1.血液・生化学的検査:特異的所見なし	1.該当 2.非該当 3.不明
2.画像検査:初期には異常なく、病変はない。進行すると脳萎縮を示す。	1.該当 2.非該当 3.不明
3.生理学的検査:初期にはてんかん性波はまれで、背景波が徐波化を示す。その後、多焦点性棘波が出現する。発作中には脳波焦点が対側または同側の離れた部分に移動し、一つの発作時発射が終わる前に次の発作時発射がはじまる。	1.該当 2.非該当 3.不明

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 新生児期のけいれん <input type="checkbox"/> 急性脳炎・脳症 <input type="checkbox"/> ピリドキシン依存症 <input type="checkbox"/> ピリドキシンリン酸依存症 <input type="checkbox"/> Alpers病 <input type="checkbox"/> 乳児の良性部分てんかん <input type="checkbox"/> 家族性または非家族性良性新生児けいれん <input type="checkbox"/> 家族性良性乳児けいれん <input type="checkbox"/> 早期ミオクローニー脳症	

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、変異がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> KCNT1 <input type="checkbox"/> SCN1A <input type="checkbox"/> PLCB1 <input type="checkbox"/> SCN8A <input type="checkbox"/> TBC1D24 <input type="checkbox"/> SLC25A22	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 発達が正常な生後6ヶ月未満の児に症状(Aの1.)がみられ、検査所見(Bの3.)を確認して診断確定

■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に☑を記入する)

精神保健福祉手帳診断基準における「G40 てんかん」の障害等級判定区分

イ. 意識障害はないが、随意運動が失われる発作	<input type="checkbox"/> 年に2回未満 <input type="checkbox"/> 年に2回以上かつ月に1回未満 <input type="checkbox"/> 月に1回以上あり
ロ. 意識を失い、行為が途絶するが、倒れない発作	
ハ. 意識障害の有無を問わず、転倒する発作	<input type="checkbox"/> 年に2回未満 <input type="checkbox"/> 年に2回以上かつ月に1回未満 <input type="checkbox"/> 月に1回以上あり
ニ. 意識障害を呈し、状況にそぐわない行為を示す発作	

精神症状・能力障害二軸評価 (2) 能力障害評価

<input type="checkbox"/>	1. 精神障害や知的障害を認めないか、または、精神障害、知的障害を認めるが、日常生活および社会生活は普通に出来る
<input type="checkbox"/>	2. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に一定の制限を受ける
<input type="checkbox"/>	3. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、時に応じて支援を必要とする
<input type="checkbox"/>	4. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、常時支援を要する
<input type="checkbox"/>	5. 精神障害、知的障害を認め、身の回りのことはほとんど出来ない

■ 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 <input type="checkbox"/> 自立 <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 入浴 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 階段昇降 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 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	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 トイレ動作 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 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 着替え <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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

1. 周産期歴と発達歴に異常なく、発症前に神経学的異常を認めない	1.該当 2.非該当
2. 急性期症状として痙攣発作(多くは片側性痙攣だが全般性痙攣であっても除外されない)で発症、その後1週間以上持続する片麻痺を呈する。痙攣発作は長時間遷延することが多いが、その間に意識障害が持続するとは限らない。	1.該当 2.非該当
3. 2の発作後、1か月以降に焦点性発作、二次性全般化発作を発症する(多くは急性期症状後、1から4年で発症する)	1.該当 2.非該当

B. 検査所見

1. 血液・生化学的検査所見: 特異的所見はない	1.該当 2.非該当 3.不明
2. 脳波所見: 急性期には、片麻痺の責任病変側に優位な鋭波を混じる律動的な1.5-3Hz 高振幅徐波が持続する。周波数は多様で、波形も多形性に富み、間代性の筋収縮と突発性異常波は同期しない。慢性期には、局在に応じた棘波、鋭波などのてんかん性異常所見がみられる。	1.該当 2.非該当 3.不明
3. 頭部画像所見(以下項目に該当する場合には、該当する項目に☑を記入すること) □急性期CTで責任病変側大脳半球の皮髄境界が不鮮明となり、低吸収を呈し、半球全体が腫大を示す □MRIでT2拡散強調画像で病変側大脳半球の高信号を認め、同部の皮質下白質優位にADCが低下し細胞性浮腫が示唆される □脳血流SPECT、MR angiographyで、急性期に病変側大脳半球の灌流増加を認める(慢性期には病変は萎縮し、一部に層状壊死を示唆する所見が認められる)	1.該当 2.非該当 3.不明

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 皮質異形成 <input type="checkbox"/> 片側巨脳症などの片側脳形成異常を伴う難治てんかん <input type="checkbox"/> ラスマッセン症候群	

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 非実施
実施した場合、異変がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> SCN1A <input type="checkbox"/> CACNA1A	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> A症状を全て満たし、かつ検査所見(Bの2.)または(Bの3.)のいずれかを認める

■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に☑を記入する)

精神保健福祉手帳診断基準における「G40 てんかん」の障害等級判定区分

イ. 意識障害はないが、随意運動が失われる発作	<input type="checkbox"/> 年に2回未満 <input type="checkbox"/> 年に2回以上かつ月に1回未満 <input type="checkbox"/> 月に1回以上あり
ロ. 意識を失い、行為が途絶するが、倒れない発作	
ハ. 意識障害の有無を問わず、転倒する発作	<input type="checkbox"/> 年に2回未満 <input type="checkbox"/> 年に2回以上かつ月に1回未満 <input type="checkbox"/> 月に1回以上あり
ニ. 意識障害を呈し、状況にそぐわない行為を示す発作	

精神症状・能力障害二軸評価 (2) 能力障害評価

<input type="checkbox"/>	1. 精神障害や知的障害を認めないか、または、精神障害、知的障害を認めるが、日常生活および社会生活は普通に出来る
<input type="checkbox"/>	2. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に一定の制限を受ける
<input type="checkbox"/>	3. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、時に応じて支援を必要とする
<input type="checkbox"/>	4. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、常時支援を要する
<input type="checkbox"/>	5. 精神障害、知的障害を認め、身の回りのことはほとんど出来ない

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 2.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

1. 非痙攣性てんかん重積状態:動揺性の意識障害や認知障害を示し、口周囲などのミオクローヌスを伴うことがある。1回の持続は数分から数十分で、1時間以上続くことは少ない。発作は頻回でしばしば日に何回もみられる。	1.あり 2.なし 3.不明
2. 小型または大型の運動発作:小児期には自動症や運動現象を伴う短い複雑部分発作や幻視や恐怖感などがみられることがある。夜間睡眠時に多い。全身痙攣発作が見られることもある。	1.あり 2.なし 3.不明
3. 精神遅滞や衝動性・攻撃性などの行動障害を呈することもある。特徴的な奇形はなく、あっても軽微である。	1.あり 2.なし 3.不明

B. 検査所見

1. 血液・生化学的検査所見:特異的所見なし	1.該当 2.非該当 3.不明
2. 画像検査所見:特異的所見なし	1.該当 2.非該当 3.不明
3. 生理学的所見:脳波では高振幅徐波や鋭波が単発あるいは短い連続で頻回に出現し、前頭・側頭部に優位性を示したり、側方性を示すこともあるが、容易に両側化する。小児では比較的脳波異常が乏しいこともあるが、長じるにつれ顕著となる。発作時の脳波は長時間持続する両側性の高振幅徐波であり、その周波数はしばしば変動し、小棘波や棘徐波複合が混在する。	1.該当 2.非該当 3.不明

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> レノックス・ガストー症候群 <input type="checkbox"/> 前頭葉てんかん <input type="checkbox"/> 非痙攣性てんかん重積状態を示す他のてんかん <input type="checkbox"/> 非てんかん性心因性発作	

D. 遺伝学的検査

遺伝子・染色体検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、異常がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> 環状20番染色体	
備考 ()	

※その他の遺伝学的検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 症状(Aの1.2.)および検査所見(Bの3.)から本症候群を疑い、染色体検査で確定
--

■ 重症度分類に関する事項

精神保健福祉手帳診断基準における「G40 てんかん」の障害等級判定区分

イ. 意識障害はないが、随意運動が失われる発作	<input type="checkbox"/> 年に2回未満 <input type="checkbox"/> 年に2回以上かつ月に1回未満 <input type="checkbox"/> 月に1回以上あり
ロ. 意識を失い、行為が途絶するが、倒れない発作	
ハ. 意識障害の有無を問わず、転倒する発作	<input type="checkbox"/> 年に2回未満 <input type="checkbox"/> 年に2回以上かつ月に1回未満 <input type="checkbox"/> 月に1回以上あり
ニ. 意識障害を呈し、状況にそぐわない行為を示す発作	

精神症状・能力障害二軸評価 (2) 能力障害評価

<input type="checkbox"/>	1. 精神障害や知的障害を認めないか、または、精神障害、知的障害を認めるが、日常生活および社会生活は普通に出来る
<input type="checkbox"/>	2. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に一定の制限を受ける
<input type="checkbox"/>	3. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、時に応じて支援を必要とする
<input type="checkbox"/>	4. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、常時支援を要する
<input type="checkbox"/>	5. 精神障害、知的障害を認め、身の回りのことはほとんど出来ない

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩くのに問題はない 2.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 3.自立して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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

1) PartA の場合

A. 症状

1. 焦点性発作 (Epilepsia partialis continua はあってもなくても良い)	1.あり 2.なし 3.不明
2. 一側半球機能障害	1.あり 2.なし 3.不明

B. 脳波

1. 一側半球の徐波化 (発作間欠期発射の有無は問わない)	1.該当 2.非該当 3.不明
2. 一側半球のみから起始する発作	1.該当 2.非該当 3.不明

C. MRI

1. 一側半球局所性皮質萎縮	1.該当 2.非該当 3.不明
2. 皮質または白質: T2/FLAIR 高信号	1.該当 2.非該当 3.不明
3. 同側尾状核頭: 高信号または萎縮	1.該当 2.非該当 3.不明

2) PartB の場合

A. 症状

1. Epilepsia partialis continua (EPC)	1.あり 2.なし 3.不明
2. 進行性一側半球機能障害	1.あり 2.なし 3.不明

B. MRI

1. 進行性一側半球局所性皮質萎縮	1.該当 2.非該当 3.不明
-------------------	-----------------

C. 組織

1. 活性化ミクログリア（結節を形成することが多い）と反応性アストロサイトグリオーシスを示すT細胞優位の脳の炎症	1.該当 2.非該当 3.不明
2. 多数のマクロファージ、形質細胞、またはB細胞が脳実質内に浸潤していない	1.該当 2.非該当 3.不明
3. ウイルス封入体がない	1.該当 2.非該当 3.不明

3) 共通項目

<鑑別診断>

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
一側性のてんかん症候群の場合： □皮質異形成 □片側巨脳症 □片側性小脳片麻痺てんかん症候群 □腫瘍	
代謝性疾患の場合： □糖尿病 □ミトコンドリア脳筋症	
炎症性疾患の場合： □血管炎 □傍腫瘍性脳炎	

<診断のカテゴリー>（該当する項目に☑を記入する）

<input type="checkbox"/> PartA の場合：症状(Aの1.2.)、脳波(Bの1.2.)、MRI(Cの1.と、Cの2.あるいはCの3.)の3項目全てを満たし、鑑別すべき疾病を除外したもの
<input type="checkbox"/> PartB の場合：症状(Aの1.あるいはAの2.)、MRI(Bの1.)、組織(Cの1.~3.のすべて)の3項目のうち2つ以上を満たし、鑑別すべき疾病を除外したもの。組織所見がない場合は造影MRIとCTで一側性血管炎を除外する。

■ 重症度分類に関する事項（該当する項目に☑を記入する）

精神保健福祉手帳診断基準における「G40 てんかん」の障害等級判定区分

イ. 意識障害はないが、随意運動が失われる発作	□年に2回未満 □年に2回以上かつ月に1回未満 □月に1回以上あり
ロ. 意識を失い、行為が途絶するが、倒れない発作	
ハ. 意識障害の有無を問わず、転倒する発作	□年に2回未満 □年に2回以上かつ月に1回未満 □月に1回以上あり
ニ. 意識障害を呈し、状況にそぐわない行為を示す発作	

精神症状・能力障害二軸評価 (2) 能力障害評価

<input type="checkbox"/>	1. 精神障害や知的障害を認めないか、または、精神障害、知的障害を認めるが、日常生活および社会生活は普通に出来る
<input type="checkbox"/>	2. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に一定の制限を受ける
<input type="checkbox"/>	3. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、時に応じて支援を必要とする
<input type="checkbox"/>	4. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、常時支援を要する
<input type="checkbox"/>	5. 精神障害、知的障害を認め、身の回りのことはほとんど出来ない

■ 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.気管切開口、経鼻等挿管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.現在には未施行			
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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

1. 女兒(女性)である	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 乳幼児期にてんかん発作が初発する	1. あり 2. なし 3. 不明
3. てんかん発作は一旦出現すると群発し、1日～数週間持続する。これを反復することが多い	1. あり 2. なし 3. 不明
4. しばしば発熱や感染症がてんかん発作群発再発の契機となる	1. あり 2. なし 3. 不明
5. 発作型は焦点性発作、全身けいれん(強直、強直間代)発作が主体である	1. あり 2. なし 3. 不明
6. 家族例ではてんかんや知的障害が女性にのみみられ、男性は健常である	1. あり 2. なし 3. 不明
7. 知的障害、他の精神神経症状(自閉、多動、強迫症状など)を認める	1. あり 2. なし 3. 不明

B. 検査所見

1. 血液・生化学的検査所見: てんかん発作を惹起しうる異常や、他疾患を示唆する所見はない	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 頭部CT/MRI: 正常である。ただし発作等による二次的異常や、軽微な形成異常などを認めることはある。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 生理学的所見: 発作間欠期脳波ではしばしば焦点性棘波・鋭波や基礎波・背景活動の徐波化を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

1) 発症時(全身けいれん発作増悪時)の発熱	1.あり 2.なし 3.不明
2) 顔面を中心とする焦点発作(眼球偏位・顔面間代・無呼吸など)	1.該当 2.非該当 3.不明
3) 群発型全身けいれん重積(15分に1回以上)	1.該当 2.非該当 3.不明
4) 全身けいれん発作の著しい難治性 (バルビタール酸またはベンゾジアゼピン系薬剤の大量投与を必要とする)	1.該当 2.非該当 3.不明
5) 慢性期にてんかん発作が残存(発症後6ヶ月以降も継続するくりかえす発作)	1.該当 2.非該当 3.不明

B. 検査所見

1) 髄液細胞数上昇	1.該当 2.非該当 3.不明
2) 髄液中炎症マーカーの高値(ネオプテリン・インターロイキン6など)	1.該当 2.非該当 3.不明
3) 発作間欠時脳波で周期性の放電	1.該当 2.非該当 3.不明
4) 長時間脳波記録で周期的な発作時脳波の出現	1.該当 2.非該当 3.不明
5) 脳MRIで海馬・島周囲皮質・視床・前障・大脳基底核などに信号異常	1.該当 2.非該当 3.不明
6) 慢性期の大脳皮質萎縮	1.該当 2.非該当 3.不明

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
☐ウイルス性脳炎 ☐その他のウイルス関連急性脳症（けいれん重積型脳症など） ☐自己免疫性脳炎（急性辺縁系脳炎、抗NMDA受容体脳炎） ☐代謝性疾患 ☐脳血管炎 ☐その他のてんかん（ドラベ症候群、PCDH19関連症候群など）	

<診断のカテゴリー>（該当する項目に☑を記入する）

☐ Definite （Aのうち5項目全て+Bのうち2項目以上を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外したもの）
☐ Probable （Aのうち4項目以上+Bのうち2項目以上を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外したもの）
☐ Possible （Aのうち4項目以上+Bのうち1項目以上を満たすもの）

■ 重症度分類に関する事項（該当する項目に☑を記入する）

精神保健福祉手帳診断基準における「G40 てんかん」の障害等級判定区分

イ. 意識障害はないが、随意運動が失われる発作	☐年に2回未満 ☐年に2回以上かつ月に1回未満 ☐月に1回以上あり
ロ. 意識を失い、行為が途絶するが、倒れない発作	
ハ. 意識障害の有無を問わず、転倒する発作	☐年に2回未満 ☐年に2回以上かつ月に1回未満 ☐月に1回以上あり
ニ. 意識障害を呈し、状況にそぐわない行為を示す発作	

精神症状・能力障害二軸評価（2）能力障害評価

☐	1. 精神障害や知的障害を認めないか、または、精神障害、知的障害を認めるが、日常生活および社会生活は普通に出来る
☐	2. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に一定の制限を受ける
☐	3. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、時に応じて支援を必要とする
☐	4. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、常時支援を要する
☐	5. 精神障害、知的障害を認め、身の回りのことはほとんど出来ない

■ 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	☐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 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

1. 焦点性発作	1.あり 2.なし 3.不明
2. 片側または両側性の間代発作, 強直間代発作	1.あり 2.なし 3.不明
3. 非定型欠伸発作	1.あり 2.なし 3.不明
4. 脱力発作	1.あり 2.なし 3.不明
5. 陰性ミオクローヌス	1.あり 2.なし 3.不明
6. 種々の程度の運動障害(失行、運動失調、構音障害など)、高次脳機能障害(知的障害、言語障害、時間・空間の見当識障害、注意障害、学習障害など)、行動障害(多動、攻撃性、衝動性など)がみられる	1.あり 2.なし 3.不明

B. 検査所見

1. 血液・生化学的検査: 特異的な所見なし	1.該当 2.非該当 3.不明
2. 画像検査: MRIにて多様な病変がみられることあり	1.該当 2.非該当 3.不明
3. 生理学的検査: 脳波にて徐波睡眠(non-REM)期に持続性に出現する両側広汎性の棘徐波の割合(棘徐波の出現持続時間 / non-REM 睡眠時間)が高い(50%以上)	1.該当 2.非該当 3.不明
4. 病理検査: 特異的な所見なし	1.該当 2.非該当 3.不明

5. 運動・高次脳機能検査：運動検査、聴覚言語機能を含む高次脳機能検査および行動評価により種々の程度の障害を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---	--------------------

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 中心-側頭部棘波を伴う良性小児てんかん (BCECT) <input type="checkbox"/> レノックス・ガストー症候群	

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、異常がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> SRPX2 <input type="checkbox"/> ELP4 <input type="checkbox"/> GRIN2A	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 小児期の患者で症状(A)のうち1項目以上あれば診断を疑い、検査所見(B3、B5)双方を満たす場合に確定
--

■ 重症度分類に関する事項

精神保健福祉手帳診断基準における「G40 てんかん」の障害等級判定区分

イ. 意識障害はないが、随意運動が失われる発作	<input type="checkbox"/> 年に2回未満 <input type="checkbox"/> 年に2回以上かつ月に1回未満 <input type="checkbox"/> 月に1回以上あり
ロ. 意識を失い、行為が途絶するが、倒れない発作	
ハ. 意識障害の有無を問わず、転倒する発作	<input type="checkbox"/> 年に2回未満 <input type="checkbox"/> 年に2回以上かつ月に1回未満 <input type="checkbox"/> 月に1回以上あり
ニ. 意識障害を呈し、状況にそぐわない行為を示す発作	

精神症状・能力障害二軸評価 (2) 能力障害評価

<input type="checkbox"/>	1. 精神障害や知的障害を認めないか、または、精神障害、知的障害を認めるが、日常生活および社会生活は普通に出来る
<input type="checkbox"/>	2. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に一定の制限を受ける
<input type="checkbox"/>	3. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、時に応じて支援を必要とする
<input type="checkbox"/>	4. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、常時支援を要する
<input type="checkbox"/>	5. 精神障害、知的障害を認め、身の回りのことはほとんど出来ない

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

1. 発症前の発達正常	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 聴覚失認、語彙などの聴覚言語障害が思春期まで(概ね2~10歳)に発症	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 言語能力の退行(感覚失語、時に全失語にいたる)。一部の症例では一過性の改善を示す。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. てんかん発作の合併は70-80%で、発作頻度は少ない。多くは焦点性発作を呈する。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
5. 認知障害、行動障害を伴う	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

B. 検査所見

1. 脳波検査では棘波、棘徐波を、両側性、全般性に認める。 焦点性異常の側性は一定せず、多焦点を呈することが多く、局在は側頭葉が高頻度である。 徐波睡眠期はてんかん性発射の頻度が増し、両側性棘徐波が持続する。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 頭部画像検査では視察的評価における形態的な異常を認めないが、機能検査により非対称性、側頭葉の異常が認められる	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 神経心理検査で聴覚失認、言語障害を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 主要症状(乳幼児期～小児期早期に以下の症状が出現)

1. 目的のある手の運動機能を習得した後に、その機能を部分的、あるいは完全に喪失すること	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 音声言語を習得後に、その機能を部分的、あるいは完全に喪失すること	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 歩行異常: 歩行障害、歩行失行	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. 手の常同運動: 手をねじる・絞る、手を叩く・鳴らす、口に入れる、手を洗ったり、こするような自動運動	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

B. 典型的レット症候群診断のための除外基準

以下の症状が除外できる <input type="checkbox"/> 明らかな原因のある脳障害(周産期・周生期・後天性の脳障害、神経代謝疾患、重度感染症などによる損傷) <input type="checkbox"/> 生後6か月までに出現した精神運動発達の明らかな異常	1. 該当 2. 非該当
---	--------------

C. 非典型的レット症候群診断のための支持的症状(該当する項目全てについて☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 覚醒時の呼吸異常 <input type="checkbox"/> 覚醒時の歯ぎしり <input type="checkbox"/> 睡眠リズム障害 <input type="checkbox"/> 筋緊張異常 <input type="checkbox"/> 末梢血管運動反射異常 <input type="checkbox"/> 側弯・前弯 <input type="checkbox"/> 成長障害 <input type="checkbox"/> 小さく冷たい手足 <input type="checkbox"/> 不適切な笑い・叫び <input type="checkbox"/> 痛覚への反応の鈍麻 <input type="checkbox"/> 目によるコミュニケーション、じっと見つめるしぐさ

D. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
☐アンジェルマン症候群 ☐広汎性発達障害 ☐その他の自閉症スペクトラム障害	

E. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、異常がある項目に☑を記入する	
☐MECP2 ☐CDKL5 ☐FOXP1	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> Definite (典型的レット症候群: Aのすべての項目+Bのすべての項目+Dの鑑別ができること+回復期や安定期が後続する退行期がある)
<input type="checkbox"/> Definite (非典型的レット症候群: Aのうち2項目以上+Bのすべての項目+Cのうち5項目以上+Dの鑑別ができること+回復期や安定期が後続する退行期があること)
<input type="checkbox"/> Probable (Aのうち2項目以上)

■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に☑を記入する)

精神保健福祉手帳診断基準における「G40 てんかん」の障害等級判定区分

イ. 意識障害はないが、随意運動が失われる発作	<input type="checkbox"/> 年に2回未満 <input type="checkbox"/> 年に2回以上かつ月に1回未満 <input type="checkbox"/> 月に1回以上あり
ロ. 意識を失い、行為が途絶するが、倒れない発作	
ハ. 意識障害の有無を問わず、転倒する発作	<input type="checkbox"/> 年に2回未満 <input type="checkbox"/> 年に2回以上かつ月に1回未満 <input type="checkbox"/> 月に1回以上あり
ニ. 意識障害を呈し、状況にそぐわない行為を示す発作	

精神症状・能力障害二軸評価 (2) 能力障害評価

<input type="checkbox"/>	1. 精神障害や知的障害を認めないか、または、精神障害、知的障害を認めるが、日常生活および社会生活は普通に出来る
<input type="checkbox"/>	2. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に一定の制限を受ける
<input type="checkbox"/>	3. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、時に応じて支援を必要とする
<input type="checkbox"/>	4. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、常時支援を要する
<input type="checkbox"/>	5. 精神障害、知的障害を認め、身の回りのことはほとんど出来ない

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日:平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

157 スタージ・ウェーバー症候群

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

1. てんかん発作	1.あり 2.なし 3.不明
2. 精神運動発達遅滞	1.あり 2.なし 3.不明
3. 片頭痛	1.あり 2.なし 3.不明
4. 顔面血管腫	1.あり 2.なし 3.不明
5. 緑内障	1.あり 2.なし 3.不明

B. 検査所見

1. 画像検査所見	
MRI:ガドリニウム増強において明瞭となる軟膜血管腫、罹患部位の脳萎縮、患側脈絡叢の腫大、白質内横断静脈の拡張を認める	1.該当 2.非該当 3.不明
CT:脳内石灰化を認める	1.該当 2.非該当 3.不明
SPECTで軟膜血管腫部位の低血流域あるいはFDG-PETで軟膜血管腫部位の糖低代謝を認める(必須ではない)	1.該当 2.非該当 3.不明
2. 生理学的所見	
脳波:患側の低電位徐波、発作時の律動性棘波または鋭波	1.該当 2.非該当 3.不明

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 除外可 2. 除外不可 3. 不明
☐その他の神経皮膚症候群	

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、変異がある項目に☑を記入する	
☐GVIQ	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

☐確定診断：症状(Aの4.)または症状(Aの5.)を認め、さらに検査所見(Bの1.)を認める
☐確定診断：症状(Aの4.)、症状(Aの5.)、検査所見(Bの1.)のいずれかを満たし、遺伝子変異を有する

■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に☑を記入する)

精神保健福祉手帳診断基準における「G40 てんかん」の障害等級判定区分

イ. 意識障害はないが、随意運動が失われる発作	☐年に2回未満	☐年に2回以上かつ月に1回未満	☐月に1回以上あり
ロ. 意識を失い、行為が途絶するが、倒れない発作			
ハ. 意識障害の有無を問わず、転倒する発作	☐年に2回未満	☐年に2回以上かつ月に1回未満	☐月に1回以上あり
ニ. 意識障害を呈し、状況にそぐわない行為を示す発作			

精神症状・能力障害二軸評価 (2) 能力障害評価

<input type="checkbox"/>	1. 精神障害や知的障害を認めないか、または、精神障害、知的障害を認めるが、日常生活および社会生活は普通に出来る
<input type="checkbox"/>	2. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に一定の制限を受ける
<input type="checkbox"/>	3. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、時に応じて支援を必要とする
<input type="checkbox"/>	4. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、常時支援を要する
<input type="checkbox"/>	5. 精神障害、知的障害を認め、身の回りのことはほとんど出来ない

■ 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	☐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 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 2.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

(1) 遺伝学的診断基準

遺伝子検査の実施	1.実施 2.未実施
実施した場合、変異がある項目に☑を記入する	
☐TSC1 ☐TSC2	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

(2) 臨床的診断基準

A. 大症状	
1. 脱色素斑(長径5mm以上の白斑3つ以上)	1.あり 2.なし 3.不明
2. 顔面血管線維腫(3つ以上)または前額線維性局面	1.あり 2.なし 3.不明
3. 爪線維腫(2つ以上)	1.あり 2.なし 3.不明
4. シャグリンパッチ(粒起革様皮)	1.あり 2.なし 3.不明
5. 多発性網膜過誤腫	1.あり 2.なし 3.不明
6. 皮質結節または放射状大脳白質神経細胞移動線	1.あり 2.なし 3.不明
7. 上衣下結節	1.あり 2.なし 3.不明

8. 上衣下巨細胞性星細胞腫	1. あり 2. なし 3. 不明
9. 心横紋筋腫	1. あり 2. なし 3. 不明
10. 肺リンパ管平滑筋腫症	1. あり 2. なし 3. 不明
11. 腎血管筋脂肪腫 (2つ以上)	1. あり 2. なし 3. 不明
B. 小症状	
1. 金平糖様白斑	1. あり 2. なし 3. 不明
2. 歯エナメル小窩 (3つ以上)	1. あり 2. なし 3. 不明
3. 口腔内線維腫 (2つ以上)	1. あり 2. なし 3. 不明
4. 網膜無色素斑	1. あり 2. なし 3. 不明
5. 多発性腎嚢胞	1. あり 2. なし 3. 不明
6. 腎以外の過誤腫	1. あり 2. なし 3. 不明

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> Definite (TSC1 または TSC2 遺伝子の病因となる変異が正常組織からの DNA で同定される)
遺伝子診断を受けていないものもしくは検査を受けたが変異が見つからなかった場合
<input type="checkbox"/> Definite (臨床的診断基準のうち大症状2つ、または大症状1つと2つ以上の小症状のいずれかを満たす)
<input type="checkbox"/> Probable (臨床的診断基準のうち大症状1つ、または小症状2つ以上のいずれかが認められる)

■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に☑を記入する)

症状		グレード			
		0	1	2	3
神経症状	SEN/SEGA	<input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> SEN あり	<input type="checkbox"/> SEGA あり (単発かつ径 1 cm 未満)	<input type="checkbox"/> SEGA あり (多発または径 1 cm 以上)
	てんかん	<input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> あり (経過観察)	<input type="checkbox"/> あり (抗てんかん薬内服治療)	<input type="checkbox"/> あり (注射、食事、手術療法)
	知的障害	<input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> 境界知能	<input type="checkbox"/> 軽度～中等度	<input type="checkbox"/> 重度～最重度
	自閉症・発達障害	<input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> ボーダー	<input type="checkbox"/> 軽度～中等度	<input type="checkbox"/> 重度～最重度
皮膚症状	顔面血管線維腫	<input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> 皮膚症状はあるが、社会生活 が可能	<input type="checkbox"/> 社会生活に支障をきたす (治療が必要)	<input type="checkbox"/> 社会生活に支障をきたし、 悪性腫瘍の発生母地や感染 源になり得る (治療が必要)
	爪囲線維腫	<input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> 皮膚症状はあるが、社会生活 が可能	<input type="checkbox"/> 社会生活に支障をきたす (治療が必要)	<input type="checkbox"/> 社会生活に支障をきたし、 悪性腫瘍の発生母地や感染 源になり得る (治療が必要)
	シャーグリン	<input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> 皮膚症状はあるが、社会生活 が可能	<input type="checkbox"/> 社会生活に支障をきたす (治療が必要)	<input type="checkbox"/> 社会生活に支障をきたし、 悪性腫瘍の発生母地や感染 源になり得る (治療が必要)
	白斑	<input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> 皮膚症状はあるが、社会生活 が可能	<input type="checkbox"/> 社会生活に支障をきたす (治療が必要)	<input type="checkbox"/> 社会生活に支障をきたし、 悪性腫瘍の発生母地や感染 源になり得る (治療が必要)
心症状	心横紋筋腫	<input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> あり (経過観察)	<input type="checkbox"/> あり (心臓脈管薬内服治療)	<input type="checkbox"/> あり (注射、カテーテル、手術療法)
腎	腎血管筋脂肪腫	<input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> あり (単発かつ径 3 cm 未満)	<input type="checkbox"/> あり (多発または径 3 cm 以上)	<input type="checkbox"/> あり (多発または径 3 cm 以上で、 破裂や出血の既往がある)
	腎嚢胞	<input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> あり (治療の必要なし)	<input type="checkbox"/> あり (多発または治療の必要あり)	
	腎悪性腫瘍	<input type="checkbox"/> なし			<input type="checkbox"/> あり

肺	LAM	<input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> 検査で病変は認めるが、 自覚症状がなく、進行がない もしくはきわめてゆっくり である（経過観察）	<input type="checkbox"/> 自覚症状が有り治療が必要 （酸素療法、ホルモン薬・抗 腫瘍薬内服療法）	<input type="checkbox"/> 自覚症状があり、肺移植など の外科的治療が必要
	MMPH	<input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> あり		
その他	肺外LAM	<input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> あり（経過観察）	<input type="checkbox"/> あり（治療が必要）	<input type="checkbox"/> あり（治療に抵抗性）
	肝臓、卵巣などの 腎以外の臓器の囊 腫PEComa	<input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> あり（経過観察）	<input type="checkbox"/> あり（治療が必要）	<input type="checkbox"/> 悪性化
	眼底の過誤腫	<input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> あり（経過観察）	<input type="checkbox"/> あり（治療が必要）	<input type="checkbox"/> 機能障害を残す
	歯のエナメルピッ ティング	<input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> あり（経過観察）		<input type="checkbox"/> あり（治療が必要） 機能障害を残す

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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. 歩き回るのが問題はない 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

1. 臨床的光線過敏の慢性期の症状	1. あり 2. なし 3. 不明
2. 臨床的光線過敏の急性期症状 (程度と経過が正常から逸脱したサンバーン様皮疹)	1. あり 2. なし 3. 不明
3. 50歳以前に露光部の皮膚がん (基底細胞癌、有棘細胞癌、悪性黒色腫など) が多発する	1. あり 2. なし 3. 不明
4. 原因不明の進行性脳・神経障害 (難聴・歩行障害など)	1. あり 2. なし 3. 不明

B. 検査所見

1. 末梢神経障害 (深部腱反射の低下、末梢神経伝導検査での異常)	1. あり 2. なし 3. 不明
2. 患者細胞での DNA 修復試験での異常所見 (紫外線致死感受性試験で高感受性、紫外線照射後の不定期 DNA 合成能の低下)	1. あり 2. なし 3. 不明
3. 患者細胞での紫外線致死感受性、または、カフェイン存在下での感受性増強	1. あり 2. なし 3. 不明
4. 聴力障害 (聴性脳幹反応での I・II 波の異常、オーディオグラムでの聴力レベルの低下)	1. あり 2. なし 3. 不明

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> ポルフィリン症 <input type="checkbox"/> 遺伝性対側性色素異常症 <input type="checkbox"/> ゴルリン症候群	

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、変異がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> XPA <input type="checkbox"/> XPB <input type="checkbox"/> XPC <input type="checkbox"/> XPD <input type="checkbox"/> XPE <input type="checkbox"/> XPF <input type="checkbox"/> XPG <input type="checkbox"/> XPV	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> Definite <input type="checkbox"/> (1) 症状 (A) を認める。または家族内発症から疑い、遺伝子検査で XP 関連遺伝子に病的変異が同定された場合。 <input type="checkbox"/> (2) 症状 (A の 1. 2. 3.) のいずれかがあり、検査所見 (B の 2.) を満たし、遺伝的相補性試験により既知の XP 遺伝子導入により修復能が回復するが、遺伝子検査で XP 関連遺伝子の病的変異が未確定あるいは遺伝子解析未実施の場合
<input type="checkbox"/> Probable <input type="checkbox"/> (1) 症状 (A の 4.) のみがあり、検査所見 (B の 2.) を満たし、遺伝的相補性試験により既知の XP 遺伝子導入により修復能が回復するが、遺伝子検査で XP 関連遺伝子の病的変異が未確定あるいは遺伝子解析未実施の場合 <input type="checkbox"/> (2) 症状 (A の 1. 2. 3.) の全てを満たす場合
<input type="checkbox"/> Possible <input type="checkbox"/> (1) 症状 (A の 4.) のみがあり、検査所見 (B の 2.) を満たし、遺伝的相補性試験により既知の XP 遺伝子導入により修復能が回復しない、もしくは遺伝的相補性試験未実施の場合 <input type="checkbox"/> (2) 症状 (A の 1. 2.) の全てを満たす場合 <input type="checkbox"/> (3) 症状 (A の 1. 2.) のいずれかのみを満たすが、同様症状を呈する疾患が否定される場合 <input type="checkbox"/> (4) 症状 (A の 1. 2. 3. 4.) のいずれかを満たし、同胞が XP と診断されている場合

■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に☑を記入)

XP 重症度評価のための指標

皮膚症状 (D) スコア	
異常なサンバーン	<input type="checkbox"/> 0. なし <input type="checkbox"/> 3. あり
雀卵斑様皮疹	<input type="checkbox"/> 0. なし <input type="checkbox"/> 1. 軽度 (鼻梁部から頬部のみ) <input type="checkbox"/> 2. 中等度 (顔面の広い範囲に拡大) <input type="checkbox"/> 3. 重度 (顔面の広い範囲に加えて頸、肩にも拡大)
皮膚癌	<input type="checkbox"/> 0. なし <input type="checkbox"/> 2. あり (単発) <input type="checkbox"/> 3. あり (多発)
皮膚外症状 (N) スコア	
聴力	<input type="checkbox"/> 0. 正常 <input type="checkbox"/> 1. 低下 (補聴器なし) <input type="checkbox"/> 3. 低下 (補聴器必要)
移動	<input type="checkbox"/> 0. 障害なし <input type="checkbox"/> 2. 歩行障害 <input type="checkbox"/> 3. 車いす <input type="checkbox"/> 4. ねたきり
知的機能	<input type="checkbox"/> 0. 正常 <input type="checkbox"/> 1. 障害あり <input type="checkbox"/> 3. 日常生活困難
嚥下・呼吸機能	<input type="checkbox"/> 0. 正常 <input type="checkbox"/> 2. 時にむせる <input type="checkbox"/> 3. 嚥下困難・呼吸困難 <input type="checkbox"/> 4. 気管切開・胃瘻

皮膚症状 (D) 皮膚外症状 (N) 重症度

<input type="checkbox"/>	D 1 : D スコア 0 ~ 2 (early cutaneous XP)	<input type="checkbox"/>	D 2 : D スコア 3 ~ 5 (pre-severe cutaneous XP)
<input type="checkbox"/>	D 3 : D スコア 6 ~ (severe cutaneous XP)		
<input type="checkbox"/>	N (0) : no neurological symptoms	<input type="checkbox"/>	N 1 : N スコア 0 (early neurological XP)
<input type="checkbox"/>	N 2 : N スコア 1 ~ 4 (progressing neurological XP)	<input type="checkbox"/>	N 3 : N スコア 5 ~ (advanced neurological XP)

XP 重症度分類

<input type="checkbox"/>	ステージ 1 : D 1 + N (0)
<input type="checkbox"/>	ステージ 2 : D 2 + N (0)、D 1 + N 1
<input type="checkbox"/>	ステージ 3 : D 3 + N (0)、D 1 + N 2、D 2 + N 1
<input type="checkbox"/>	ステージ 4 : any D + N 3、D 3 + any N

■ 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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 2.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

先天性魚鱗癬の細分類(該当する分類に☑を記入する)			
<input type="checkbox"/>	細分類1:ケラチン症性魚鱗癬	<input type="checkbox"/>	細分類2:道化師様魚鱗癬
<input type="checkbox"/>	細分類3:道化師様魚鱗癬以外の常染色体劣性遺伝性魚鱗癬	<input type="checkbox"/>	細分類4:魚鱗癬症候群

A. 主症状

臨床的に、出生時から新生児期に、全身、または、広い範囲の皮膚が厚い角質物質で覆われている	1.該当 2.非該当 3.不明
--	-----------------

B. 主要検査所見

皮膚病理検査にて表皮角層の肥厚を認める	1.該当 2.非該当 3.不明
---------------------	-----------------

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1.全て除外可 2.除外不可 3.不明
<input type="checkbox"/> 後天性魚鱗癬 <input type="checkbox"/> 皮膚リンパ腫 <input type="checkbox"/> 魚鱗癬以外の疾患に続発する紅皮症 <input type="checkbox"/> 尋常性魚鱗癬等の出生時・新生児期に症状を認めない遺伝性魚鱗癬	

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、変異がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> ABCA12 <input type="checkbox"/> TGM1 <input type="checkbox"/> ALOX12B <input type="checkbox"/> ALOXE3 <input type="checkbox"/> CYP4F22 <input type="checkbox"/> NIPAL4 <input type="checkbox"/> PNPLA1 <input type="checkbox"/> CERS3 <input type="checkbox"/> KRT1 <input type="checkbox"/> KRT10 <input type="checkbox"/> KRT2 <input type="checkbox"/> ALDH3A2 (FALDH) <input type="checkbox"/> ABHD5 (CGI-58) <input type="checkbox"/> SUMF1 <input type="checkbox"/> SPINK5 <input type="checkbox"/> ERCC2 <input type="checkbox"/> ERCC3 <input type="checkbox"/> GJB2 <input type="checkbox"/> STS <input type="checkbox"/> MBTPS2 <input type="checkbox"/> EBP <input type="checkbox"/> NSDHL	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> Definite (AおよびBを満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外し、Dを満たすもの)
<input type="checkbox"/> Probable (AおよびBを満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外したもの)
<input type="checkbox"/> Possible (AおよびBを満たすもの)

■ 重症度分類に関する事項

魚鱗癬重症度スコアシステム最終スコア=A /10 + B/10 + C + D + E= () 点 (0-100 点) <input type="checkbox"/> 軽症 < 25 点 <input type="checkbox"/> 中等症 25 点以上 36 点未満 <input type="checkbox"/> 重症 ≥ 36 点			
A	鱗屑を認める範囲 () % (0-100%)	B	紅斑を認める範囲 () % (0-100%)
C	そう痒 VAS スコア (最近 3 日間の平均) () (0-10)	D	皮膚の痛み VAS スコア (最近 3 日間の平均) () (0-10)
E	以下の 10 種の症状の重症度スコアの合計 () 点 (以下の 10 項目のスコアの合計点: 0-60 点)		
(1)	鱗屑: 体	0: なし 1: 軽度 (薄い鱗屑) 3: 中等度 (肉眼で見える鱗屑) 6: 重度 (厚い鱗屑)	
(2)	鱗屑: 頭	0: なし 1: 軽度 (薄い鱗屑) 3: 中等度 (肉眼で見える鱗屑) 6: 重度 (厚い鱗屑)	
(3)	掌蹠の角化	0: なし 1: 軽度 (あまりはっきりしない程度) 3: 中等度 (はっきりと分かる程度) 6: 重度 (亀裂を伴う)	
(3)	紅斑 (最も代表的な部位)	0: なし 1: 軽度 3: 中等度 6: 重度	
(4)	皮膚の亀裂 (掌蹠は除く)	0: なし 1: 亀裂はあるが、痛みはない (1カ所のみ) 3: 亀裂はあるが、痛みはない (数カ所) 6: 痛みを伴う亀裂がある (1カ所、あるいは、数カ所)	
(5)	硬直: 手	0: なし 1: 片手の 2 本の指には硬直あり 3: 片手の全ての指に硬直あり 6: 両手に硬直あり	
(6)	硬直: 足	0: なし 1: 片足の 2 本の趾には硬直あり 3: 片足の全ての趾に硬直あり 6: 両足に硬直あり	
(8)	機能障害	0: なし 1: 頸部の回旋、前屈の障害 3: 内側へ湾曲した肩 6: 上肢、あるいは、下肢の機能障害 (部位はどこでも良い)	
(9)	眼瞼	0: 眼瞼外反を認めない 1: 上眼瞼、あるいは、下眼瞼のみの眼瞼外反がみられ 3: 眼瞼閉鎖不全あり (瞼が閉じることができない): 細い隙間が常に開いている 6: 眼瞼閉鎖不全あり (瞼が閉じることができない): 広い隙間が常に開いている	
(10)	口 (口角の亀裂は除く)	0: 魚鱗癬の影響はない 1: 軽度の口唇の突出開口 (口唇の外反) を認める 3: 特徴的な口唇の突出開口 (口唇の外反) を認める 6: 開口制限がある (口を十分に開くことが出来ない)	
著しい水疱形成および、道化師様魚鱗癬の場合			
(1)	ケラチン症性魚鱗癬において、体表面積のおよそ 5% 以上に水疱形成を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明	
(2)	道化師様魚鱗癬は、出生時よりほぼ全身に板状の厚い鱗屑を認め、重篤な眼瞼の外反、口唇の突出開口が見られるという特徴を持つ	1. 該当 2. 非該当 3. 不明	
他臓器病変併存例における重症度評価			
(1)	聴覚障害: 70 dB 以上の感音性難聴 (良聴耳で判断)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明	
(2)	視覚障害: 良好な方の眼の矯正視力が 0.3 未満	1. 該当 2. 非該当 3. 不明	
(3)	精神発達遅滞: IQ 70 未満	1. 該当 2. 非該当 3. 不明	
(4)	肝障害: Child-Pugh 分類 (該当する項目に☑を記入する) <input type="checkbox"/> クラス A (軽度: 5~6 点) <input type="checkbox"/> クラス B (中等度: 7~9 点) <input type="checkbox"/> クラス C (重度: 10~15 点)		
(5)	四肢麻痺などの運動障害: Barthel Index (合計 点)		
食事	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立(15) <input type="checkbox"/> 軽度介助(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)
整容	<input type="checkbox"/> 自立(5) <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能(0)	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)
入浴	<input type="checkbox"/> 自立(5) <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能(0)	歩行	<input type="checkbox"/> 自立(15) <input type="checkbox"/> 軽度介助(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)
階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 不能(0)	着替え	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)
排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)	排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)

■ 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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

161 家族性良性慢性天疱瘡

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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. 歩き回るのが問題はない 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

I. 診断基準項目

A. 臨床的診断項目

1. 主要項目	
a. 頸部や腋窩、鼠径部、肛囲などの間擦部位に、小水疱と痂皮を付着したびらん性ないし浸軟性紅斑局面を形成する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
b. 青壮年期に発症後、症状を反復し慢性に経過する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
c. 常染色体優性遺伝を示す	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 参考項目	
a. 増悪因子と合併症の存在: 高温・多湿・多汗(夏季)、機械的刺激、細菌・真菌・ウイルスによる二次感染	1. あり 2. なし 3. 不明
b. その他の稀な症状の存在: 爪甲の白色縦線条、掌蹠の点状小陥凹や角化性小結節、口腔内～食道病変	1. あり 2. なし 3. 不明

B. 病理診断項目

1. 光顕上、表皮マルピギー層の基底層直上を中心に棘融解による表皮内裂隙を形成する	1. あり 2. なし 3. 不明
2. 直接蛍光抗体法で自己抗体が検出されない	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

II. 遺伝子診断

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、変異がある項目に☑を記入する	
□ATP2C1 (所見: _____)	
備考 (_____)	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

III. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 脂漏性皮膚炎 <input type="checkbox"/> 乾癬 <input type="checkbox"/> 白癬 <input type="checkbox"/> 皮膚カンジダ症 <input type="checkbox"/> 伝染性膿痂疹 <input type="checkbox"/> ヘルペス <input type="checkbox"/> 乳房外パジェット病 <input type="checkbox"/> 尋常性天疱瘡 <input type="checkbox"/> 増殖性天疱瘡 <input type="checkbox"/> ダリエ病	

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

確定診断 <input type="checkbox"/> 1) 臨床的診断項目Aの主要項目1のa、b、cを全て満たし、かつ病理診断項目Bの1、2の両方を満たすもの <input type="checkbox"/> 2) 臨床的診断項目Aの主要項目1のaを満たすもののうち病理診断項目Bの1、2の両方を満たし、かつ遺伝子変異陽性のもの
--

■ 重症度分類に関する事項

以下3項目のスコアの合計点数 (_____) 点		重度：8点以上	中度：3～7点	軽度：2点以下
スコア	皮疹面積 ^{注1}	皮疹部の症状 ^{注2} および悪臭	治療 ^{注3} による改善効果と経過	
0	1%未満	なし	軽快(再燃なし)	
1	1%以上5%未満	軽度(一時的)	改善効果あり(増悪期間：罹患期間の50%未満)	
2	5%以上10%未満	中等度(頻繁)	改善効果あり(増悪期間：罹患期間の50%以上)	
3	10%以上	重度(常時) 日常・社会生活の障害 ^{注4}	改善効果なし	
スコア欄 (該当するスコアに○をつける)	0 1 2 3	0 1 2 3	0 1 2 3	
注1) 増悪時の皮疹が体表面積に占める割合(%) 注2) 皮疹部の疼痛やそう痒、二次感染によるものを含む 注3) ステロイドやダブソン、レチノイドなどによる内服治療および外科的切除など現時点でのあらゆる手段を用いたものを含む 注4) 整容上の問題で身体的、精神的な著しい制約を受ける場合を含む				

■ 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 <input type="checkbox"/> 自立 <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 入浴 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 階段昇降 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 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	車椅子とベッド間の移動 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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
医療機関所在地	電話番号 (_____)
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

162 類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

<診断基準>

A. 臨床的診断項目

1. 皮膚に多発する、痒痒性紅斑	1.あり 2.なし 3.不明
2. 皮膚に多発する、緊満性水疱およびびらん	1.あり 2.なし 3.不明
3. 口腔粘膜を含む粘膜部の非感染性水疱およびびらん	1.あり 2.なし 3.不明

B. 検査所見

1. 病理組織学的診断項目

1) 表皮下水疱を認める	1.該当 2.非該当 3.不明
--------------	-----------------

2. 免疫学的診断項目

1) 蛍光抗体直接法により以下のいずれかの所見を認める(該当する項目に☑を記入する)	1.該当 2.非該当 3.不明
<input type="checkbox"/> 皮膚の表皮基底膜部にIgGを認める	
<input type="checkbox"/> 皮膚の表皮基底膜部に補体を認める	
2) 蛍光抗体間接法またはELISA(CLEIA)法より以下のいずれかの所見を認める(該当する項目に☑を記入する)	1.該当 2.非該当 3.不明
<input type="checkbox"/> 蛍光抗体間接法により、血中の抗表皮基底膜部抗体(IgG)を検出する	
<input type="checkbox"/> ELISA(CLEIA)法により、血中の抗BP180抗体(IgG)を検出する	
<input type="checkbox"/> ELISA(CLEIA)法により、血中の抗BP230抗体(IgG)を検出する	
<input type="checkbox"/> ELISA(CLEIA)法により、血中の抗VII型コラーゲン抗体(IgG)を検出する	

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。 1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明

表皮水疱症 虫刺症 蕁麻疹様血管炎 ポルフィリン症 多形紅斑 薬疹 アミロイドーシス 水疱型エリテマトーデス

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

Definite : 以下の①又は②を満たすもの

① : Aのうち1項目以上かつBの1.かつBの2.のうち1項目以上を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外したもの

② : Aのうち1項目以上かつBの2.の2項目を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外したもの

■ 重症度分類に関する事項

(以下表の各部位の該当する点数に○をつけて、それぞれ合計点を記入し、最下段の重症度の該当する項目に☑を記入する)

部位	皮膚 びらん/水疱 点数	皮膚 膨疹/紅斑 点数	部位	粘膜 びらん/水疱 点数
頭部・顔面	0・1・2・3・5・10	0・1・2・3・5・10	眼	0・1・2・5・10
頸部	0・1・2・3・5・10	0・1・2・3・5・10	鼻腔	0・1・2・5・10
胸部	0・1・2・3・5・10	0・1・2・3・5・10	頬粘膜	0・1・2・5・10
左上肢	0・1・2・3・5・10	0・1・2・3・5・10	硬口蓋	0・1・2・5・10
右上肢	0・1・2・3・5・10	0・1・2・3・5・10	軟口蓋	0・1・2・5・10
手	0・1・2・3・5・10	0・1・2・3・5・10	上歯肉	0・1・2・5・10
腹部	0・1・2・3・5・10	0・1・2・3・5・10	下歯肉	0・1・2・5・10
陰部	0・1・2・3・5・10	0・1・2・3・5・10	舌	0・1・2・5・10
背部・臀部	0・1・2・3・5・10	0・1・2・3・5・10	口腔底	0・1・2・5・10
左下肢	0・1・2・3・5・10	0・1・2・3・5・10	口唇	0・1・2・5・10
右下肢	0・1・2・3・5・10	0・1・2・3・5・10	後咽頭	0・1・2・5・10
足	0・1・2・3・5・10	0・1・2・3・5・10	外陰部	0・1・2・5・10
合計	/ 120	/ 120		/ 120
重症度	<input type="checkbox"/> 軽症≤14点 <input type="checkbox"/> 中等症 15-34点 <input type="checkbox"/> 重症≥35点	<input type="checkbox"/> 軽症≤19点 <input type="checkbox"/> 中等症 20-34点 <input type="checkbox"/> 重症≥35点		<input type="checkbox"/> 軽症≤9点 <input type="checkbox"/> 中等症 10-24点 <input type="checkbox"/> 重症≥25点

■ 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 整容 入浴 階段昇降 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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 <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 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 _____

医療機関所在地 _____ 電話番号 () _____

医師の氏名 _____ 印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

I. 診断基準

A. 明らかな原因なく後天性に非随節性の広範な無汗/発汗低下を呈するが、発汗以外の自律神経症候および神経学的症候を認めない	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
B. 無汗/発汗低下領域(ヨードデンプン反応を用いたミノール法などによる温熱発汗試験で黒色に変色しない領域もしくはサーモグラフィーによる高体温領域)が全身の25%以上の範囲にみられる	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

<診断のカテゴリー>

診断基準A. +B. をもって特発性後天性全身性無汗症と診断する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
----------------------------------	--------------------

■ 重症度分類に関する事項 (以下のスコア表を参考に、該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 軽症：0-1点	<input type="checkbox"/> 中等症：2点	<input type="checkbox"/> 重症：3点
----------------------------------	---------------------------------	--------------------------------

スコア	無汗・低汗病変部の面積 (注)
スコア0	25%未満
スコア1	25%以上-50%未満
スコア2	50%以上-75%未満
スコア3	75%以上

注) 温熱発汗試験施行時に判定する

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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. 歩き回るのが問題はない 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

I. 診断基準

A. 症状

(皮膚症状) 1. 皮膚が色白であり、日焼け (tanning) をしない	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 生下時より毛髪の色調が白色、淡黄色、黄色、淡い茶色、銀灰色のいずれかである	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
(眼症状) 3. 虹彩低色素が観察される	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. 眼振が観察される	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

B. 検査所見

1. 眼底検査にて、眼底低色素や黄斑低形成が観察される	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 視力検査にて、矯正不可能な低視力がある	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> まだら症 <input type="checkbox"/> 脱色素性母斑 <input type="checkbox"/> 尋常性白斑 <input type="checkbox"/> 炎症後脱色素斑	

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、の変異がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> TYR <input type="checkbox"/> P <input type="checkbox"/> TYRP1 <input type="checkbox"/> SLC45A2 <input type="checkbox"/> SLC24A5 <input type="checkbox"/> C10orf11 <input type="checkbox"/> HPS1 <input type="checkbox"/> AP3B1 <input type="checkbox"/> HPS3 <input type="checkbox"/> HPS4 <input type="checkbox"/> HPS5 <input type="checkbox"/> HPS6 <input type="checkbox"/> DTNBP1 <input type="checkbox"/> BLOC1S3 <input type="checkbox"/> PLDN <input type="checkbox"/> LYST <input type="checkbox"/> MYO5A <input type="checkbox"/> RAB27A <input type="checkbox"/> MLPH	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> Definite: Aの1.2.とBの1.をすべて満たし、さらにAの3.4.とBの2.のいずれか1つ以上を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外し、Dを満たすもの
<input type="checkbox"/> Probable: Aの1.2.とBの1.をすべて満たし、さらにAの3.4.とBの2.のいずれか1つ以上を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外したもの
<input type="checkbox"/> Possible: Aの1.2.とBの1.を満たすもの

II. 病型診断 (眼皮膚白皮症のうちどの病型であるか) の診断基準

A. 眼皮膚白皮症の診断基準で、Definiteか、Probableであること	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
B. 出血傾向がある場合	
1. 血液検査により血小板機能異常を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
C. 毛髪の色が銀灰色(silver-gray)の特異な光沢をしめす場合、該当する項目に☑を記入する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> 1. 白血球内部の巨大顆粒を認める	
<input type="checkbox"/> 2. 皮膚病理組織で色素細胞に巨大メラノソームを認める	

<病型診断のカテゴリー>

(Aを満たし、さらに以下を満たす場合、病型を診断できる。該当する項目に☑を記入する。)

<input type="checkbox"/> 1. ヘルマンズキー・パドラック症候群: B-1を認める場合、あるいは、次のいずれかの遺伝子変異 (HPS1、AP3B1、HPS3、HPS4、HPS5、HPS6、DTNBP1、BLOC1S3、PLDN) を認める
<input type="checkbox"/> 2. チェディアック・東症候群: 毛髪の色が銀灰色(silver-gray)の特異な光沢を呈し、C-1、C-2をともに認める場合、あるいは、LYST遺伝子変異を認める
<input type="checkbox"/> 3. グリセリ症候群: 毛髪の色が銀灰色(silver-gray)の特異な光沢を呈するが、C-1、C-2をいずれも認めない場合、あるいは、次のいずれかの遺伝子変異 (MYO5A、RAB27A、MLPH) を認める
<input type="checkbox"/> 4. 非症候型の眼皮膚白皮症: BとCを共に認めない場合、あるいは、次のいずれかの遺伝子変異 (TYR、P、TYRP1、SLC45A2、SLC24A5、C10orf11) を認める

■ 重症度分類に関する事項

A. 症候型の眼皮膚白皮症 (ヘルマンズキー・パドラック症候群、チェディアック・東症候群、グリセリ症候群) と診断され、以下の症状のうち少なくとも一つを満たす場合	
1. ヘルマンズキー・パドラック症候群 (該当する項目に☑を記入する)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> 矯正不能な視力障害 (良好な方の眼の視力が0.3以下) <input type="checkbox"/> 血小板機能障害による出血 <input type="checkbox"/> 汎血球減少 <input type="checkbox"/> 炎症性腸疾患 <input type="checkbox"/> 肺線維症	
2. チェディアック・東症候群 (該当する項目に☑を記入する)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> 急性増悪状態 (発熱と黄疸をともない、肝脾腫、全身のリンパ節腫脹、汎血球減少、出血傾向をきたした病態) <input type="checkbox"/> 繰り返す全身感染症 <input type="checkbox"/> 神経症状 (歩行困難、振戦、末梢神経障害)	
3. グリセリ症候群 (該当する項目に☑を記入する)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> てんかん <input type="checkbox"/> 筋緊張低下 <input type="checkbox"/> 末梢神経障害 <input type="checkbox"/> 精神発育遅滞 <input type="checkbox"/> 汎血球減少 <input type="checkbox"/> 繰り返す全身感染症	
B. 非症候型の眼皮膚白皮症と診断され、さらに両側の視力がそれぞれ0.3以下であり、矯正不能である	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
判定	
AあるいはBを満たす場合、重症とする	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

■ 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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

<診断基準>

A. 症状

1. 太鼓ばち状指(ばち指)	1.あり 2.なし 3.不明
2. 長管骨を主とする骨膜性骨肥厚	1.あり 2.なし 3.不明
3. 皮膚肥厚性変化	1.あり 2.なし 3.不明
4. 頭部鬚回転状皮膚	1.あり 2.なし 3.不明

B. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> ①二次性肥大性骨関節症 (secondary hypertrophic osteoarthropathy) <input type="checkbox"/> ②成長ホルモン過剰症および先端肥大症 ③骨系統疾患 <input type="checkbox"/> ③-1 高アルカリフォスファターゼ血症 <input type="checkbox"/> ③-2 骨幹異形成症 (Camurati-Engelmann 病)	

C. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1.実施 2.未実施
実施した場合、変異がある項目に☑を記入する	
☐HPGD ☐SLC02A1	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> Definite 完全型 (Aのうち4項目すべてを満たすもの)
<input type="checkbox"/> Definite 不全型 (A1. ~3. の全てがみられ、B①に該当する基礎疾患を除外したもの)
<input type="checkbox"/> Probable (初期型: A1. と3. を満たしBの鑑別すべき疾患を除外し、Cを満たすもの)
<input type="checkbox"/> Possible (Aのうち2項目以上を満たしBの鑑別すべき疾患を除外したもの)

■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に☑を記入する)

症状	重症度	状態
皮膚肥厚	<input type="checkbox"/> 0	皮膚肥厚がない
	<input type="checkbox"/> 1	前額に皮膚肥厚がある
	<input type="checkbox"/> 2	前額に皮膚肥厚があり、しわが深い
	<input type="checkbox"/> 3	前額に皮膚肥厚があり、かつ頭部副回転状皮膚がある
	<input type="checkbox"/> 4	重症度3を満たし、頭部副回転状皮膚病変部に脱毛斑がある または、中程度の眼瞼下垂がある
関節症状	<input type="checkbox"/> 0	関節水腫なし、可動域制限なし
	<input type="checkbox"/> 1	関節水腫:あり、可動域制限なし
	<input type="checkbox"/> 2	関節水腫:あり、可動域制限あり
	<input type="checkbox"/> 3	罹患関節の運動時痛あり
リンパ浮腫	<input type="checkbox"/> 0	下腿の腫脹、浮腫はない
	<input type="checkbox"/> 1	下腿の腫脹、浮腫があるが、正座はできる
	<input type="checkbox"/> 2	下腿の腫脹、浮腫があり、正座ができない
	<input type="checkbox"/> 3	皮膚潰瘍を生じたことがある、または蜂窩織炎の既往がある(1年以内)
	<input type="checkbox"/> 4	難治性(保存的治療に抵抗性)の皮膚潰瘍、あるいは反復する蜂窩織炎(1年以内に複数回)がある
低カリウム血症	<input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし	代謝性アルカローシスを伴う低カリウム血症(3 mEq/L未満)と診断される
非特異性多発性小腸潰瘍	<input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし	非特異性多発性小腸潰瘍と診断される(注)

注: 診断は指定難病の「非特異性多発性小腸潰瘍症」の診断基準による

<認定基準>

認定基準1: 「皮膚肥厚」で重症度4かつ「関節症状」で重症度3を認める場合	1.該当 2.非該当 3.不明
認定基準2: 「リンパ浮腫」で3または4、「低カリウム血症」、「非特異性多発性小腸潰瘍」のいずれかを満たす	1.該当 2.非該当 3.不明

■ 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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 2.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

<診断基準>

A. 診断項目(各項目の詳細については診断基準の解説を参照すること)

① 皮膚病変がある	1.あり 2.なし 3.不明
② 皮膚病理検査で弾性線維に石灰化をともなう変性がある	1.あり 2.なし 3.不明
③ 網膜血管線条(色素線条)がある	1.あり 2.なし 3.不明
④ ABCG6 遺伝子変異がある	1.あり 2.なし 3.不明

B. 診断

I. 確実: a. (①または②)かつ ③ b. (II.「疑い」に④遺伝子変異を証明出来た場合)	1.該当 2.非該当 3.不明 1.該当 2.非該当 3.不明
II. 疑い: (①または②)のみ、または③のみ	1.該当 2.非該当 3.不明

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1.全て除外可 2.除外不可 3.不明
類似皮膚症状を呈するもの : <input type="checkbox"/> PXE-like papillary dermal elastolysis <input type="checkbox"/> D-penicillamine 内服	
網膜色素線条を呈するもの : <input type="checkbox"/> 骨 Paget 病 <input type="checkbox"/> 鎌状赤血球症 <input type="checkbox"/> Ehlers-Danlos 症候群 <input type="checkbox"/> 鉛中毒 <input type="checkbox"/> 外傷	
脈絡膜新生血管を生じるもの : <input type="checkbox"/> 加齢黄斑変性 <input type="checkbox"/> 変性近視	
消化管粘膜病変を呈するもの : <input type="checkbox"/> 胃・十二指腸潰瘍	

<診断のカテゴリー>

確実例であり、鑑別診断の欄の除外すべき疾患を除外したもの	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
------------------------------	--------------------

■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に☑を記入する)

皮膚病変 (S)			
<input type="checkbox"/> S0 なし	<input type="checkbox"/> S1 黄白色丘疹	<input type="checkbox"/> S2 黄白色丘疹の癒合した局面	<input type="checkbox"/> S3 弛緩し垂れ下がった皮膚
眼病変 (E) (注: 矯正視力、視野ともに、良好な方の眼の測定値を用いる)			
<input type="checkbox"/> E0 矯正視力 0.7 以上、かつ異常視野欠損なし		<input type="checkbox"/> E1 矯正視力 0.7 以上、かつ異常視野欠損あり	
<input type="checkbox"/> E2 矯正視力 0.7 未満、0.3 以上、かつ異常視野欠損あり		<input type="checkbox"/> E3 矯正視力 0.3 未満、かつ異常視野欠損あり	
心・血管病変 (CV)			
Co) 冠動脈疾患			
<input type="checkbox"/> Co0 狭心痛の出現なし		<input type="checkbox"/> Co1 激しい労作にて、狭心痛あり (負荷心電図にて異常あり)	
<input type="checkbox"/> Co2 軽労作にて、狭心痛あり		<input type="checkbox"/> Co3 心筋梗塞の発症/既往	
Pe) 末梢動脈			
<input type="checkbox"/> Pe0 症状なし		<input type="checkbox"/> Pe1 冷感やしびれ感あり 脈の触知が弱い	
<input type="checkbox"/> Pe2 間欠性跛行あり		<input type="checkbox"/> Pe3 安静時疼痛や皮膚潰瘍/壊死あり	
He) 心不全			
<input type="checkbox"/> He0 症状なし		<input type="checkbox"/> He1 激しい労作にて、呼吸困難や動悸が出現する	
<input type="checkbox"/> He2 軽労作にて、呼吸困難や動悸が出現する		<input type="checkbox"/> He3 安静時にも、呼吸困難や動悸が出現する	
Br) 脳卒中			
<input type="checkbox"/> Br0 明らかな障害が無い (介護区分: 自立)		<input type="checkbox"/> Br1 日常の身体活動は介助なしに行える (介護区分: 要支援 1-2)	
<input type="checkbox"/> Br2 日常の身体活動に部分的な介助を要する (介護区分: 要介護 1-2)			
<input type="checkbox"/> Br3 日常の身体活動の全てに介助が必要である (介護区分: 要介護 3 以上)			
消化管病変 (GI)			
<input type="checkbox"/> GI0 異常なし		<input type="checkbox"/> GI1 内視鏡検査を施行し粘膜下の血管異常または造影CTでの異常動脈網や動脈瘤などの形成あり	
<input type="checkbox"/> GI2 上部消化管からの動脈性出血またはその既往あり			
<重症度分類>			
皮膚、眼、心・血管、消化管のうち、いずれかの病変で重症 (S3, E3, Co2-3, Pe3, He2-3, Br3, GI2)を有する			1. 該当 2. 非該当 3. 不明

■ 体外式補助人工心臓に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無	1.あり
開始時期	西暦 年 月

■ 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 <input type="checkbox"/> 自立 <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 入浴 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 階段昇降 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 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	車椅子とベッド間の移動 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日: 平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

I. 主要臨床症状

1. 過伸展を伴う長い指、側弯、胸部変形等を含む身体所見	1.あり 2.なし 3.不明
2. 水晶体亜脱臼・水晶体偏位等を含む特徴的眼科所見	1.あり 2.なし 3.不明
3. 大動脈基部病変 (20歳以上では大動脈基部径(バルサルバ洞径)の拡大がZスコア \geq 2.0、20歳未満ではZスコア \geq 3.0)	1.あり 2.なし 3.不明

II. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1.実施 2.未実施
実施した場合、変異がある項目について☑を記入する	
☐FBN1 ☐TGFB1 ☐TGFB2 ☐SMAD3 ☐TGFB2	
備考()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 確定診断 (I 主要臨床症状のうちいずれか1つを認め、II の原因遺伝子に変異を認める)
遺伝子診断が未実施ないし遺伝子変異を認めない場合
<input type="checkbox"/> 臨床診断 <input type="checkbox"/> (I 主要臨床症状のうち2項目を満たす)
<input type="checkbox"/> (マルファン症候群の家族歴を有して、I 主要臨床症状1つを満たす)

■ 重症度分類に関する事項

NYHA 分類 (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> I 度	心疾患はあるが身体活動に制限はない。日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛(胸痛)を生じない。
<input type="checkbox"/> II 度	軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時または軽労作時には無症状。日常労作のうち、比較的強い労作(例えば、階段上昇、坂道歩行など)で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛(胸痛)を生ずる。
<input type="checkbox"/> III 度	高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。日常労作のうち、軽労作(例えば、平地歩行など)で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛(胸痛)を生ずる。
<input type="checkbox"/> IV 度	心疾患のためいかなる身体活動も制限される。心不全症状や狭心痛(胸痛)が安静時にも存在する。わずかな身体活動でこれらが増悪する。

成人例の重症度分類

(1) 先天性心疾患があり、薬物治療・手術によっても NYHA 分類でII度以上である	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
(2) 大動脈基部病変 (Z ₂) が認められる (注) 大動脈基部病変: 大動脈基部径 (バレルサリン径) の拡大 (Z スコアで判定)、または大動脈基部解離	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

小児例 (18 才未満) の重症度分類

(1) 治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合であること	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
(2) 大動脈瘤破裂の場合若しくは破裂が予想される場合	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

■ 体外式補助人工心臓に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無	1. あり
開始時期	西暦 年 月

■ 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 <input type="checkbox"/> 自立 <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 入浴 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 階段昇降 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 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	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 トイレ動作 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 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 着替え <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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日: 平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 2.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

診断名(該当する診断名に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 1. 古典型エーラス・ダンロス症候群	<input type="checkbox"/> 2. 関節型エーラス・ダンロス症候群	<input type="checkbox"/> 3. 血管型エーラス・ダンロス症候群
<input type="checkbox"/> 4. 後側彎型エーラス・ダンロス症候群	<input type="checkbox"/> 5. 多発関節弛緩型エーラス・ダンロス症候群	
<input type="checkbox"/> 6. 皮膚脆弱型エーラス・ダンロス症候群	<input type="checkbox"/> 7. デルマタン4-0-硫酸基転移酵素-1欠損型エーラス・ダンロス症候群	

1. 古典型エーラス・ダンロス症候群

A. 症状(該当する項目に☑を記入する)

<大基準>	
<input type="checkbox"/> 皮膚過伸展性 <input type="checkbox"/> 萎縮性瘢痕 <input type="checkbox"/> 関節過動性	
皮膚過伸展性(前腕皮膚過伸展テスト)のスコア	
<input type="checkbox"/> 0点(3.0cm未満) <input type="checkbox"/> 1点(3.0cm以上-4.0cm未満) <input type="checkbox"/> 2点(4.0cm以上-5.0cm未満) <input type="checkbox"/> 3点(5.0cm以上)	
萎縮性瘢痕のスコア	
<input type="checkbox"/> 0点(なし) <input type="checkbox"/> 1点(1-2個) <input type="checkbox"/> 2点(3-5個) <input type="checkbox"/> 3点(6個以上)	
関節過動性(Beightonによる関節可動性亢進 判定基準)のスコア	
<input type="checkbox"/> 0点 <input type="checkbox"/> 1点 <input type="checkbox"/> 2点 <input type="checkbox"/> 3点 <input type="checkbox"/> 4点 <input type="checkbox"/> 5点 <input type="checkbox"/> 6点 <input type="checkbox"/> 7点 <input type="checkbox"/> 8点 <input type="checkbox"/> 9点	

<小基準>

- スムーズでベルベット様の皮膚 軟属腫様偽腫瘍 皮下球状物 関節過動性による合併症（捻挫、脱臼、亜脱臼、扁平足）
筋緊張低下・運動発達遅滞 内出血しやすい 組織過伸展・脆弱性による合併症（裂孔ヘルニア、脱肛、頸椎不安定性）
外科的合併症（術後ヘルニア） 家族歴

B. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、変異がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> COL5A1 <input type="checkbox"/> COL5A2	
備考（ ）	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー>

確定診断：A症状の大基準のうち2項目を有することより古典型エーラス・ダンロス症候群を疑い、Bに該当する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
臨床診断：A症状の大基準を全て認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

2. 関節型エーラス・ダンロス症候群

A. 症状（該当する項目に☑を記入する）

<大基準>
<input type="checkbox"/> 全身性関節過動性 <input type="checkbox"/> 柔らかい皮膚 <input type="checkbox"/> 皮膚・関節・血管・内臓脆弱性なし
<小基準>
<input type="checkbox"/> 家族歴 <input type="checkbox"/> 反復性関節（亜）脱臼 <input type="checkbox"/> 慢性疼痛（関節、四肢、背部） <input type="checkbox"/> 内出血しやすい <input type="checkbox"/> 機能性腸疾患（機能性胃炎、過敏性腸炎） <input type="checkbox"/> 神経因性低血圧・起立性頻脈 <input type="checkbox"/> 高く狭い口蓋 <input type="checkbox"/> 歯芽密生

B. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、変異がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> TNXB	
備考（ ）	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー>

確定診断：A症状を複数認めることにより関節型エーラス・ダンロス症候群を疑い、Bに該当する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--	--------------------

3. 血管型エーラス・ダンロス症候群

A. 症状（該当する項目に☑を記入する）

<大基準>
<input type="checkbox"/> 動脈破裂 <input type="checkbox"/> 腸管破裂 <input type="checkbox"/> 妊娠中の子宮破裂 <input type="checkbox"/> 家族歴
<小基準>
<input type="checkbox"/> 薄く透けた皮膚 <input type="checkbox"/> 内出血しやすい <input type="checkbox"/> 顔貌上の特徴 <input type="checkbox"/> 小関節過動性 <input type="checkbox"/> 腱・筋肉破裂 <input type="checkbox"/> 若年発症静脈瘤 <input type="checkbox"/> 内頸動脈海綿静脈洞ろう <input type="checkbox"/> （血）気胸 <input type="checkbox"/> 慢性関節（亜）脱臼 <input type="checkbox"/> 先天性内反足 <input type="checkbox"/> 歯肉後退

B. 検査所見（生化学所見）

培養皮膚線維芽細胞中のⅢ型プロコラーゲン産生異常	1. あり 2. なし 3. 不明
--------------------------	-------------------

C. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、変異がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> COL3A1	
備考（ ）	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー>

確定診断：A症状を複数認めることにより血管型エーラス・ダンロス症候群を疑い、BもしくはCに該当する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---	--------------------

4. 後側弯型エーラス・ダンロス症候群

A. 症状 (該当する項目に☑を記入すること)

<大基準>	
<input type="checkbox"/> 皮膚脆弱性・皮膚過伸展性 <input type="checkbox"/> 全身関節弛緩 <input type="checkbox"/> 筋緊張低下 <input type="checkbox"/> 進行性側弯 <input type="checkbox"/> 眼球破裂 (強膜脆弱性)	
皮膚過伸展性 (前腕皮膚過伸展テスト) のスコア	
<input type="checkbox"/> 0点 (3.0cm 未満) <input type="checkbox"/> 1点 (3.0cm 以上-4.0cm 未満) <input type="checkbox"/> 2点 (4.0cm 以上-5.0cm 未満) <input type="checkbox"/> 3点 (5.0cm 以上)	
<小基準>	
<input type="checkbox"/> 萎縮性癍痕 <input type="checkbox"/> マルファン症候群様の体型 <input type="checkbox"/> 中等度サイズ動脈の破裂 <input type="checkbox"/> 運動発達遅滞	
萎縮性癍痕のスコア	
<input type="checkbox"/> 0点 (なし) <input type="checkbox"/> 1点 (1-2個) <input type="checkbox"/> 2点 (3-5個) <input type="checkbox"/> 3点 (6個以上)	

B. 生化学所見 (生化学所見)

尿中リジリピリジノリン/ヒドロキシリジリピリジノリン比上昇	1. あり 2. なし 3. 不明
-------------------------------	-------------------

C. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、変異がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> PLOD	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー>

確定診断：A症状を複数認めることにより後側弯型エーラス・ダンロス症候群を疑い、BもしくはCに該当する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--	--------------------

5. 多発関節弛緩型エーラス・ダンロス症候群

A. 症状 (下記で該当する項目に、☑を記入すること)

<大基準>	
<input type="checkbox"/> 反復性亜脱臼を伴う重度全身性関節過動性 <input type="checkbox"/> 先天性両側股関節脱臼	
関節過動性 (Beighton による関節可動性亢進 判定基準) のスコア	
<input type="checkbox"/> 0点 <input type="checkbox"/> 1点 <input type="checkbox"/> 2点 <input type="checkbox"/> 3点 <input type="checkbox"/> 4点 <input type="checkbox"/> 5点 <input type="checkbox"/> 6点 <input type="checkbox"/> 7点 <input type="checkbox"/> 8点 <input type="checkbox"/> 9点	
<小基準>	
<input type="checkbox"/> 皮膚過伸展性 <input type="checkbox"/> 組織脆弱性 (萎縮性癍痕を含む) <input type="checkbox"/> 内出血しやすい <input type="checkbox"/> 筋緊張低下 <input type="checkbox"/> 後側弯 <input type="checkbox"/> 骨密度低下	
皮膚過伸展性 (前腕皮膚過伸展テスト) のスコア	
<input type="checkbox"/> 0点 (3.0 cm 未満) <input type="checkbox"/> 1点 (3.0 以上-4.0 cm 未満) <input type="checkbox"/> 2点 (4.0 以上-5.0 cm 未満) <input type="checkbox"/> 3点 (5.0 cm 以上)	
萎縮性癍痕のスコア	
<input type="checkbox"/> 0点 (なし) <input type="checkbox"/> 1点 (1-2個) <input type="checkbox"/> 2点 (3-5個) <input type="checkbox"/> 3点 (6個以上)	

B. 生化学所見 (生化学所見)

I型プロコラーゲンプロセッシングの異常	1. あり 2. なし 3. 不明
---------------------	-------------------

C. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、変異がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> COL1A1 <input type="checkbox"/> COL1A2	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー>

確定診断：A症状を複数認めることにより多発関節弛緩型エーラス・ダンロス症候群を疑い、BもしくはCに該当する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---	--------------------

6. 皮膚脆弱型エーラス・ダンロス症候群

A. 症状（以下の該当する項目に、を記入すること）

<大基準> <input type="checkbox"/> 重度の皮膚脆弱性 <input type="checkbox"/> 垂れ下がりがゆるんだ皮膚
<小基準> <input type="checkbox"/> 内出血しやすい <input type="checkbox"/> 前期破水 <input type="checkbox"/> 大きいヘルニア（臍、そけい）

B. 生化学所見（生化学所見）

I型プロコラーゲンプロセッシングの異常	1. あり 2. なし 3. 不明
---------------------	-------------------

C. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、変異がある項目に <input checked="" type="checkbox"/> を記入する	
<input type="checkbox"/> ADAMTS2	
備考（	）

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー>

確定診断：A症状を複数認めることにより皮膚脆弱型エーラス・ダンロス症候群を疑い、BもしくはCに該当する場合	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---	--------------------

7. デルマトン4-0-硫酸基転移酵素-1欠損型エーラス・ダンロス症候群

A. 症状：D4ST1欠損に基づくEDS（下記で該当する項目に、を記入すること）

<大基準> <input type="checkbox"/> 顔貌上の特徴（大きい大泉門、眼間開離、眼瞼裂斜下、青色強膜、短い鼻、低形成の鼻柱、低位かつ後傾した耳介、高口蓋、長い人柱、薄い上口唇、小さい口、小さく後退した下顎） <input type="checkbox"/> 骨格症状（内転母指、内反足を含む多発関節拘縮）
--

B. 検査所見

生化学所見：尿中デルマトン硫酸欠乏	1. あり 2. なし 3. 不明
病理所見：電顕にてコラーゲン細線維のパッキング不全	1. あり 2. なし 3. 不明

C. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、変異がある項目に <input checked="" type="checkbox"/> を記入する	
<input type="checkbox"/> CHST14	
備考（	）

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー>

A症状を複数認めることによりデルマトン4-0-硫酸基転移酵素-1欠損型エーラス・ダンロス症候群を疑い、BもしくはCに該当する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--	--------------------

■ 重症度分類に関する事項

NYHA分類（該当する項目にを記入する）

<input type="checkbox"/> Ⅰ度	心疾患はあるが身体活動に制限はない。日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生じない。
<input type="checkbox"/> Ⅱ度	軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時または軽労作時には無症状。日常労作のうち、比較的強い労作（例えば、階段上昇、坂道歩行など）で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生ずる。
<input type="checkbox"/> Ⅲ度	高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。日常労作のうち、軽労作（例えば、平地歩行など）で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生ずる。
<input type="checkbox"/> Ⅳ度	心疾患のためいかなる身体活動も制限される。心不全症状や狭心痛（胸痛）が安静時にも存在する。わずかな身体活動でこれらが増悪する。

成人例の重症度分類

(1) 先天性心疾患があり、薬物治療・手術によっても NYHA 分類でⅡ度以上である	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
(2) (当該疾病が原因となる解離や梗塞などの) 動脈合併症や消化管を含む臓器破裂を1回以上発症した場合	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
(3) 患者の手掌大以上の皮下血腫が年間5回以上出現した場合。(ただし、同じ場所に出現した皮下血腫は一旦消失しないものについては1回と数えることとする。また、異所性に出現した場合に同時発症の際は2回まではカウント可とする。)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

小児例 (18才未満) の重症度分類

エーラス・ダンロス症候群に該当する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
-------------------	--------------------

■ 体外式補助人工心臓に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無	1.あり
開始時期	西暦 年 月

■ 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 整容 入浴 階段昇降 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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 <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 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状(いずれも乳幼児期から発生する症状である)

1. 重度の中樞神経障害(著明な発達遅延)	1.該当 2.非該当 3.不明
2. 難治性痙攣	1.該当 2.非該当 3.不明
3. 頭髪異常(少ない毛、縮れ毛、色素減弱)	1.該当 2.非該当 3.不明
4. 硬膜下出血	1.該当 2.非該当 3.不明
5. 骨粗鬆症・骨折	1.該当 2.非該当 3.不明
6. 繰り返す尿路感染症	1.該当 2.非該当 3.不明
7. 筋力低下	1.該当 2.非該当 3.不明

B. 検査所見

1. 血液・生化学的検査所見			
①血清銅値：30 μg/dL以下(_____ μg/dL)、セルロプラスミン値：15mg/dL以下(_____ μg/dL)	1. 該当	2. 非該当	3. 不明
②血清乳酸・ピルビン酸の上昇	1. 該当	2. 非該当	3. 不明
2. 画像検査所見 (該当する項目に☑を記入する)			
①MRAで <input type="checkbox"/> 血管蛇行、MRIで <input type="checkbox"/> 脳萎縮、 <input type="checkbox"/> 硬膜下出血の いずれか	1. 該当	2. 非該当	3. 不明
② <input type="checkbox"/> 骨粗鬆症、 <input type="checkbox"/> 骨折の いずれか	1. 該当	2. 非該当	3. 不明
③膀胱憩室	1. 該当	2. 非該当	3. 不明

C. 特殊検査

培養皮膚繊維芽細胞の銅濃度の高値	1. 該当	2. 非該当	3. 不明
------------------	-------	--------	-------

D. 鑑別診断

ミトコンドリア遺伝子異常症を除外できる	1. 除外可	2. 除外不可	3. 不明
---------------------	--------	---------	-------

E. 遺伝子検査

遺伝子検査の実施	1. 実施	2. 未実施	
ATP7Aの変異	1. 該当	2. 非該当	3. 不明

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> Definite (Aのうち3.を含む2項目以上+Bのうち1.①を含む(1.①~2.③までの5項目のうち)2項目以上を満たし、Dの鑑別すべき疾患を除外し、CまたはEを満たすもの)
<input type="checkbox"/> Probable (Aのうち3.を含む2項目以上+Bのうち1.の双方または、1.①及び2.の3項目のうち2項目以上を満たし、Dの鑑別すべき疾患を除外したもの)
<input type="checkbox"/> Possible (Aのうち3.を含む2項目以上+Bのうち1.①を含む(1.①~2.③までの5項目のうち)2項目以上)

■ 重症度分類に関する事項

機能障害：Barthel Index (合計 点)

食事	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立(15) <input type="checkbox"/> 軽度介助(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)
整容	<input type="checkbox"/> 自立(5) <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能(0)	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)
入浴	<input type="checkbox"/> 自立(5) <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能(0)	歩行	<input type="checkbox"/> 自立(15) <input type="checkbox"/> 軽度介助(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)
階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 不能(0)	着替え	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)
排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)	排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)

■ 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		

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	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

主症状	
1. 筋力低下	1.あり 2.なし 3.不明
2. 歩行障害	1.あり 2.なし 3.不明
随伴症状	
3. 骨粗鬆症・骨折	1.あり 2.なし 3.不明
4. 繰り返す尿路感染症	1.あり 2.なし 3.不明
5. 関節変形	1.あり 2.なし 3.不明

B. 検査所見

1. 血液・生化学的検査所見ー血清銅低値、血清セロプラスミン低値（施設基準で低値）	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 画像検査所見：以下の3項目のうち2項目以上に該当（該当する項目に☑を記入する） <input type="checkbox"/> 頭部側面単純レントゲン撮影で、occipital horn 所見（後頭骨に角様の突起が見られる） <input type="checkbox"/> 腹部超音波またはCT で、膀胱憩室 <input type="checkbox"/> MRA で、血管蛇行所見	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 生理学的所見ー骨密度低下	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. 病理所見ー皮膚組織所見：結合織異常	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> エーラスダングロス症候群 <input type="checkbox"/> ミトコンドリア遺伝子異常症	

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
ATP7A の変異	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

<診断のカテゴリー>（該当する項目に☑を記入する）

<input type="checkbox"/> Definite（Aの1.2.のうち1項目以上+Bのうち2項目以上を満したCの鑑別すべき疾患を除外し、Dを満したるもの）
<input type="checkbox"/> Probable（Aの1.2.のうち1項目以上+Bのうち2項目以上を満したCの鑑別すべき疾患を除外したもの）

■ 重症度分類に関する事項

機能障害：Barthel Index（合計 点）

食事	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立(15) <input type="checkbox"/> 軽度介助(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)
整容	<input type="checkbox"/> 自立(5) <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能(0)	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)
入浴	<input type="checkbox"/> 自立(5) <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能(0)	歩行	<input type="checkbox"/> 自立(15) <input type="checkbox"/> 軽度介助(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)
階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 不能(0)	着替え	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)
排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)	排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)

■ 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		

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	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

171 ウィルソン病

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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. 歩き回るのが問題はない 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

A. 症状

1. Kayser-Fleisher 角膜輪 <input type="checkbox"/> 該当 (2点) <input type="checkbox"/> 非該当 (0点) <input type="checkbox"/> 不明
2. 精神神経症状 <input type="checkbox"/> 重症 (2点) <input type="checkbox"/> 軽症 (1点) <input type="checkbox"/> 非該当 (0点) <input type="checkbox"/> 不明

B. 検査所見

1. 血清セルロプラスミン <input type="checkbox"/> 0.1 g/L 未満 (2点) <input type="checkbox"/> 0.1-0.2 g/L (1点) <input type="checkbox"/> 0.2 g/L 以上 (0点) <input type="checkbox"/> 不明
2. クームス陰性溶血性貧血 <input type="checkbox"/> 該当 (1点) <input type="checkbox"/> 非該当 (0点) <input type="checkbox"/> 不明
3. 尿中銅排泄量 <input type="checkbox"/> 80 μ g/日以上 (2点) <input type="checkbox"/> 40-80 μ g/日 (1点) <input type="checkbox"/> 40 μ g/日未満 (0点) <input type="checkbox"/> 不明
4. 肝銅含量 <input type="checkbox"/> 250 μ g/g 乾肝重量以上 (2点) <input type="checkbox"/> 50 μ g/g 以上-250 μ g/g 乾肝重量未満 (1点) <input type="checkbox"/> 50 μ g/g 乾肝重量未満 (0点) <input type="checkbox"/> 不明
5. 精神神経症状がない場合に頭部 MRI で銅沈着の所見 <input type="checkbox"/> 所見あり (1点) <input type="checkbox"/> 所見なし (0点) <input type="checkbox"/> 不明

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 慢性ウイルス性肝炎 <input type="checkbox"/> 非アルコール性脂肪性肝疾患 <input type="checkbox"/> アルコール性肝疾患 <input type="checkbox"/> 薬物性肝疾患 <input type="checkbox"/> 自己免疫性肝疾患 <input type="checkbox"/> 原発性胆汁性肝硬変 <input type="checkbox"/> 原発性硬化性胆管炎 <input type="checkbox"/> ヘモクロマトーシス <input type="checkbox"/> α-アンチトリプシン欠乏症 <input type="checkbox"/> 不随意運動、姿勢異常や痙攣を起こす神経疾患 <input type="checkbox"/> うつ症状、不安神経症、双極性障害、妄想性障害、統合失調症、ヒステリーの症状を呈する精神疾患	

D. 遺伝学的検査

遺伝学的検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、変異がある項目に☑を記入する	
ATP7B 遺伝子の変異	
<input type="checkbox"/> 両方の染色体 (4点) <input type="checkbox"/> 1つの染色体 (1点) <input type="checkbox"/> 非該当 <input type="checkbox"/> 不明	
備考 ()	

※その他の遺伝学的検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> Definite : 上記の点数の合計が4以上
<input type="checkbox"/> Possible : 上記の点数の合計が3以上

■ 重症度分類に関する事項

1)Child-Pugh 分類 (該当する項目に☑を記入する)

脳症	<input type="checkbox"/> ない(1)	<input type="checkbox"/> 軽症(2)	<input type="checkbox"/> ときどき昏睡(3)
腹水	<input type="checkbox"/> ない(1)	<input type="checkbox"/> 少量(2)	<input type="checkbox"/> 中等度(3)
血清ビリルビン値(mg/dl)	<input type="checkbox"/> 2.0未満(1)	<input type="checkbox"/> 2.0~3.0(2)	<input type="checkbox"/> 3.0超(3)
血清アルブミン値(g/dl)	<input type="checkbox"/> 3.5超(1)	<input type="checkbox"/> 2.8~3.5(2)	<input type="checkbox"/> 2.8未満(3)
プロトロンビン活性値(%)	<input type="checkbox"/> 70超(1)	<input type="checkbox"/> 40~70(2)	<input type="checkbox"/> 40未満(3)
(合計 点)			
<input type="checkbox"/> A (5点~6点) <input type="checkbox"/> B (7点~9点) <input type="checkbox"/> C (10点~15点)			

2)modified Rankin Scale (mRS) (該当する項目に○をつける)

0.まったく症候がない	1.症候はあっても明らかな障害はない(日常の勤めや活動は行える)
2.軽度の障害(発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える)	
3.中等度の障害(何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える)	4.中等度から重度の障害(歩行や身体的要求には介助が必要である)
5.重度の障害(寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする)	6.死亡

食事・栄養 (該当する項目に○をつける)

0.症候なし	1.時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
2.食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする	3.食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
4.補助的な非経口的栄養摂取(経管栄養、中心静脈栄養など)を必要とする	5.全面的に非経口的栄養摂取に依存している

呼吸 (該当する項目に○をつける)

0.症候なし	1.肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない	2.呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
3.呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる		
4.喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要		
5.気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要		

3)CKD 重症度分類ヒートマップ (該当する色に☑を記入する。①と②の区分についても、該当する項目に☑を記入する。)

<input type="checkbox"/> 赤	<input type="checkbox"/> オレンジ	<input type="checkbox"/> 黄	<input type="checkbox"/> 緑
①GFR 区分 (mL/分/1.73 m ²)	<input type="checkbox"/> G1 (正常または高値: ≥90) <input type="checkbox"/> G3a (軽度~中等度低下: 45~59) <input type="checkbox"/> G4 (高度低下: 15~29)	<input type="checkbox"/> G2 (正常または軽度低下: 60~89) <input type="checkbox"/> G3b (中等度~高度低下: 30~44) <input type="checkbox"/> G5 (末期腎不全 (ESKD)) : <15	
②蛋白尿区分 尿蛋白定量(g/日)あるいは尿蛋白/Cr 比(g/gCr)	<input type="checkbox"/> A1 (正常 0.15未満) <input type="checkbox"/> A3 (高度蛋白尿 0.50以上)	<input type="checkbox"/> A2 (軽度蛋白尿 0.15~0.49)	

■ 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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 主症状

1. 骨石灰化障害 (該当する項目に☑を記入する) ☐骨単純X線所見として骨の低石灰化 ☐長管骨の変形 ☐くる病様の骨幹端不整像	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 乳歯の早期脱落 (4歳未満の脱落)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

B. 主検査所見

1. 血清アルカリホスファターゼ(ALP)値が低い(各施設における年齢別の正常値未満)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---	--------------------

C. 遺伝子検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
組織非特異的ALP (TNSALP)の変異	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

<診断基準の適用>

☐確定: 主症状一つ以上と血清ALP値低値、組織非特異的ALP (TNSALP)の変異
☐疑い: 主症状一つ以上と血清ALP値低値

■ 重症度分類に関する事項 (該当する番号に○をつける)

modified Rankin Scale (mRS)

- 0.まったく症候がない 1.症候はあっても明らかな障害はない (日常の勤めや活動は行える)
 2.軽度の障害 (発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える)
 3.中等度の障害 (何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える) 4.中等度から重度の障害 (歩行や身体的要求には介助が必要である)
 5.重度の障害 (寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする) 6.死亡

食事・栄養

- 0.症候なし 1.時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
 2.食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする 3.食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
 4.補助的な非経口的栄養摂取 (経管栄養、中心静脈栄養など) を必要とする 5.全面的に非経口的栄養摂取に依存している

呼吸

- 0.症候なし 1.肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない 2.呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
 3.呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる
 4.喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要 5.気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

■ 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
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 _____

医療機関所在地 _____ 電話番号 (_____)

医師の氏名 _____ 印 記載年月日：平成 ____ 年 ____ 月 ____ 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. VATER の 5 徴 (該当する項目に☑を記入する)

①V=椎体異常	単純レントゲン撮像で椎体・形態異常の所見がある。 椎体の所見(椎体癒合不全(半椎体・蝶形椎等))が見られることが多い。	1.該当 2.非該当 3.不明
②A=肛門奇形	鎖肛:視診にて確認 肛門狭窄:排便障害あり、単純レントゲン撮像で腸管拡張像あり	1.該当 2.非該当 3.不明
③TE=気管食道瘻・食道閉鎖	食道造影にて盲端や気管支像を確認	1.該当 2.非該当 3.不明
④R=橈骨奇形	単純レントゲン撮像で橈骨欠損を確認。もしくは母指低形成・重複母指を認める。	1.該当 2.非該当 3.不明
⑤R=腎奇形	腹部超音波検査にて腎無形成・腎低形成を確認	1.該当 2.非該当 3.不明

B. 鑑別診断

以下項目を全て除外できる。除外できた項目に☑を記入する。	1.全て除外可 2.除外不可 3.不明
<input type="checkbox"/> 染色体異常症 <input type="checkbox"/> ファンconi貧血	

<診断基準の適用>

VATER の 5 徴のうち、3 徴以上呈し、染色体異常症や他の疾患（ファンconi貧血等）を除外したもの	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---	--------------------

■ 重症度分類に関する事項

NYHA 分類【該当する項目に☑を記入する】

<input type="checkbox"/> I 度	心疾患はあるが身体活動に制限はない。日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生じない。
<input type="checkbox"/> II 度	軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時または軽労作時には無症状。日常労作のうち、比較的強い労作（例えば、階段上昇、坂道歩行など）で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生ずる。
<input type="checkbox"/> III 度	高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。日常労作のうち、軽労作（例えば、平地歩行など）で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生ずる。
<input type="checkbox"/> IV 度	心疾患のためいかなる身体活動も制限される。心不全症状や狭心痛（胸痛）が安静時にも存在する。わずかな身体活動でこれらが増悪する。

modified Rankin Scale (mRS)【該当する番号に○をつける】

0.まったく症候がない	1.症候はあっても明らかな障害はない（日常の勤めや活動は行える）
2.軽度の障害（発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える）	
3.中等度の障害（何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える）	4.中等度から重度の障害（歩行や身体的要求には介助が必要である）
5.重度の障害（寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする）	6.死亡

食事・栄養【該当する番号に○をつける】

0.症候なし	1.時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
2.食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする	3.食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
4.補助的な非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など）を必要とする	5.全面的に非経口的栄養摂取に依存している

呼吸【該当する番号に○をつける】

0.症候なし	1.肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない	2.呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
3.呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる		
4.喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要	5.気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要	

CKD 重症度分類ヒートマップ（該当する色に☑を記入する。以下①と②の区分についても、該当する項目に☑を記入する。）

<input type="checkbox"/> 赤	<input type="checkbox"/> オレンジ	<input type="checkbox"/> 黄	<input type="checkbox"/> 緑
①GFR 区分 (mL/分/1.73 m ²)	<input type="checkbox"/> G1 (正常または高値: ≥90)	<input type="checkbox"/> G2 (正常または軽度低下: 60~89)	
	<input type="checkbox"/> G3a (軽度~中等度低下: 45~59)	<input type="checkbox"/> G3b (中等度~高度低下: 30~44)	
	<input type="checkbox"/> G4 (高度低下: 15~29)	<input type="checkbox"/> G5 (末期腎不全 (ESKD) : <15)	
②蛋白尿区分 尿蛋白定量(g/日)あるいは尿蛋白/Cr 比(g/gCr)	<input type="checkbox"/> A1 (正常 0.15 未満)	<input type="checkbox"/> A2 (軽度蛋白尿 0.15~0.49)	
	<input type="checkbox"/> A3 (高度蛋白尿 0.50 以上)		

■ 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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

主要項目

1. 骨症状・所見:骨嚢胞 (bone cysts) 以下の細目 a~e のうち3項目以上を満たす(該当する項目に☑を記入する)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> a 長管骨の骨端部に多発し、頭蓋骨や脊椎骨には見られない <input type="checkbox"/> b 骨痛を伴い、病的骨折を反復する <input type="checkbox"/> c 骨X線で多胞性透亮像と骨梁非薄化を認める <input type="checkbox"/> d 骨生検で膜嚢胞性変化を認める <input type="checkbox"/> e 20歳代以降に骨症状を呈する	
2. 精神神経症状・所見:前頭葉症状を主徴とする進行性認知機能障害 (frontal lobe syndrome and progressive dementia) 以下の細目 f~k のうち3項目以上を満たす(該当する項目に☑を記入する)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> f 脱抑制、多幸、人格変化、行動異常が、認知機能障害に先行する <input type="checkbox"/> g 歩行障害、錐体路徴候(痙性、病的反射など)、不随意運動(舞踏病、ミオクローヌスなど)、てんかん発作を呈する <input type="checkbox"/> h 進行期に失外套状態となる <input type="checkbox"/> i CT, MRI で前頭葉優位の脳萎縮、脳室拡大、基底核石灰化、びまん性白質病変を認める <input type="checkbox"/> j てんかん様異常脳波を認める <input type="checkbox"/> k 30歳代以降に精神神経症状を呈する	

3. 遺伝子変異：以下の遺伝子いずれかの機能喪失型変異 <input type="checkbox"/> DAP12(TYROBP) 遺伝子 <input type="checkbox"/> TREM2 遺伝子 (該当する項目に☑を記入する)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> 1 欠失または点変異のホモ接合体(homozygote) <input type="checkbox"/> 1' 欠失または点変異の複合ヘテロ接合体(compound heterozygote) <input type="checkbox"/> m 常染色体劣性遺伝の家族歴が明確である <input type="checkbox"/> m' 常染色体劣性遺伝の家族歴が明確でない	

<診断基準>

以下の基準(A)～(C)のいずれか、もしくは全てに該当する (該当する項目に☑を記入する) <input type="checkbox"/> (A) 主要項目の1と2を満たす(臨床2項目) <input type="checkbox"/> (B) 主要項目の1と3を満たす(臨床1項目と遺伝子変異) <input type="checkbox"/> (C) 主要項目の2と3を満たす(臨床1項目と遺伝子変異)	1. 全て該当 2. 一部該当 3. 不明
---	-----------------------

■ 重症度分類に関する事項

Bianchin らの那須・ハコラ病重症度 stage(I-IV)分類で、stage II以上である	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--	--------------------

Bianchin らの那須・ハコラ病重症度 stage 分類【該当する番号に○をつける】

I. 無症候期(20歳代まで)
II. 骨症状期(20歳代以降)：長幹骨の骨端部に好発する多発性骨嚢胞と病的骨折を呈する
III. 早期精神神経症状期(30歳代以降)：脱抑制・多幸症・人格障害・言語障害などの前頭葉症候・精神症状・てんかん発作を呈する
IV. 晩期精神神経症状期(40歳代以降)：進行性認知症を呈する

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

I. 主要臨床症状

1. 過成長	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 骨年齢の進行	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 特徴的な顔貌(該当する項目に☑を記入する) □平坦な後頭 □眼裂斜下 □大きな耳 □長い鼻中を含む □単頭	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. 精神発達遅滞	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

II. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
原因遺伝子(EZH2)の変異	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

<診断基準>

<input type="checkbox"/> 確定診断:原因遺伝子(EZH2)に変異を認める
<input type="checkbox"/> 臨床診断:乳・幼児期よりI.主要臨床症状の1.~4.全ての症状がある

■ 重症度分類に関する事項

1. 小児例（18才未満）【該当する基準に☑を記入する】

□基準(ア)	症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折又は脱臼のうち一つ以上続く場合であること
□基準(イ)	治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合であること
□基準(ウ)	治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法又は胃管、胃瘻、中心静脈栄養等による栄養のうち一つ以上を行う場合であること。
□基準(エ)	腫瘍を合併し、組織と部位が明確に診断されている場合であること。ただし、治療から5年を経過した場合は対象としないが、再発などが認められた場合は、再度対象とする。

2. 成人例

1) 難治性てんかんの場合

主な抗てんかん薬2～3種類以上の単剤あるいは多剤併用で、かつ十分量で、2年以上治療しても、発作が1年以上抑制されず日常生活に支障をきたす状態	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--	--------------------

2) NYHA 分類【該当する番号に☑を記入する】

□Ⅰ度	心疾患はあるが身体活動に制限はない。日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生じない。
□Ⅱ度	軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時または軽労作時には無症状。日常労作のうち、比較的強い労作（例えば、階段上昇、坂道歩行など）で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生ずる。
□Ⅲ度	高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。日常労作のうち、軽労作（例えば、平地歩行など）で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生ずる。
□Ⅳ度	心疾患のためいかなる身体活動も制限される。心不全症状や狭心痛（胸痛）が安静時にも存在する。わずかな身体活動でこれらが増悪する。

3) 呼吸・栄養の場合

以下の状態に該当する。該当する項目に☑を記入する。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
□気管切開 □非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など） □人工呼吸器使用	

■ 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 □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 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

I. 主要臨床症状

1. 眼瞼斜下、丸い鼻先を含む特徴的な顔貌	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 比較的幅広い近位から遠位にかけて狭くなる際立った先細りの指	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 精神発達遅滞	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

II. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
原因遺伝子 (RPS6KA3) の変異	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

<診断基準>

<input type="checkbox"/> 確定診断: 原因遺伝子 (RPS6KA3) に変異を認める
<input type="checkbox"/> 臨床診断: 乳・幼児期より、I. 主要臨床症状の全てを認める

■ 重症度分類に関する事項

1. 小児例（18才未満）

症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折又は脱臼のうち一つ以上続く	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--	--------------------

2. 成人例

1) 難治性てんかんの場合

主な抗てんかん薬2～3種類以上の単剤あるいは多剤併用で、かつ十分量で、2年以上治療しても、発作が1年以上抑制されず日常生活に支障をきたす状態	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--	--------------------

2) NYHA分類【該当する項目に☑を記入する】

<input type="checkbox"/> I度	心疾患はあるが身体活動に制限はない。日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生じない。
<input type="checkbox"/> II度	軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時または軽労作時には無症状。日常労作のうち、比較的強い労作（例えば、階段上昇、坂道歩行など）で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生ずる。
<input type="checkbox"/> III度	高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。日常労作のうち、軽労作（例えば、平地歩行など）で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生ずる。
<input type="checkbox"/> IV度	心疾患のためいかなる身体活動も制限される。心不全症状や狭心痛（胸痛）が安静時にも存在する。わずかな身体活動でこれらが増悪する。

3) 呼吸・栄養の場合

以下の状態に該当する。該当する項目には☑を記入する。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> 気管切開 <input type="checkbox"/> 非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など） <input type="checkbox"/> 人工呼吸器使用	

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 主要症状

① 重度の精神運動発達遅滞	1.該当 2.非該当 3.不明
② 小脳虫部欠損・低形成 (脳幹部の形態異常を伴うことがある)	1.該当 2.非該当 3.不明
③ 乳幼児期から思春期に生ずる進行性腎機能障害	1.該当 2.非該当 3.不明
④ 病初期からみられる視覚障害 (網膜部分欠損などを伴うことあり)	1.該当 2.非該当 3.不明
⑤ 片側あるいは両側性の眼瞼下垂様顔貌 (症状の変動があることがある)	1.該当 2.非該当 3.不明

B. 随伴症状

1. 臨床所見 (該当する項目に☑を記入する)

① 顔貌の特徴 : <input type="checkbox"/> 眼瞼下垂 <input type="checkbox"/> 眼窩間解離 <input type="checkbox"/> 鼻根扁平 <input type="checkbox"/> 大きな口	1.該当 2.非該当 3.不明
② 病初期から <input type="checkbox"/> 脱水 <input type="checkbox"/> 成長障害 <input type="checkbox"/> 不明熱	1.該当 2.非該当 3.不明

2. 検査所見 (該当する項目に☑を記入する)

① 血液検査 : <input type="checkbox"/> 貧血 <input type="checkbox"/> 高BUN <input type="checkbox"/> 高クレアチニン血症	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
② 尿検査 : <input type="checkbox"/> 低浸透圧尿 <input type="checkbox"/> 高β2マイクログロブリン尿 <input type="checkbox"/> NAG尿	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
③ 網膜電位 (ERG) 検査 : <input type="checkbox"/> 反応消失または <input type="checkbox"/> 著減	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
④ 頭部CT、MRI 検査 : <input type="checkbox"/> 小脳虫部欠損・低形成 <input type="checkbox"/> 脳幹低形成	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
⑤ 腎CT、MRI、超音波検査 : 多発性腎嚢胞	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
⑥ 腎生検 : ネフロン癆	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
⑦ 腹部エコー検査 : <input type="checkbox"/> 脂肪肝、 <input type="checkbox"/> 肝腫大、 <input type="checkbox"/> 肝硬変 などの肝障害	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> ジュベール症候群 <input type="checkbox"/> セニオール・ローケン症候群 <input type="checkbox"/> COACH 症候群	

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、異常がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> INPP5E <input type="checkbox"/> TMEM216 <input type="checkbox"/> AHI1 <input type="checkbox"/> NPHP1 <input type="checkbox"/> CEP290 <input type="checkbox"/> TMEM67 <input type="checkbox"/> RPGRIP1L <input type="checkbox"/> ARL13B <input type="checkbox"/> CC2D2A <input type="checkbox"/> CXORF5 <input type="checkbox"/> TTC21B <input type="checkbox"/> KIF7 <input type="checkbox"/> TCTN1 <input type="checkbox"/> TMEM237 <input type="checkbox"/> CEP41 <input type="checkbox"/> TMEM138 <input type="checkbox"/> C5ORF42 <input type="checkbox"/> TCTN3 <input type="checkbox"/> ZNF423 <input type="checkbox"/> TMEM231 <input type="checkbox"/> EXOC8 <input type="checkbox"/> NPHP4 <input type="checkbox"/> IQCB1 <input type="checkbox"/> SDCCAG8	
備考 ()	

*その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断基準> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> Definite : Aのうち5項目すべてを満たし、Cを除外したもの
<input type="checkbox"/> Probable : Aのうち①と②+Bのうち臨床症状①+検査所見4項目以上を満たし、Cを除外したもの

■ 重症度分類に関する事項【該当する番号に○をつける】

modified Rankin Scale (mRS)

0.まったく症候がない 1.症候はあっても明らかな障害はない (日常の勤めや活動は行える)
2.軽度の障害 (発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える)
3.中等度の障害 (何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える) 4.中等度から重度の障害 (歩行や身体的要求には介助が必要である)
5.重度の障害 (寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする) 6.死亡

食事・栄養

0.症候なし 1.時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
2.食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする 3.食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
4.補助的な非経口的栄養摂取 (経管栄養、中心静脈栄養など) を必要とする 5.全面的に非経口的栄養摂取に依存している

呼吸

0.症候なし 1.肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない 2.呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
3.呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる
4.喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要 5.気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

CKD 重症度分類ヒートマップ (該当する色に☑を記入する。以下の①と②の区分についても、該当する項目に☑を記入する。)

<input type="checkbox"/> 赤 <input type="checkbox"/> オレンジ <input type="checkbox"/> 黄 <input type="checkbox"/> 緑	
①GFR 区分 (mL/分/1.73 m ²)	<input type="checkbox"/> G1 (正常または高値: ≥90) <input type="checkbox"/> G2 (正常または軽度低下: 60~89) <input type="checkbox"/> G3a (軽度~中等度低下: 45~59) <input type="checkbox"/> G3b (中等度~高度低下: 30~44) <input type="checkbox"/> G4 (高度低下: 15~29) <input type="checkbox"/> G5 (末期腎不全 (ESKD)) : <15
②蛋白尿区分 尿蛋白定量(g/日)あるいは尿蛋白/Cr 比(g/gCr)	<input type="checkbox"/> A1 (正常 0.15未満) <input type="checkbox"/> A2 (軽度蛋白尿 0.15~0.49) <input type="checkbox"/> A3 (高度蛋白尿 0.50以上)

視覚障害：良好な方の眼の矯正視力が0.3未満の場合	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---------------------------	--------------------

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)	CRISPR/CAS	
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A 症状 (該当する項目に☑を記入する)

Major Criteria		
1. 重度 (中等度) 精神運動発達遅滞 (必須)		1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 特徴的な顔貌 (必須) : ア〜ウのうち2項目以上該当する (該当する項目に☑を記入する)		1. 該当 2. 非該当 3. 不明
□ア) 特徴的の耳介形態 (前向きに持ち上がった耳たぶ、中央が陥凹した耳たぶ)		
□イ) 特徴的の眼周囲所見 (眼間分離、中央部が濃い眉毛) □ウ) 特徴的の頭部形態 (細長い顔、尖ったあご、目立つ鼻柱)		
3. 小頭症		1. 該当 2. 非該当 3. 不明
Minor Criteria		
1. □ 巨大結腸症 (ヒルシュスプルング病) □ 難治性便秘		1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 先天性心疾患		1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 脳梁形成異常		1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. 腎泌尿器奇形		1. 該当 2. 非該当 3. 不明
5. てんかん		1. 該当 2. 非該当 3. 不明
6. 成長障害		1. 該当 2. 非該当 3. 不明
7. 細長い手指と四肢		1. 該当 2. 非該当 3. 不明

B 検査所見

1. 血液・生化学的検査所見：異常なし	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 画像検査所見：脳MRI で脳梁の形成異常が見られる	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 生理学的所見：異常なし	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. 病理所見：異常なし	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
5. 知能検査 (IQ, DQ) : <input type="checkbox"/> 重度 <input type="checkbox"/> あるいは <input type="checkbox"/> 中等度知的障害 (該当する項目に☑を記入する)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> Goldberg-Shprintzen megacolon 症候群 <input type="checkbox"/> Angelman 症候群 <input type="checkbox"/> 1p36 欠失症候群 <input type="checkbox"/> Rubinstein-Taybi 症候群	

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施 (該当する項目に☑を記入する)	1. 実施 2. 未実施
片方の ZEB2 (別名、ZFHX1B、SIP1) に機能消失性変異 (<input type="checkbox"/> 欠失 <input type="checkbox"/> ナンセンス変異 <input type="checkbox"/> フレームシフト変異) が同定される	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

<診断のカテゴリー> (Major Criteria の1と2の2項目は、全症例に認められる) (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> Definite : Major Criteria のうち3項目、あるいは、Major Criteria のうち2項目と Minor Criteria 3項目以上を満たし、Cを除外し、Dを満たすもの
<input type="checkbox"/> Probable : Major Criteria のうち3項目、あるいは、Major Criteria のうち2項目と Minor Criteria 3項目以上を満たし、Cを除外したもの
<input type="checkbox"/> Possible : Major Criteria のうち2項目と Minor Criteria 2項目以下を満たすもの

■ 重症度分類に関する事項

1) 難治性てんかんの場合

主な抗てんかん薬2〜3種類以上の単剤あるいは多剤併用で、かつ十分量で、2年以上治療しても、発作が1年以上抑制されず日常生活に支障をきたす状態	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--	--------------------

2) NYHA 分類 (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> Ⅰ度	心疾患はあるが身体活動に制限はない。日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛(胸痛)を生じない。
<input type="checkbox"/> Ⅱ度	軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時または軽労作時には無症状。日常労作のうち、比較的強い労作(例えば、階段上昇、坂道歩行など)で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛(胸痛)を生ずる。
<input type="checkbox"/> Ⅲ度	高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。日常労作のうち、軽労作(例えば、平地歩行など)で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛(胸痛)を生ずる。
<input type="checkbox"/> Ⅳ度	心疾患のためいかなる身体活動も制限される。心不全症状や狭心痛(胸痛)が安静時にも存在する。わずかな身体活動でこれらが増悪する。

3) 呼吸・栄養の状態

以下の状態に該当する (該当する項目に☑を記入する)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> 気管切開 <input type="checkbox"/> 非経口的栄養摂取(経管栄養、中心静脈栄養など) <input type="checkbox"/> 人工呼吸器使用	

■ 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	<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			
医療機関所在地	電話番号 ()			
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと			

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

<症状> 【該当する項目に☑を記入する】

<input type="checkbox"/> 乳幼児期からの成長障害・低身長	<input type="checkbox"/> 精神発達遅滞
<input type="checkbox"/> 妖精様顔貌: elfin face (太い内側眉毛、眼間狭小、内眼角贅皮、腫れぼったい眼瞼、星状虹彩、鞍鼻、上向き鼻孔、長い人中、下口唇が垂れ下がった厚い口唇、開いた口など)	

遺伝学的検査

遺伝学的検査の実施	1.実施 2.未実施
ELNを含むプローブで、7q11.23 微細欠失を認める	1.該当 2.非該当 3.不明

<診断>

<input type="checkbox"/> 確定診断: 症状があり、FISH法により ELN を含むプローブで、7q11.23 微細欠失を認める

■ 重症度分類に関する事項

1. 小児例（18才未満）

治療中である	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
以下の①から⑨のいずれかが認められる（該当する番号に○をつける）	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
①肺高血圧症（収縮期血 40mmHg 以上） ②肺動脈狭窄症（右室—肺動脈圧較差 20mmHg 以上） ③2度以上の房室弁逆流 ④2度以上の半月弁逆流 ⑤圧較差 20mmHg 以上の大動脈狭窄 ⑥心室性期外収縮、上室性頻拍、心室性頻拍、心房粗細動又は高度房室ブロック ⑦左室駆出率 0.6 以下 ⑧心胸郭比 60%以上 ⑨圧較差 20mmHg 以上の大動脈再狭窄	

2. 成人例

NYHA 分類【該当する番号に☑を記入する】

<input type="checkbox"/> I 度	心疾患はあるが身体活動に制限はない。日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生じない。
<input type="checkbox"/> II 度	軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時または軽労作時には無症状。日常労作のうち、比較的強い労作（例えば、階段上昇、坂道歩行など）で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生ずる。
<input type="checkbox"/> III 度	高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。日常労作のうち、軽労作（例えば、平地歩行など）で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生ずる。
<input type="checkbox"/> IV 度	心疾患のためいかなる身体活動も制限される。心不全症状や狭心痛（胸痛）が安静時にも存在する。わずかな身体活動でこれらが増悪する。

■ 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 <input type="checkbox"/> 自立 <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 入浴 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 階段昇降 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 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	車椅子とベッド間の移動 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 必発症状・所見 (該当する項目に☑を記入する)

1. 男性	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 重度精神運動発達遅滞	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 特徴的顔貌: <input type="checkbox"/> 顔面中心部の低形成 (鼻孔が上向き、厚い下口唇、鼻根部が平低、三角口、すき間の空いた門歯) <input type="checkbox"/> 小頭 <input type="checkbox"/> 耳介低位	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

B. 高頻度に認める症状・所見 (該当する項目に☑を記入する)

新生児期 : <input type="checkbox"/> 哺乳障害(経管栄養を必要とする) <input type="checkbox"/> 筋緊張低下	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
外性器の異常 : <input type="checkbox"/> 小精巣 <input type="checkbox"/> 停留精巣 <input type="checkbox"/> 小陰茎 <input type="checkbox"/> 女性外性器様	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
消化器系の異常 : <input type="checkbox"/> 空気嚥下症 <input type="checkbox"/> 嘔吐 <input type="checkbox"/> 胃食道逆流症 <input type="checkbox"/> 便秘 <input type="checkbox"/> イレウス <input type="checkbox"/> 流涎過多	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
骨格の異常 : <input type="checkbox"/> 先細りの指 <input type="checkbox"/> 第5指短指症 <input type="checkbox"/> 指関節の屈曲拘縮	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
発育 : 低身長	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

姿勢・運動の異常 <input type="checkbox"/> 手を口に突っ込み嘔吐を誘発 <input type="checkbox"/> 突然の笑い発作 <input type="checkbox"/> 感情の高ぶり 自閉症様： <input type="checkbox"/> 視線を合わそうとしない 常同運動： <input type="checkbox"/> 指をこする(pill-rolling) 姿勢： <input type="checkbox"/> 斜め上を見上げる <input type="checkbox"/> 顎を手の平を返して突き上げる <input type="checkbox"/> あるいは首をしめるような仕草 <input type="checkbox"/> 自傷行為	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--	--------------------

C. しばしば認める症状・所見 (該当する項目に☑を記入する)

中枢神経：てんかん	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
心臓：心奇形	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
腎臓：腎尿路奇形	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
眼科： <input type="checkbox"/> 白内障 <input type="checkbox"/> 斜視	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
その他： <input type="checkbox"/> 原因不明の脳症 <input type="checkbox"/> 全く食事を受け付けなくなる発作を周期的に繰り返す <input type="checkbox"/> 無呼吸 <input type="checkbox"/> チアノーゼ発作 <input type="checkbox"/> 膝をまげた小刻み歩行 <input type="checkbox"/> 脊柱を前彎した独特の歩き方 (歩行獲得例) <input type="checkbox"/> 側彎症	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

D. その他の参考所見

家族歴 X連鎖性遺伝を疑わせる家族歴 (該当する項目に☑を記入する) <input type="checkbox"/> 男性同胞 <input type="checkbox"/> 母方を介した家系に罹患した患者が存在	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---	--------------------

E. 検査所見 (該当する項目に☑を記入する)

1. Brilliant Cresyl Blue 染色によるHbHの封入体をもつ赤血球の存在 (陽性率は約80%)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 頭MRI： <input type="checkbox"/> 脳の構造異常(脳萎縮、脳梁欠損症) <input type="checkbox"/> 白質の信号異常 <input type="checkbox"/> 髄鞘化遅延 <input type="checkbox"/> 白質脳症 <input type="checkbox"/> 進行性の脳萎縮	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. ATRX 遺伝子変異の存在	1. あり 2. なし 3. 不明

F. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
1. <input type="checkbox"/> 染色体異常症： <input type="checkbox"/> 染色体異常 (G-band 分染法) <input type="checkbox"/> 微細構造異常 (マイクロアレイ染色体検査)	
2. <input type="checkbox"/> 先天性代謝疾患 (アミノ酸、有機酸、乳酸・ピルビン酸、血液ガス、生化学検査などの検査を行い、著しい異常所見を認めないこと)	
3. 重度精神運動発達遅滞や自閉症を呈する全ての疾患 <input type="checkbox"/> 脆弱X症候群 <input type="checkbox"/> アンジェルマン症候群 <input type="checkbox"/> コフィン・ローリー症候群 <input type="checkbox"/> Smith-Lemli-Opitz 症候群 <input type="checkbox"/> FG 症候群 <input type="checkbox"/> ATR-16 症候群	

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> Definite：Aの3項目を認め、Eの3.を満たす場合
<input type="checkbox"/> Probable：Aの3項目を全て満たし、Eの1.を満たし、Fの鑑別すべき疾患を除外した場合
<input type="checkbox"/> Possible：Aの3項目を全て満たすが、Fの鑑別すべき疾患を除外した場合
<input type="checkbox"/> Questionable：Aのいずれかを満たし、Eの3.を満たす

■ 重症度分類に関する事項 (該当する番号を○で囲む)

1. 小児例 (18才未満)

治療で継続的に補充療法若しくは除鉄剤の投与を行っている場合、又は造血幹細胞移植を実施する場合	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--	--------------------

2. 成人例

難治性てんかんの場合

主な抗てんかん薬2～3種類以上の単剤あるいは多剤併用で、かつ十分量で、2年以上治療しても、発作が1年以上抑制されず日常生活に支障をきたす状態	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--	--------------------

NYHA 分類 (該当する項目に☑を記入する)

□ I 度	心疾患はあるが身体活動に制限はない。日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生じない。
□ II 度	軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時または軽労作時には無症状。日常労作のうち、比較的強い労作 (例えば、階段上昇、坂道歩行など) で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生ずる。
□ III 度	高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。日常労作のうち、軽労作 (例えば、平地歩行など) で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生ずる。
□ IV 度	心疾患のためいかなる身体活動も制限される。心不全症状や狭心痛 (胸痛) が安静時にも存在する。わずかな身体活動でこれらが増悪する。

modified Rankin Scale (mRS)

0.まったく症候がない	1.症候はあっても明らかな障害はない (日常の勤めや活動は行える)
2.軽度の障害 (発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える)	
3.中等度の障害 (何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える)	4.中等度から重度の障害 (歩行や身体的要求には介助が必要である)
5.重度の障害 (寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする)	6.死亡

食事・栄養

0.症候なし	1.時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
2.食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする	3.食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
4.補助的な非経口的栄養摂取 (経管栄養、中心静脈栄養など) を必要とする	5.全面的に非経口的栄養摂取に依存している

呼吸

0.症候なし	1.肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない	2.呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
3.呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる		
4.喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要	5.気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要	

■ 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	□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 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

(1) 症状(該当する項目に☑を記入する)

1. 頭蓋: <input type="checkbox"/> 頭蓋縫合早期癒合 <input type="checkbox"/> 水頭症 <input type="checkbox"/> キアリ奇形	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 顔面: <input type="checkbox"/> 眼球突出 <input type="checkbox"/> 斜視 <input type="checkbox"/> 上顎骨低形成 <input type="checkbox"/> 上気道閉塞 <input type="checkbox"/> 後鼻孔狭窄/閉塞 <input type="checkbox"/> 外耳道狭窄/閉鎖 <input type="checkbox"/> 伝音性難聴	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 頸部: <input type="checkbox"/> 脊髄空洞症 <input type="checkbox"/> 環軸椎脱臼 <input type="checkbox"/> 頸椎癒合 <input type="checkbox"/> 喉頭気管奇形	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. 四肢: <input type="checkbox"/> 橈尺骨癒合 <input type="checkbox"/> その他 ()	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
5. 精神運動発達遅滞: <input type="checkbox"/> 軽度 <input type="checkbox"/> 中程度 <input type="checkbox"/> 重度 <input type="checkbox"/> 最重度	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

(2) 検査所見 (該当する項目に☑を記入する)

1. 画像検査所見：単純頭部X線写真、CT、MRI、脳血流シンチグラフィ、頭部X線規格写真、オルソパントモ写真などで、 <input type="checkbox"/> 頭蓋内圧亢進 <input type="checkbox"/> 頭蓋縫合早期癒合 <input type="checkbox"/> 顔面骨の低形成 を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 眼科的所見：視力検査、眼球突出度、両眼視機能、眼底検査などで、 <input type="checkbox"/> 頭蓋内圧亢進症状 <input type="checkbox"/> 斜視 <input type="checkbox"/> 眼球突出 を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 耳鼻科的所見：単純頭部X線写真、CT、ポリソムノグラフィなどで、 <input type="checkbox"/> 上気道閉塞を認める。 聴力検査、CT、鼓膜所見などで <input type="checkbox"/> 滲出性中耳炎 <input type="checkbox"/> 外耳道狭窄/閉鎖 を認める。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

(3) 遺伝学的検査 (該当する項目に☑を記入する)

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
FGFR2の変異 <input type="checkbox"/> IgIIIa/c ドメイン (エクソン7-9) <input type="checkbox"/> その他()	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
FGFR3の変異 <input type="checkbox"/> transmembrane ドメイン (Ala391Glu) <input type="checkbox"/> その他()	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
その他の変異 ()	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
診断根拠となるその他の遺伝学的検査の実施 (結果:)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

(4) 治療の内容 (該当する項目に☑を記入する)

頭蓋： <input type="checkbox"/> 頭蓋形成術 <input type="checkbox"/> V-P シャント術 <input type="checkbox"/> 頸椎固定術 <input type="checkbox"/> その他()	1. 実施 2. 未実施
顔面： <input type="checkbox"/> 顎顔面形成術 <input type="checkbox"/> 歯科矯正治療 <input type="checkbox"/> 中耳炎に対する手術 <input type="checkbox"/> その他耳鼻科的手術 () <input type="checkbox"/> その他()	1. 実施 2. 未実施
頸部： <input type="checkbox"/> 気管形成術 <input type="checkbox"/> その他()	1. 実施 2. 未実施
四肢： <input type="checkbox"/> 合指症手術 <input type="checkbox"/> 合趾症手術 <input type="checkbox"/> その他()	1. 実施 2. 未実施
その他：()	1. 実施 2. 未実施

■ 重症度分類に関する事項【該当する番号に○をつける】

modified Rankin Scale (mRS)

0. まったく症候がない 1. 症候はあっても明らかな障害はない (日常の勤めや活動は行える)
2. 軽度の障害 (発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える)
3. 中等度の障害 (何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える) 4. 中等度から重度の障害 (歩行や身体的要求には介助が必要である)
5. 重度の障害 (寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする) 6. 死亡

食事・栄養

0. 症候なし 1. 時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
2. 食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする 3. 食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
4. 補助的な非経口的栄養摂取 (経管栄養、中心静脈栄養など) を必要とする 5. 全面的に非経口的栄養摂取に依存している

呼吸

0. 症候なし 1. 肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない 2. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
3. 呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる
4. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要 5. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

視覚障害：良好な方の眼の矯正視力が0.3未満	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
------------------------	--------------------

聴覚障害： 高度難聴以上	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
0. 25 dBHL 未満 (正常)	1. 25 dBHL 以上40 dBHL 未満 (軽度難聴)
2. 40 dBHL 以上70 dBHL 未満 (中等度難聴)	3. 70 dBHL 以上90 dBHL 未満 (高度難聴)
4. 90 dBHL 以上 (重度難聴)	

■ 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.現在には未施行			
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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

(1) 症状(該当する項目に☑を記入する)

1. 頭蓋: <input type="checkbox"/> 頭蓋縫合早期癒合 <input type="checkbox"/> 水頭症 <input type="checkbox"/> キアリ奇形	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 顔面: <input type="checkbox"/> 眼球突出 <input type="checkbox"/> 斜視 <input type="checkbox"/> 高口蓋 <input type="checkbox"/> 口蓋裂 <input type="checkbox"/> 上顎骨低形成 <input type="checkbox"/> 上気道閉塞 <input type="checkbox"/> 後鼻孔狭窄/閉塞 <input type="checkbox"/> 外耳道狭窄/閉鎖 <input type="checkbox"/> 伝音性難聴	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 頸部: <input type="checkbox"/> 脊髄空洞症 <input type="checkbox"/> 環軸椎脱臼 <input type="checkbox"/> 頸椎癒合 <input type="checkbox"/> 喉頭気管奇形	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. 四肢: <input type="checkbox"/> 骨性合指/趾症 <input type="checkbox"/> 肩関節形成不全 <input type="checkbox"/> 肘関節形成不全	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
5. 心・血管: ファロー四徴症など先天性心疾患 (疾患名: _____)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
6. 精神運動発達遅滞: <input type="checkbox"/> 軽度 <input type="checkbox"/> 中程度 <input type="checkbox"/> 重度 <input type="checkbox"/> 最重度	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

(2) 検査所見 (該当する項目に☑を記入する)

1. 画像検査所見：単純頭部X線写真、CT、MRI、脳血流シンチグラフィ、頭部X線規格写真、オルソパントモ写真などで、 <input type="checkbox"/> 頭蓋内圧亢進 <input type="checkbox"/> 頭蓋縫合早期癒合 <input type="checkbox"/> 顔面骨の低形成 を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 眼科的所見：視力検査、眼球突出度、両眼視機能、眼底検査などで、 <input type="checkbox"/> 頭蓋内圧亢進症状 <input type="checkbox"/> 斜視 <input type="checkbox"/> 眼球突出 を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 耳鼻科的所見：単純頭部X線写真、CT、ポリソムノグラフィなどで、 <input type="checkbox"/> 上気道閉塞を認める。 聴力検査、CT、鼓膜所見などで、 <input type="checkbox"/> 滲出性中耳炎 <input type="checkbox"/> 外耳道狭窄/閉鎖 を認める。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

(3) 遺伝学的検査 (該当する項目に☑を記入する)

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
FGFR2の変異 <input type="checkbox"/> IgIIドメインの変異 Ser252Try <input type="checkbox"/> IgIIIドメインの変異 Pro253Arg <input type="checkbox"/> その他 ()	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
その他の変異 ()	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

(4) 治療の内容 (該当する項目に☑を記入する)

頭蓋： <input type="checkbox"/> 頭蓋形成術 <input type="checkbox"/> V-Pシャント術 <input type="checkbox"/> 頸椎固定術 <input type="checkbox"/> その他 ()	1. 実施 2. 未実施
顔面： <input type="checkbox"/> 顎顔面形成術 <input type="checkbox"/> 口蓋形成術 <input type="checkbox"/> 歯科矯正治療 <input type="checkbox"/> 中耳炎に対する手術 <input type="checkbox"/> その他耳鼻科的手術 () <input type="checkbox"/> その他 ()	1. 実施 2. 未実施
頸部： <input type="checkbox"/> 気管形成術	1. 実施 2. 未実施
心血管： <input type="checkbox"/> 手術名 ()	1. 実施 2. 未実施
消化管： <input type="checkbox"/> 手術名 ()	1. 実施 2. 未実施
四肢： <input type="checkbox"/> 合指症手術 <input type="checkbox"/> 合趾症手術 <input type="checkbox"/> その他 ()	1. 実施 2. 未実施
その他：()	1. 実施 2. 未実施

■ 重症度分類に関する事項【該当する番号に○をつける】

modified Rankin Scale (mRS)

0. まったく症候がない 1. 症候はあっても明らかな障害はない (日常の勤めや活動は行える)
2. 軽度の障害 (発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える)
3. 中等度の障害 (何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える) 4. 中等度から重度の障害 (歩行や身体的要求には介助が必要である)
5. 重度の障害 (寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする) 6. 死亡

食事・栄養

0. 症候なし 1. 時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
2. 食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする 3. 食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
4. 補助的な非経口的栄養摂取 (経管栄養、中心静脈栄養など) を必要とする 5. 全面的に非経口的栄養摂取に依存している

呼吸

0. 症候なし 1. 肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない 2. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
3. 呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる
4. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要 5. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

視覚障害：良好な方の眼の矯正視力が0.3未満	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
------------------------	--------------------

聴覚障害： 高度難聴以上	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
0. 25 dBHL 未満 (正常)	1. 25 dBHL 以上 40 dBHL 未満 (軽度難聴)
2. 40 dBHL 以上 70 dBHL 未満 (中等度難聴)	3. 70 dBHL 以上 90 dBHL 未満 (高度難聴)
4. 90 dBHL 以上 (重度難聴)	

■ 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.現在には未施行			
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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

(1) 症状 (該当する項目に☑を記入する)

1. 頭蓋: <input type="checkbox"/> 頭蓋縫合早期癒合 <input type="checkbox"/> クローバーリーフ頭蓋 <input type="checkbox"/> 水頭症 <input type="checkbox"/> キアリ奇形	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 顔面: <input type="checkbox"/> 眼球突出 <input type="checkbox"/> 斜視 <input type="checkbox"/> 幅広く平坦な鼻根 <input type="checkbox"/> 小さな鼻 <input type="checkbox"/> 耳介低位 <input type="checkbox"/> 上顎骨低形成 <input type="checkbox"/> 上気道閉塞 <input type="checkbox"/> 後鼻孔狭窄/閉塞 <input type="checkbox"/> 外耳道狭窄/閉鎖 <input type="checkbox"/> 伝音性難聴	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 頸部: <input type="checkbox"/> 脊髄空洞症 <input type="checkbox"/> 環軸椎脱臼 <input type="checkbox"/> 頸椎癒合 <input type="checkbox"/> 喉頭気管奇形	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. 四肢: <input type="checkbox"/> 幅広く短く外反した母指/趾 <input type="checkbox"/> 皮膚性合指 <input type="checkbox"/> 肘関節拘縮	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
5. 精神運動発達遅滞: <input type="checkbox"/> 軽度 <input type="checkbox"/> 中程度 <input type="checkbox"/> 重度 <input type="checkbox"/> 最重度	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

(2) 検査所見 (該当する項目に☑を記入する)

1. 画像検査所見: 単純頭部X線写真、CT、MRI、脳血流シンチグラフィ、頭部X線規格写真、オルソパントモ写などで <input type="checkbox"/> 頭蓋内圧亢進 <input type="checkbox"/> 頭蓋縫合早期癒合 <input type="checkbox"/> 顔面骨の低形成 を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 眼科的所見: 視力検査、眼球突出度、両眼視機能、眼底検査などで、 <input type="checkbox"/> 頭蓋内圧亢進症状 <input type="checkbox"/> 斜視 <input type="checkbox"/> 眼球突出 を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 耳鼻科的所見: 単純頭部X線写真、CT、ポリソムノグラフィなどで上気道閉塞を認める。 聴力検査、CT、鼓膜所見などで、 <input type="checkbox"/> 滲出性中耳炎 <input type="checkbox"/> 外耳道狭窄/閉鎖 を認める。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

(3) 遺伝学的検査 (該当する項目に☑を記入する)

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
FGFR1 の変異 <input type="checkbox"/> Pro252Arg <input type="checkbox"/> その他 ()	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
FGFR2 の変異 <input type="checkbox"/> IgIIIドメイン <input type="checkbox"/> その他 ()	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
その他の変異 ()	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

(4) 治療の内容 (該当する項目に☑を記入する)

頭蓋 : <input type="checkbox"/> 頭蓋形成術 <input type="checkbox"/> V-P シャント術 <input type="checkbox"/> 頸椎固定術 <input type="checkbox"/> その他 ()	1. 実施 2. 未実施
顔面 : <input type="checkbox"/> 顎顔面形成術 <input type="checkbox"/> 歯科矯正治療 <input type="checkbox"/> 中耳炎に対する手術 <input type="checkbox"/> その他耳鼻科的手術 () <input type="checkbox"/> その他 ()	1. 実施 2. 未実施
頸部 : <input type="checkbox"/> 気管形成術 <input type="checkbox"/> その他 ()	1. 実施 2. 未実施
四肢 : <input type="checkbox"/> 合指症手術 <input type="checkbox"/> 合趾症手術 <input type="checkbox"/> その他 ()	1. 実施 2. 未実施
その他 : ()	1. 実施 2. 未実施

■ 重症度分類に関する事項【該当する番号に○をつける】

modified Rankin Scale (mRS)

0.まったく症候がない 1.症候はあっても明らかな障害はない (日常の勤めや活動は行える)
2.軽度の障害 (発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える)
3.中等度の障害 (何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える) 4.中等度から重度の障害 (歩行や身体的要求には介助が必要である)
5.重度の障害 (寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする) 6.死亡

食事・栄養

0.症候なし 1.時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
2.食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする 3.食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
4.補助的な非経口的栄養摂取 (経管栄養、中心静脈栄養など) を必要とする 5.全面的に非経口的栄養摂取に依存している

呼吸

0.症候なし 1.肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない 2.呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
3.呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる
4.喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要 5.気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

視覚障害: 良好な方の眼の矯正視力が0.3未満	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
-------------------------	--------------------

聴覚障害: 高度難聴以上	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
0. 25 dBHL 未満 (正常)	1. 25 dBHL 以上40 dBHL 未満 (軽度難聴)
2. 40 dBHL 以上70 dBHL 未満 (中等度難聴)	3. 70 dBHL 以上90 dBHL 未満 (高度難聴)
4. 90 dBHL 以上 (重度難聴)	

■ 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.現在には未施行			
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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

(1) 症状 (該当する項目に☑を記入する)

1. 頭蓋: <input type="checkbox"/> 頭蓋縫合早期癒合 <input type="checkbox"/> 水頭症 <input type="checkbox"/> キアリ奇形	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 顔面: <input type="checkbox"/> 西洋梨様と表現される鼻 <input type="checkbox"/> 耳介奇形 <input type="checkbox"/> 外耳道閉鎖 <input type="checkbox"/> 上顎低形成 <input type="checkbox"/> 後鼻孔狭窄	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 四肢: <input type="checkbox"/> クモ状指 <input type="checkbox"/> 上腕骨・橈骨の骨性癒合 <input type="checkbox"/> 多発関節拘縮	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. 腎・泌尿器生殖器: <input type="checkbox"/> 先天性副腎皮質過形成 <input type="checkbox"/> 外性器の男性化(女兒) <input type="checkbox"/> 外性器の発育不全(男児)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
5. 精神運動発達遅滞: <input type="checkbox"/> 軽度 <input type="checkbox"/> 中程度 <input type="checkbox"/> 重度 <input type="checkbox"/> 最重度	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

(2) 検査所見 (該当する項目に☑を記入する)

1. 画像検査所見: 単純頭部X線写真、CT、MRI、脳血流シンチグラフィ、頭部X線規格写真、オルソパントモ写真などで <input type="checkbox"/> 頭蓋内圧亢進 <input type="checkbox"/> 頭蓋縫合早期癒合 <input type="checkbox"/> 顔面骨の低形成 を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 血液検査所見: 17 α 水酸化酵素/17, 20-lyase および 21 水酸化酵素の複合的機能低下を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 尿検査所見: 尿中ステロイドホルモンの異常を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

(3) 遺伝学的検査 (該当する項目に☑を記入する)

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
<input type="checkbox"/> POR (Cytochrome P450 oxidoreductase) の異常 ()	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> FGFR2 異常 ()	
<input type="checkbox"/> その他 ()	

(4) 治療の内容 (該当する項目に☑を記入する)

頭蓋 : <input type="checkbox"/> 頭蓋形成術 <input type="checkbox"/> V-P シヤント術 <input type="checkbox"/> 頰椎固定術 <input type="checkbox"/> その他 ()	1. 実施 2. 未実施
顔面 : <input type="checkbox"/> 顎顔面形成術 <input type="checkbox"/> 歯科矯正治療 <input type="checkbox"/> 中耳炎に対する手術 <input type="checkbox"/> その他耳鼻科的手術 () <input type="checkbox"/> その他 ()	1. 実施 2. 未実施
頸部 : <input type="checkbox"/> 気管形成術 <input type="checkbox"/> その他 ()	1. 実施 2. 未実施
四肢 : <input type="checkbox"/> 手術名 () <input type="checkbox"/> その他 ()	1. 実施 2. 未実施
その他 : ()	1. 実施 2. 未実施

■ 重症度分類に関する事項【該当する番号に○をつける】

modified Rankin Scale (mRS)

0. まったく症候がない 1. 症候はあっても明らかな障害はない (日常の勤めや活動は行える)
2. 軽度の障害 (発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える)
3. 中等度の障害 (何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える) 4. 中等度から重度の障害 (歩行や身体的要求には介助が必要である)
5. 重度の障害 (寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする) 6. 死亡

食事・栄養

0. 症候なし 1. 時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
2. 食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする 3. 食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
4. 補助的な非経口的栄養摂取 (経管栄養、中心静脈栄養など) を必要とする 5. 全面的に非経口的栄養摂取に依存している

呼吸

0. 症候なし 1. 肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない 2. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
3. 呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる
4. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要 5. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

視覚障害: 良好な方の眼の矯正視力が0.3未満	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
-------------------------	--------------------

聴覚障害: 高度難聴以上	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
0. 25 dBHL 未満 (正常)	1. 25 dBHL 以上40 dBHL 未満 (軽度難聴)
2. 40 dBHL 以上70 dBHL 未満 (中等度難聴)	3. 70 dBHL 以上90 dBHL 未満 (高度難聴)
4. 90 dBHL 以上 (重度難聴)	

■ 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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 臨床症状 (該当する項目に☑を記入する。)

大基準		
1. 第5指爪と末節骨の低～無形成		1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 発達遅滞、知的障害		1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 顔貌上の特徴 (該当する項目に☑を記入する)		1. 該当 2. 非該当 3. 不明
☐特徴の強い (coarseness) 顔貌を呈する (古典型/A型) ☐それほど特徴の強くない場合 (バリエント型/B型)		
小基準		
4. 外胚葉系の異常 (多毛、濃い眉毛、長い睫毛、頭髪は薄い)		1. 該当 2. 非該当 3. 不明
5. 成長障害 (小頭症、子宮内発育遅延、低身長、体重増加不良、反復性感染症)		1. 該当 2. 非該当 3. 不明
6. 臓器異常 (先天性心疾患、摂食障害、胃腸の異常、泌尿器の異常、脳奇形とけいれん、視覚異常、難聴)		1. 該当 2. 非該当 3. 不明

B. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、異常がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> ARID1A <input type="checkbox"/> ARID1B <input type="checkbox"/> SMARCB1 <input type="checkbox"/> SMATCA4 <input type="checkbox"/> SMARCE1 <input type="checkbox"/> PHF6 <input type="checkbox"/> SOX11	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する。

<診断基準> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 確定診断：原因遺伝子 (ARID1A、ARID1B、SMARCB1、SMATCA4、SMARCE1、PHF6、SOX11) のいずれかに変異を認める
<input type="checkbox"/> 臨床診断：乳・幼児期よりAの大基準を全て認める

■ 重症度分類に関する事項

1) 難治性てんかんの場合

主な抗てんかん薬2～3種類以上の単剤あるいは多剤併用で、かつ十分量で、2年以上治療しても、発作が1年以上抑制されず日常生活に支障をきたす状態。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---	--------------------

2) NYHA 分類 (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> I 度	心疾患はあるが身体活動に制限はない。日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生じない。
<input type="checkbox"/> II 度	軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時または軽労作時には無症状。日常労作のうち、比較的強い労作 (例えば、階段上昇、坂道歩行など) で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生ずる。
<input type="checkbox"/> III 度	高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。日常労作のうち、軽労作 (例えば、平地歩行など) で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生ずる。
<input type="checkbox"/> IV 度	心疾患のためいかなる身体活動も制限される。心不全症状や狭心痛 (胸痛) が安静時にも存在する。わずかな身体活動でこれらが増悪する。

3) 呼吸・栄養の場合

以下の状態に該当する。(該当する項目に☑を記入する)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> 気管切開 <input type="checkbox"/> 非経口的栄養摂取 (経管栄養、中心静脈栄養など) <input type="checkbox"/> 人工呼吸器使用	

■ 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 <input type="checkbox"/> 自立 <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 入浴 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 階段昇降 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 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	車椅子とベッド間の移動 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 臨床症状 (該当する項目に☑を記入する)

1. 多形皮膚委縮症	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 低身長	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 骨格異常	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. 日光過敏症	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
5. 毛髪異常	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
6. 若年性白内障	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
7. 乳児期の難治性下痢	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
8. 爪異常	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
9. その他: <input type="checkbox"/> 毛細血管拡張症 <input type="checkbox"/> 色素沈着 <input type="checkbox"/> 成長遅延 <input type="checkbox"/> 性腺機能低下 <input type="checkbox"/> 角化異常	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

B. 検査所見

1. FISH検査 (8番染色体の異常)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 皮膚生検: 組織を免疫染色しReckQL4タンパク欠損を検出	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。鑑別できた疾病には☑を記入する。	1. 全て鑑別可 2. 鑑別不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> ブルーム症候群 <input type="checkbox"/> コケイン症候群 <input type="checkbox"/> ウェルナー症候群 <input type="checkbox"/> ファンコニー症候群 <input type="checkbox"/> 毛細血管拡張性運動失調症 <input type="checkbox"/> 色素性乾皮症 <input type="checkbox"/> 先天性角化症 <input type="checkbox"/> アクログリア	

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
RecQL4 の変異	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

E. 合併症

悪性腫瘍（骨肉腫、皮膚扁平上皮癌など）	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---------------------	--------------------

<確定診断>

Aの症状を複数認め、Cを鑑別し、Dの遺伝子異常を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
-----------------------------	--------------------

■ 重症度分類に関する事項【該当する番号に○をつける】

modified Rankin Scale (mRS)

0.まったく症候がない 1.症候はあっても明らかな障害はない（日常の勤めや活動は行える）
2.軽度の障害（発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える）
3.中等度の障害（何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える） 4.中等度から重度の障害（歩行や身体的要求には介助が必要である）
5.重度の障害（寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする） 6.死亡

食事・栄養

0.症候なし 1.時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
2.食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする 3.食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
4.補助的な非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など）を必要とする 5.全面的に非経口的栄養摂取に依存している

呼吸

0.症候なし 1.肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない 2.呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
3.呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる
4.喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要 5.気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 2.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 主要臨床症状

1. 下眼瞼外側 1/3 の外反・切れ長の眼瞼裂を含む特徴的な顔貌	1.あり 2.なし 3.不明
2. 指尖部の隆起	1.あり 2.なし 3.不明
3. 精神発達遅滞	1.あり 2.なし 3.不明

B. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1.実施 2.未実施
実施した場合、変異がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> KMT2D 遺伝子 <input type="checkbox"/> KDM6A 遺伝子	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> 確定診断: 主要臨床症状 1 より歌舞伎症候群が疑われ、原因遺伝子 (KMT2D 遺伝子 (別名: MLL2 遺伝子)・KDM6A 遺伝子等) に変異を認める
<input type="checkbox"/> 臨床診断: 原因遺伝子の変異を認めないが、乳・幼児期から主要臨床症状 (A) を全て満たす

■ 重症度分類に関する事項

1. 小児例（18才未満）の場合（基準（ア）～（エ）に該当する項目全てに☑を記入する）

<input type="checkbox"/> 基準（ア）	症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折又は脱臼のうち一つ以上続く場合であること。
<input type="checkbox"/> 基準（イ）	治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合であること。
<input type="checkbox"/> 基準（ウ）	治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法又は胃管、胃瘻、中心静脈栄養等による栄養のうち一つ以上を行う場合であること。
<input type="checkbox"/> 基準（エ）	腫瘍を合併し、組織と部位が明確に診断されている場合であること。ただし、治療から5年を経過した場合は対象としないが、再発などが認められた場合は、再度対象とする。

2. 成人例の場合（該当する項目に☑を記入する）

1) 難治性てんかんの場合

<input type="checkbox"/> I度	主な抗てんかん薬2～3種類以上の単剤あるいは多剤併用で、かつ十分量で、2年以上治療しても、発作が1年以上抑制されず日常生活に支障をきたす状態。（日本神経学会による定義）
-----------------------------	--

2) NYHA分類

<input type="checkbox"/> I度	心疾患はあるが身体活動に制限はない。日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生じない。
<input type="checkbox"/> II度	軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時または軽労作時には無症状。日常労作のうち、比較的強い労作（例えば、階段上昇、坂道歩行など）で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生ずる。
<input type="checkbox"/> III度	高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。日常労作のうち、軽労作（例えば、平地歩行など）で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生ずる。
<input type="checkbox"/> IV度	心疾患のためいかなる身体活動も制限される。心不全症状や狭心痛（胸痛）が安静時にも存在する。わずかな身体活動でこれらが増悪する。

3) 呼吸・栄養の場合

以下の状態に該当する（該当する項目には☑を記入する）	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> 気管切開 <input type="checkbox"/> 非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など） <input type="checkbox"/> 人工呼吸器使用	

■ 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 整容 入浴 階段昇降 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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 <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 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

以下の症状や先天性心疾患を有する。該当する項目に☑を記入する。	1.該当 2.非該当 3.不明
<input type="checkbox"/> 両側上大静脈 <input type="checkbox"/> 下大静脈欠損 <input type="checkbox"/> 単心房 <input type="checkbox"/> 単心室 <input type="checkbox"/> 心房中隔欠損 <input type="checkbox"/> 心内膜床欠損 <input type="checkbox"/> 肺動脈狭窄	
<input type="checkbox"/> 両大血管右室起始症 <input type="checkbox"/> 肺高血圧 <input type="checkbox"/> その他 ()	

B. 検査所見

1. 胸部エックス線：気管支は両側 hyperarterial bronchus (肺動脈が気管支を乗り越える) となる	1.該当 2.非該当 3.不明
2. 心臓超音波検査：下大静脈欠損兼奇静脈結合を認める	1.該当 2.非該当 3.不明
3. 心臓カテーテル検査：心房造影による心耳形態(両側左心耳構造)、肺動脈造影により肺動脈と気管支の位置関係(両側 hyperarterial bronchus)を確認できる	1.該当 2.非該当 3.不明
4. 造影CT：肺動脈と気管支の位置関係(両側 hyperarterial bronchus)を確認できる	1.該当 2.非該当 3.不明
5. 画像診断で、複数の脾臓を認める	1.該当 2.非該当 3.不明

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

Definite：Aの1を満たし、Bのうち1項目以上を満たすもの	1.該当 2.非該当 3.不明
----------------------------------	-----------------

■ 重症度分類に関する事項

NYHA 分類 (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> I 度	心疾患はあるが身体活動に制限はない。日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生じない。
<input type="checkbox"/> II 度	軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時または軽労作時には無症状。日常労作のうち、比較的強い労作 (例えば、階段上昇、坂道歩行など) で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生ずる。
<input type="checkbox"/> III 度	高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。日常労作のうち、軽労作 (例えば、平地歩行など) で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生ずる。
<input type="checkbox"/> IV 度	心疾患のためいかなる身体活動も制限される。心不全症状や狭心痛 (胸痛) が安静時にも存在する。わずかな身体活動でこれらが増悪する。

■ 体外式補助人工心臓に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無	1.あり
開始時期	西暦 年 月

■ 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 <input type="checkbox"/> 自立 <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 入浴 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 階段昇降 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 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	車椅子とベッド間の移動 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日:平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

以下の症状の先天性心疾患を有する。該当する項目に☑を記入する。	1.該当 2.非該当 3.不明
<input type="checkbox"/> 両側上大静脈 <input type="checkbox"/> 単心房 <input type="checkbox"/> 共通房室弁 <input type="checkbox"/> 単心室 <input type="checkbox"/> 心房中隔欠損 <input type="checkbox"/> 心内膜末欠損 <input type="checkbox"/> 肺動脈狭窄 <input type="checkbox"/> 両大血管右室起始症 <input type="checkbox"/> 総肺静脈還流異常 <input type="checkbox"/> 動脈管開存 <input type="checkbox"/> その他 ()	

B. 検査所見

1. 胸部エックス線：対称肝を呈する。気管支は両側 eparterial bronchus (肺動脈が気管支と並走する) となる。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 血液像：末梢赤血球に Howell-Jolly 小体を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 心臓カテーテル検査：心房造影による心耳形態(両側右心耳構造)、肺動脈造影により肺動脈と気管支の位置関係(両側 eparterial bronchus)を確認できる	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. 造影CT：肺動脈と気管支の位置関係(両側 eparterial bronchus)を確認できる	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
5. 画像診断：脾臓を認めない	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

Definite: Aの1を満たし、Bのうち1項目以上を満たすもの	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
-----------------------------------	--------------------

■ 重症度分類に関する事項

NYHA 分類 (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> I 度	心疾患はあるが身体活動に制限はない。日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生じない。
<input type="checkbox"/> II 度	軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時または軽労作時には無症状。日常労作のうち、比較的強い労作 (例えば、階段上昇、坂道歩行など) で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生ずる。
<input type="checkbox"/> III 度	高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。日常労作のうち、軽労作 (例えば、平地歩行など) で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生ずる。
<input type="checkbox"/> IV 度	心疾患のためいかなる身体活動も制限される。心不全症状や狭心痛 (胸痛) が安静時にも存在する。わずかな身体活動でこれらが増悪する。

■ 体外式補助人工心臓に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無	1.あり
開始時期	西暦 年 月

■ 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 <input type="checkbox"/> 自立 <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 入浴 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 階段昇降 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 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	車椅子とベッド間の移動 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
生年月日	西曆	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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	西曆	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 主症状

1. 第2鯔弓奇形 (該当する項目に☑を記入する) <input type="checkbox"/> 鯔溝性瘻孔 (胸鎖乳突筋の前方で、通常は頸部の下方1/3の部位の微小な開口) <input type="checkbox"/> 鯔溝性嚢胞 (胸鎖乳突筋の奥で、通常は舌骨の上方に触知する腫瘤)	1.あり 2.なし 3.不明
2. 難聴(程度は軽度から高度まで様々であり、種類も伝音難聴、感音難聴、混合性難聴のいずれもあり得る)	1.あり 2.なし 3.不明
3. 以下の症状が1つでも該当する (該当する項目に☑を記入する) <input type="checkbox"/> 耳小窩 (耳輪の前方、耳珠の上方の陥凹) <input type="checkbox"/> 耳介奇形 (耳介上部の欠損) <input type="checkbox"/> 外耳の奇形 <input type="checkbox"/> 中耳の奇形 <input type="checkbox"/> 内耳の奇形 <input type="checkbox"/> 副耳	1.該当 2.非該当 3.不明
4. 腎奇形 (該当する項目に☑を記入する) <input type="checkbox"/> 腎無形成 <input type="checkbox"/> 腎低形成 <input type="checkbox"/> 腎異形成 <input type="checkbox"/> 腎盂尿管移行部狭窄 <input type="checkbox"/> 水腎症 <input type="checkbox"/> 膀胱尿管逆流症 <input type="checkbox"/> 多嚢胞性異形成腎 <input type="checkbox"/> その他 ()	1.該当 2.非該当 3.不明

B. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
病原性のある変異を認める項目に☑を記入する	
☐EYA1 ☐SIX1	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
☐Townes-Brocks 症候群 ☐チャージ症候群 ☐22q11.2 欠失症候群 ☐その他の多発奇形症候群 ()	

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

☐確定診断：鑑別診断 (C) で鑑別され、家族歴のない患者では、主症状を3つ以上、もしくは2つ以上でかつ遺伝子診断されたもの
☐確定診断：鑑別診断 (C) で鑑別され、一親等に家族歴のある患者では、主症状を1つ以上でかつ遺伝子診断されたもの

■ 重症度分類に関する事項

聴覚に関する項目 (該当する項目に☑を記入する)

☐0. 25 dBHL 未満 (正常)	☐1. 25 dBHL 以上 40 dBHL 未満 (軽度難聴)	☐2. 40 dBHL 以上 70 dBHL 未満 (中等度難聴)
☐3. 70 dBHL 以上 90 dBHL 未満 (高度難聴)	☐4. 90 dBHL 以上 (重度難聴)	

CKD 重症度分類ヒートマップ (該当する色に☑を記入する。なお、以下①と②の区分についても該当する項目に☑を記入する)

☐赤 ☐オレンジ ☐黄 ☐緑	
①GFR 区分 (mL/分/1.73 m ²)	☐G1 (正常または高値: ≥90) ☐G2 (正常または軽度低下: 60~89) ☐G3a (軽度~中等度低下: 45~59) ☐G3b (中等度~高度低下: 30~44) ☐G4 (高度低下: 15~29) ☐G5 (末期腎不全 (ESKD) : <15)
②蛋白尿区分 尿蛋白定量(g/日)あるいは尿蛋白/Cr 比(g/gCr)	☐A1 (正常 0.15 未満) ☐A2 (軽度蛋白尿 0.15~0.49) ☐A3 (高度蛋白尿 0.50 以上)

■ 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 整容 入浴 階段昇降 排便コントロール	☐自立 ☐部分介助 ☐全介助 ☐自立 ☐部分介助/不可能 ☐自立 ☐部分介助/不可能 ☐自立 ☐部分介助 ☐不能 ☐自立 ☐部分介助 ☐全介助	車椅子とベッド間の移動 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	☐自立 ☐軽度介助 ☐部分介助 ☐全介助 ☐自立 ☐部分介助 ☐全介助 ☐自立 ☐軽度介助 ☐部分介助 ☐全介助 ☐自立 ☐部分介助 ☐全介助 ☐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 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

191 ウェルナー症候群

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

I. 主要徴候 (10才以後 40才まで出現)

1. 早老性毛髪変化 (該当する項目に☑を記入する) □白髪 □禿頭 □その他 ()	1.あり 2.なし 3.不明
2. 白内障 (両側)	1.あり 2.なし 3.不明
3. 皮膚の萎縮・硬化 (鶏眼や胼胝等)、難治性潰瘍形成	1.あり 2.なし 3.不明
4. 軟部組織の石灰化 (アキレス腱等)	1.あり 2.なし 3.不明
5. 鳥様顔貌	1.あり 2.なし 3.不明

II. その他の徴候と所見

1. 音声の異常 (かん高いしわがれ声)	1.該当 2.非該当 3.不明
2. 糖、脂質代謝異常	1.該当 2.非該当 3.不明
3. 骨の変形などの異常 (骨粗鬆症などを含む)	1.該当 2.非該当 3.不明
4. 非上皮性腫瘍または甲状腺癌	1.該当 2.非該当 3.不明
5. 血族結婚	1.該当 2.非該当 3.不明

6. 早期に現れる動脈硬化（該当する項目に☑を記入する） □狭心症 □心筋梗塞 □その他（ ）	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
7. 原発性性腺機能低下	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
8. 低身長及び低体重(参考：男性 160cm 未満、女性 148cm 未満、BMI 22 未満)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

B. 検査所見

1. 画像検査所見:両側アキレス腱部の石灰化（火焰様とも表現される特徴的な石灰化様式を呈する）	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---	--------------------

C. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、変異がある項目に☑を記入する	
□RecQ 型の DNA ヘリカーゼ遺伝子 (WRN 遺伝子)	
備考（ ）	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー>（該当する項目に☑を記入する）

□Definite：主要徴候の全てもしくは3つ以上の主要徴候に加え、遺伝子変異を認めるもの
□Probable：主要徴候の1,2.に加えて主要徴候やその他の徴候から2つ以上

■ 重症度分類に関する事項

ウェルナー症候群の重症度分類（該当する項目に☑を記入する）

□1 度	皮膚の硬化や萎縮が四肢のいずれかにみられるが、日常生活への影響はまだ極めて軽微
□2 度	皮膚の硬化や萎縮が四肢のいずれかにみられるが、まだ障害は軽く、日常生活は多少の不自由はあっても従来通り可能であり、歩行障害はないか、あっても軽微である
□3 度	日常生活は自立しているが、皮下の石灰化、皮膚潰瘍注1）等による疼痛のために日常生活の制約をうけている
□4 度	下肢に強い症状があり、自立歩行は不可能。介助により歩行や外出を行う。日常生活でも部分的介助を要する
□5 度	ベッドまたは車椅子の生活でほとんど寝たきり、全面的介助を要する、もしくは悪性腫瘍を発症している

■ 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 整容 入浴 階段昇降 排便コントロール	□自立 □部分介助 □全介助 □自立 □部分介助/不可能 □自立 □部分介助/不可能 □自立 □部分介助 □不能 □自立 □部分介助 □全介助	車椅子とベッド間の移動 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	□自立 □軽度介助 □部分介助 □全介助 □自立 □部分介助 □全介助 □自立 □軽度介助 □部分介助 □全介助 □自立 □部分介助 □全介助 □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 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 2.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

I. 主要徴候

(1) 著明な成長障害	1.あり 2.なし 3.不明
(2) 精神運動発達遅延	1.あり 2.なし 3.不明
(3) 早老様の特徴的な顔貌	1.あり 2.なし 3.不明
(4) 日光過敏症状	1.あり 2.なし 3.不明

II. 副徴候(該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> (5) 大脳基底核石灰化	<input type="checkbox"/> (6) 感音性難聴	<input type="checkbox"/> (7) 網膜色素変性症
---------------------------------------	------------------------------------	--------------------------------------

III. その他の徴候(該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> (8) 白内障	<input type="checkbox"/> (9) 足関節拘縮	<input type="checkbox"/> (10) 視神経萎縮	<input type="checkbox"/> (11) 脊椎後弯	<input type="checkbox"/> (12) 齲歯	<input type="checkbox"/> (13) 手足の冷感	<input type="checkbox"/> (14) 性腺機能低下
<input type="checkbox"/> (15) 睡眠障害	<input type="checkbox"/> (16) 肝機能障害	<input type="checkbox"/> (17) 耐糖能異常				

IV. 予後に影響する合併症(該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> (18) 腎機能障害	<input type="checkbox"/> (19) 呼吸器感染	<input type="checkbox"/> (20) 外傷	<input type="checkbox"/> (21) 心血管障害
-------------------------------------	-------------------------------------	----------------------------------	-------------------------------------

B. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
病的変異を認める項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> CSA <input type="checkbox"/> CSB <input type="checkbox"/> XPB <input type="checkbox"/> XPD <input type="checkbox"/> XPG	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や、詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

DNA 修復試験の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した項目に☑を記入し、所見を記載する	
<input type="checkbox"/> 紫外線感受性試験 (所見:)
<input type="checkbox"/> 宿主細胞回復を指標にした DNA 修復能測定 (所見:)
<input type="checkbox"/> 相補性試験 (所見:)
<input type="checkbox"/> 紫外線照射後 RNA 合成試験 (所見:)
<input type="checkbox"/> その他 (所見:)

<診断のカテゴリー> (該当すれば項目に☑を記入する)

遺伝子検査実施の場合	
<input type="checkbox"/> 遺伝子検査でCS 関連遺伝子に病的変異が同定される	
遺伝子検査でCS 関連遺伝子の病的変異が未確定あるいは遺伝子解析未実施の場合	
<input type="checkbox"/> 主要徴候(1)～(4)のうち2項目以上あり、DNA 修復試験での異常所見 (修復能の低下があり、その低下は既知のCS 関連遺伝子導入で相補あり)を認める	
<input type="checkbox"/> 主要徴候(1)～(4)をすべてみだし、DNA 修復試験での異常所見 (修復能の低下があり、その低下は既知のCS 関連遺伝子導入で相補せず、あるいは相補性試験未実施)を認める	
DNA 修復試験未実施の場合 <input type="checkbox"/> 1)と2) <input type="checkbox"/> 1)と3) <input type="checkbox"/> 1)～3)の全て	
1)主要徴候(1)～(4)を全て、副徴候(5)～(7)のうち2項目以上	
2)その他の臨床所見、血液・画像など各種データで他疾患(色素性乾皮症、ポルフィリン症など)が否定される	
3)同胞が同様の症状からCSと確定診断されている	

■ 重症度分類に関する事項

CS重症度分類 (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> grade 1 (重症度スコア総計0～2) <input type="checkbox"/> grade 2 (重症度スコア総計3～5) <input type="checkbox"/> grade 3 (重症度スコア総計6以上)	
評価のためのスコアシート (合計点数: _____)	
日光過敏	<input type="checkbox"/> 正常(0) <input type="checkbox"/> あり(1)
視力	<input type="checkbox"/> 正常(0) <input type="checkbox"/> 低下(眼鏡不要:1) <input type="checkbox"/> 低下(眼鏡必要:2) <input type="checkbox"/> 失明(6)
聴力	<input type="checkbox"/> 正常(0) <input type="checkbox"/> 低下(補聴器不要:1) <input type="checkbox"/> 低下(補聴器必要:2) <input type="checkbox"/> 聴力なし(6)
知的機能	<input type="checkbox"/> 正常(0) <input type="checkbox"/> 障害あり(日常生活可能:2) <input type="checkbox"/> 日常生活困難(6)
移動	<input type="checkbox"/> 障害なし(0) <input type="checkbox"/> 歩行障害(車いす不要:1) <input type="checkbox"/> 車いす(3)
食事	<input type="checkbox"/> 経口摂取可能(0) <input type="checkbox"/> 経口摂取不可能(6)
腎障害	<input type="checkbox"/> なし(0) <input type="checkbox"/> あり(6)

■ 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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

診断時年齢 DNA 診断の適応基準 (該当する年齢の項目について、該当するか否かを記載する)

① 出生～2 歳時の場合

哺乳障害を伴う筋緊張低下	1.該当 2.非該当 3.不明
--------------	-----------------

② 2～6 歳時の場合

哺乳障害の既往と筋緊張低下	1.該当 2.非該当 3.不明
全般的な発達遅延	1.該当 2.非該当 3.不明

③ 6～12 歳時の場合

筋緊張低下と哺乳障害の既往 (筋緊張低下はしばしば持続)	1.該当 2.非該当 3.不明
全般的な発達遅延	1.該当 2.非該当 3.不明
過食 (食欲亢進、食べ物への異常なこだわり) と中心性肥満 (適切な管理がなされない場合)	1.該当 2.非該当 3.不明

④ 13歳～成人時の場合

知的障害、通常は軽度精神遅滞	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
過食（食欲亢進、食べ物への異常なこだわり）と中心性肥満（適切な管理がなされない場合）	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
視床下部性腺機能低下	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
典型的な行動の問題（易怒性や強迫症状など）	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

<診断のカテゴリー>（該当する項目に☑を記入する）

<input type="checkbox"/> 確定診断：プラダー・ウィリ症候群責任領域を含むプローブを用いたFISH法で欠失を認める
<input type="checkbox"/> 確定診断：第15染色体近位部のインプリンティング領域（PWS-IC）のメチレーション試験で異常（過剰メチル化）が同定されること

■ 重症度分類に関する事項

1. 18歳未満の場合

治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。 ただし、成長ホルモン治療を行う場合には、小児慢性特定疾病の備考に定める基準を満たすものに限る。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--	--------------------

2. 成人の場合

(1) コントロール不能な糖尿病もしくは高血圧（以下の要件のうち、3ヶ月以上継続する項目に☑を記入する）	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> 適切な治療を行っていてもHbA1c（NGSP値）>8.0 <input type="checkbox"/> 適切な治療を行っていても血圧>140/90mmHg	
(2) 睡眠時無呼吸症候群の重症度分類において中等症以上 （AHI（Apnea Hypopnea Index）により該当する項目に☑を記入する）	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> 軽症(5 ≤ AHI < 15) <input type="checkbox"/> 中等症(15 ≤ AHI < 30) <input type="checkbox"/> 重症(30 ≤ AHI)	

■ 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
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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 2.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 主要臨床症状

1. 乳・幼児期の大頭症 (≥2SD)	1.あり 2.なし 3.不明
2. 乳・幼児期の過成長 (≥2SD)	1.あり 2.なし 3.不明
3. 特徴的な外見 (該当する項目に☑を記入する) <input type="checkbox"/> 頭が大きく長頭 <input type="checkbox"/> 大きい手足 <input type="checkbox"/> 前額・下顎の突出 <input type="checkbox"/> 高口蓋 <input type="checkbox"/> 眼瞼裂斜下 <input type="checkbox"/> 両眼隔離	1.あり 2.なし 3.不明
4. 精神発達遅滞	1.あり 2.なし 3.不明

B. 遺伝学的検査

遺伝学的検査の実施	1.実施 2.未実施
実施した場合、異常がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> 原因遺伝子 (NSD1 遺伝子等) に点変異を認める <input type="checkbox"/> NSD1 を含む5番染色体長腕に欠失を認める	
備考 ()

※その他の遺伝学的検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

- 確定診断：主要臨床症状 1.～3. を認め、原因遺伝子 (NSD1 遺伝子等) に点変異を認めるか、NSD1 を含む5 番染色体長腕に欠失を認める
- 臨床診断：主要臨床症状のうち 1.～4. を全て満たす

■ 重症度分類に関する事項

1. 小児例 (18 才未満) の場合

基準 (ア)～(エ) に該当する項目全てに☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 基準(ア)	症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折又は脱臼のうち一つ以上続く場合であること。
<input type="checkbox"/> 基準(イ)	治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合であること
<input type="checkbox"/> 基準(ウ)	治療で呼吸管理 (人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものいう。)、酸素療法又は胃管、胃瘻、中心静脈栄養等による栄養のうち一つ以上を行う場合であること。
<input type="checkbox"/> 基準(エ)	腫瘍を合併し、組織と部位が明確に診断されている場合であること。ただし、治療から5年を経過した場合は対象としないが、再発などが認められた場合は、再度対象とする。

2. 成人の場合

1) 難治性てんかんの場合

主な抗てんかん薬 2～3 種類以上の単剤あるいは多剤併用で、かつ十分量で、2 年以上治療しても、発作が 1 年以上抑制されず日常生活に支障をきたす状態。(日本神経学会による定義)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---	--------------------

2) NYHA 分類 (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> I 度	心疾患はあるが身体活動に制限はない。日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生じない。
<input type="checkbox"/> II 度	軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時または軽労作時には無症状。日常労作のうち、比較的強い労作 (例えば、階段上昇、坂道歩行など) で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生ずる。
<input type="checkbox"/> III 度	高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。日常労作のうち、軽労作 (例えば、平地歩行など) で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生ずる。
<input type="checkbox"/> IV 度	心疾患のためいかなる身体活動も制限される。心不全症状や狭心痛 (胸痛) が安静時にも存在する。わずかな身体活動でこれらが増悪する。

3) 呼吸・栄養の場合

以下の状態に該当する。該当する項目に☑を記入する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> 気管切開 <input type="checkbox"/> 非経口的栄養摂取 (経管栄養、中心静脈栄養など) <input type="checkbox"/> 人工呼吸器使用	

4) CKD 重症度分類ヒートマップ (該当する色に☑を記入する。以下①と②の区分についても、該当する項目に☑を記入する。)

<input type="checkbox"/> 赤	<input type="checkbox"/> オレンジ	<input type="checkbox"/> 黄	<input type="checkbox"/> 緑
①GFR 区分 (mL/分/1.73 m ²)	<input type="checkbox"/> G1 (正常または高値: ≥90) <input type="checkbox"/> G3a (軽度～中等度低下: 45～59) <input type="checkbox"/> G4 (高度低下: 15～29)	<input type="checkbox"/> G2 (正常または軽度低下: 60～89) <input type="checkbox"/> G3b (中等度～高度低下: 30～44) <input type="checkbox"/> G5 (末期腎不全 (ESKD) : <15)	
②蛋白尿区分 尿蛋白定量(g/日)あるいは尿蛋白/Cr 比(g/gCr)	<input type="checkbox"/> A1 (正常 0.15 未満) <input type="checkbox"/> A3 (高度蛋白尿 0.50 以上)	<input type="checkbox"/> A2 (軽度蛋白尿 0.15～0.49)	

■ 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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 2.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 主症状(該当する項目に☑を記入する)

1A 顔貌 典型的な顔貌	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2A 心臓 (以下の項目に1つでも該当する場合には該当を記入する) <input type="checkbox"/> 肺動脈弁狭窄 <input type="checkbox"/> 閉塞性肥大型心筋症 <input type="checkbox"/> ヌーナン症候群に特徴的な心電図所見	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3A 身長 3パーセントイル未満	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4A 胸郭(以下の項目に1つでも該当する場合には該当を記入する) <input type="checkbox"/> 鳩胸 <input type="checkbox"/> 漏斗胸	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
5A 家族歴 第1度親近者に確実なヌーナン症候群の患者あり	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
6A その他(以下の項目のうち、全てを満たす場合のみ該当を記入する)【男性のみ】 <input type="checkbox"/> 精神遅滞 <input type="checkbox"/> 停留精巣 <input type="checkbox"/> リンパ管形成異常	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

B. 副次的症状（該当する項目に☑を記入する）

1B 顔貌 本症候群を示唆する顔貌	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2B 心臓（肺動脈弁狭窄、閉塞性肥大型心筋症、ヌーナン症候群に特徴的な心電図所見以外の心疾患） 具体的な心疾患（ ）	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3B 身長 10パーセンタイル未満	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4B 胸郭 広い胸郭	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
5B 家族歴 第1度親近者にヌーナン症候群が疑われる患者あり	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
6B その他（以下の項目のうち、1つでも満たす場合のみ該当を記入する）【男性のみ】 <input type="checkbox"/> 精神遅滞 <input type="checkbox"/> 停留精巣 <input type="checkbox"/> リンパ管形成異常	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

C. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 非実施
実施した場合、異常がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> PTPN11 などの RAS/MAPK シグナル伝達経路のヌーナン症候群責任遺伝子群	
備考（ ）	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー>（該当する項目に☑を記入する）

確実なヌーナン症候群	
<input type="checkbox"/>	1A と 2A～6A のうち 1 項目以上を満たす
<input type="checkbox"/>	1A と 2B～6B のうち 2 項目以上を満たす
<input type="checkbox"/>	1B と 2A～6A のうち 2 項目以上を満たす
<input type="checkbox"/>	1B と 2B～6B のうち 3 項目以上を満たす
確定診断されたヌーナン症候群	
<input type="checkbox"/>	「確実なヌーナン症候群」の要件を満たし、PTPN11 などの RAS/MAPK シグナル伝達経路のヌーナン症候群責任遺伝子群に変異が同定された

■ 重症度分類に関する事項

1. 小児例（18才未満）の場合

治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--------------------------------	--------------------

2. 成人の場合

1) NYHA 分類（該当する項目に☑を記入する）

<input type="checkbox"/> I 度	心疾患はあるが身体活動に制限はない。日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生じない。
<input type="checkbox"/> II 度	軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時または軽労作時には無症状。日常労作のうち、比較的強い労作（例えば、階段上昇、坂道歩行など）で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生ずる。
<input type="checkbox"/> III 度	高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。日常労作のうち、軽労作（例えば、平地歩行など）で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生ずる。
<input type="checkbox"/> IV 度	心疾患のためいかなる身体活動も制限される。心不全症状や狭心痛（胸痛）が安静時にも存在する。わずかな身体活動でこれらが増悪する。

■ 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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※ 自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 主要臨床症状(該当する項目に☑を記入する)

1. 眼瞼裂狭小と膨らんだ頬からなる特徴的な顔貌	1.あり 2.なし 3.不明
2. 精神遅滞: 中等度から重度	1.あり 2.なし 3.不明
3. 眼症状(眼瞼裂狭小を必須とする) ☐ 眼瞼裂狭小 ☐ 弱視 ☐ 鼻涙管閉塞 ☐ その他()	1.あり 2.なし 3.不明
4. 骨格異常 ☐ 内反足 ☐ その他()	1.あり 2.なし 3.不明
5. 内分泌学的異常: 甲状腺機能低下症	1.あり 2.なし 3.不明
6. 外性器異常 ☐ 停留精巣 ☐ 矮小陰茎	1.あり 2.なし 3.不明

B. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、異常がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> KAT6B	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 確定診断：原因遺伝子（KAT6B 等）に変異を認める
<input type="checkbox"/> 臨床診断：主要臨床症状のうち1-3を必須とし、4項目以上を満たす

■ 重症度分類に関する事項

1) 難治性てんかんの場合

主な抗てんかん薬2～3種類以上の単剤あるいは多剤併用で、かつ十分量で、2年以上治療しても、発作が1年以上抑制されず日常生活に支障をきたす状態。（日本神経学会による定義）	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--	--------------------

2) NYHA 分類 (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> I 度	心疾患はあるが身体活動に制限はない。日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生じない。
<input type="checkbox"/> II 度	軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時または軽労作時には無症状。日常労作のうち、比較的強い労作（例えば、階段上昇、坂道歩行など）で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生ずる。
<input type="checkbox"/> III 度	高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。日常労作のうち、軽労作（例えば、平地歩行など）で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生ずる。
<input type="checkbox"/> IV 度	心疾患のためいかなる身体活動も制限される。心不全症状や狭心痛（胸痛）が安静時にも存在する。わずかな身体活動でこれらが増悪する。

3) 呼吸・栄養の場合

以下の状態に該当する。該当する項目に☑を記入する。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> 気管切開 <input type="checkbox"/> 非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など） <input type="checkbox"/> 人工呼吸器使用	

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

【大症状】	
I. 精神発達遅滞(IQ 70未満)	1.あり 2.なし 3.不明
II. 特徴的顔貌(該当する項目に☑を記入する) □まっすぐな眉毛 □落ち窪んだ眼 □眼間狭小 □尖った顎	1.あり 2.なし 3.不明
III. てんかん発作(てんかん発作のタイプは様々であり、點頭てんかんを生じる場合もある)	1.あり 2.なし 3.不明
【小症状】	
I. 先天性心奇形や心筋症などの心疾患	1.あり 2.なし 3.不明
II. 大脳皮質の形成障害	1.あり 2.なし 3.不明
III. 口唇・口蓋裂、軟口蓋裂とそれによる鼻咽腔閉鎖不全	1.あり 2.なし 3.不明
IV. 大泉門の閉鎖遅延	1.あり 2.なし 3.不明
V. 指趾の変形	1.あり 2.なし 3.不明
VI. 甲状腺機能低下	1.あり 2.なし 3.不明
VII. 視力調節障害	1.あり 2.なし 3.不明
VIII. 難聴	1.あり 2.なし 3.不明
IX. 尿道下裂	1.あり 2.なし 3.不明

X. 肥満	1. あり 2. なし 3. 不明
XI. その他 ()	1. あり 2. なし 3. 不明

B. 検査所見

1 番染色体短腕サブテロメアの欠失を確認できる。ただし、テロメアから 1.8~2.2Mb の領域の欠失を含む。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---	--------------------

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、除外できる	1. 除外可 2. 除外不可 3. 不明
-----------------	----------------------

Prader-Willi 症候群	
------------------	--

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> Definite : Aのうち大症状の I、II を認め、染色体 1p36 領域の欠失を認めたもの
--

<input type="checkbox"/> Possible : Aのうち大症状の I、II を認めたもの
--

■ 重症度分類に関する事項

1) 難治性てんかんの場合

主な抗てんかん薬 2~3 種類以上の単剤あるいは多剤併用で、かつ十分量で、2 年以上治療しても、発作が 1 年以上抑制されず日常生活に支障をきたす状態 (日本神経学会による定義)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---	--------------------

2) modified Rankin Scale (mRS) 【該当する番号に○をつける】

0. まったく症候がない	1. 症候はあっても明らかな障害はない (日常の勤めや活動は行える)
2. 軽度の障害 (発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える)	
3. 中等度の障害 (何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える)	4. 中等度から重度の障害 (歩行や身体的要求には介助が必要である)
5. 重度の障害 (寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする)	6. 死亡

食事・栄養【該当する番号に○をつける】

0. 症候なし	1. 時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
2. 食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする	3. 食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
4. 補助的な非経口的栄養摂取 (経管栄養、中心静脈栄養など) を必要とする	5. 全面的に非経口的栄養摂取に依存している

呼吸【該当する番号に○をつける】

0. 症候なし	1. 肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない	2. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
3. 呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる		
4. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要	5. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要	

3) NYHA 分類 (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> I 度	心疾患はあるが身体活動に制限はない。日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生じない。
<input type="checkbox"/> II 度	軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時または軽労作時には無症状。日常労作のうち、比較的強い労作 (例えば、階段上昇、坂道歩行など) で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生ずる。
<input type="checkbox"/> III 度	高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。日常労作のうち、軽労作 (例えば、平地歩行など) で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生ずる。
<input type="checkbox"/> IV 度	心疾患のためいかなる身体活動も制限される。心不全症状や狭心痛 (胸痛) が安静時にも存在する。わずかな身体活動でこれらが増悪する。

■ 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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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. 歩き回るのが問題はない 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 主要臨床症状

1. 精神発達遅滞	1. あり 2. なし 3. 不明
2. けいれん発作	1. あり 2. なし 3. 不明
3. “ギリシャ兵士のヘルメット様” と称される鼻	1. あり 2. なし 3. 不明

B. 遺伝学的検査

遺伝学的検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、異常がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> 第4番染色体の4p16.3領域の欠失	
備考 ()	

※その他の遺伝学的検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー>

乳・幼児期から主要臨床症状を全て認め、染色体検査により第4番染色体の4p16.3領域が欠失している	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---	--------------------

■ 重症度分類に関する事項

1. 小児例（18才未満）の場合

基準（ア）～（エ）に該当する項目全てに☑を記入する）

<input type="checkbox"/> 基準(ア)	症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折又は脱臼のうち一つ以上続く場合であること
<input type="checkbox"/> 基準(イ)	治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合であること
<input type="checkbox"/> 基準(ウ)	治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法又は胃管、胃瘻、中心静脈栄養等による栄養のうち一つ以上を行う場合であること。
<input type="checkbox"/> 基準(エ)	腫瘍を合併し、組織と部位が明確に診断されている場合であること。ただし、治療から5年を経過した場合は対象としないが、再発などが認められた場合は、再度対象とする。

2. 成人の場合

1) 難治性てんかんの場合

主な抗てんかん薬2～3種類以上の単剤あるいは多剤併用で、かつ十分量で、2年以上治療しても、発作が1年以上抑制されず日常生活に支障をきたす状態（日本神経学会による定義）	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---	--------------------

2) NYHA 分類（該当する項目に☑を記入する）

<input type="checkbox"/> Ⅰ度	心疾患はあるが身体活動に制限はない。日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生じない。
<input type="checkbox"/> Ⅱ度	軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時または軽労作時には無症状。日常労作のうち、比較的強い労作（例えば、階段上昇、坂道歩行など）で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生ずる。
<input type="checkbox"/> Ⅲ度	高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。日常労作のうち、軽労作（例えば、平地歩行など）で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生ずる。
<input type="checkbox"/> Ⅳ度	心疾患のためいかなる身体活動も制限される。心不全症状や狭心痛（胸痛）が安静時にも存在する。わずかな身体活動でこれらが増悪する。

3) 呼吸・栄養の場合

以下の状態に該当する。該当する項目に☑を記入する。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> 気管切開 <input type="checkbox"/> 非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など） <input type="checkbox"/> 人工呼吸器使用	

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 主要臨床症状

1. 新生児期から乳児期に認める甲高い啼泣	1. あり 2. なし 3. 不明
2. 小頭症	1. あり 2. なし 3. 不明
3. 成長障害	1. あり 2. なし 3. 不明

B. 遺伝学的検査

遺伝学的検査の実施	1. 実施 2. 非実施
実施した場合、異常がある項目について☑を記入する	
<input type="checkbox"/> 第5番染色体の5p15領域の欠失	
備考 ()	

※その他の遺伝学的検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー>

乳・幼児期から主要臨床症状を全て認め、染色体検査により第5番染色体の5p15領域が欠失している	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---	--------------------

■ 重症度分類に関する事項

1. 小児例（18才未満）の場合（該当する項目全てに、☑を記入する）

<input type="checkbox"/> 基準(ア)	症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折又は脱臼のうち一つ以上続く場合であること。
<input type="checkbox"/> 基準(イ)	治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合であること。
<input type="checkbox"/> 基準(ウ)	治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法又は胃管、胃瘻、中心静脈栄養等による栄養のうち一つ以上を行う場合であること。
<input type="checkbox"/> 基準(エ)	腫瘍を合併し、組織と部位が明確に診断されている場合であること。ただし、治療から5年を経過した場合は対象としないが、再発などが認められた場合は、再度対象とする。

2. 成人の場合

1) 難治性てんかんの場合

主な抗てんかん薬2～3種類以上の単剤あるいは多剤併用で、かつ十分量で、2年以上治療しても、発作が1年以上抑制されず日常生活に支障をきたす状態。（日本神経学会による定義）	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--	--------------------

2) NYHA 分類（該当する項目に☑を記入する）

<input type="checkbox"/> Ⅰ度	心疾患はあるが身体活動に制限はない。日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生じない。
<input type="checkbox"/> Ⅱ度	軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時または軽労作時には無症状。日常労作のうち、比較的強い労作（例えば、階段上昇、坂道歩行など）で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生ずる。
<input type="checkbox"/> Ⅲ度	高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。日常労作のうち、軽労作（例えば、平地歩行など）で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生ずる。
<input type="checkbox"/> Ⅳ度	心疾患のためいかなる身体活動も制限される。心不全症状や狭心痛（胸痛）が安静時にも存在する。わずかな身体活動でこれらが増悪する。

3) 呼吸・栄養の場合

以下の状態に該当する。該当する項目には☑を記入する。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> 気管切開 <input type="checkbox"/> 非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など） <input type="checkbox"/> 人工呼吸器使用	

■ 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 整容 入浴 階段昇降 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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 <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 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

I. 主症状	
乳・幼児期からの特徴的な小胸郭(コートハンガー型、ベル型)と呼吸障害	1.あり 2.なし 3.不明
腹壁の異常(該当する項目に☑を記入する) □ 臍帯ヘルニア □ 腹直筋離開	1.あり 2.なし 3.不明
特徴的顔貌(該当する項目に☑を記入する) □ 前額部突出 □ 眼瞼裂狭小 □ 平坦な鼻梁 □ 小顎 □ 前向き鼻孔 □ 突出した人中	1.あり 2.なし 3.不明
妊娠中羊水過多および胎盤過形成	1.あり 2.なし 3.不明
II. 副症状	
発達遅延	1.あり 2.なし 3.不明
摂食障害	1.あり 2.なし 3.不明
翼状頸・短頸	1.あり 2.なし 3.不明
喉頭軟化症	1.あり 2.なし 3.不明
関節拘縮	1.あり 2.なし 3.不明
側弯症	1.あり 2.なし 3.不明
鼠径ヘルニア	1.あり 2.なし 3.不明

B. 遺伝学的検査

遺伝学的検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、異常がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> 第14番染色体インプリンティング領域内のメチル化可変領域であるIG-DMR、MEG3-DMRの高メチル化を認める	
備考（	）

※その他の遺伝学的検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー>

乳・幼児期からの特徴的な小胸郭を認め、第14番染色体インプリンティング領域内のメチル化可変領域であるIG-DMR、MEG3-DMRの高メチル化を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---	--------------------

■ 重症度分類に関する事項

1) 難治性てんかんの場合

主な抗てんかん薬2～3種類以上の単剤あるいは多剤併用で、かつ十分量で、2年以上治療しても、発作が1年以上抑制されず日常生活に支障をきたす状態。（日本神経学会による定義）	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--	--------------------

2) NYHA 分類（該当する項目に☑を記入する）

<input type="checkbox"/> I 度	心疾患はあるが身体活動に制限はない。日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生じない。
<input type="checkbox"/> II 度	軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時または軽労作時には無症状。日常労作のうち、比較的強い労作（例えば、階段上昇、坂道歩行など）で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生ずる。
<input type="checkbox"/> III 度	高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。日常労作のうち、軽労作（例えば、平地歩行など）で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生ずる。
<input type="checkbox"/> IV 度	心疾患のためいかなる身体活動も制限される。心不全症状や狭心痛（胸痛）が安静時にも存在する。わずかな身体活動でこれらが増悪する。

3) 呼吸・栄養の場合

以下の状態に該当する。該当する項目には☑を記入する。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> 気管切開 <input type="checkbox"/> 非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など） <input type="checkbox"/> 人工呼吸器使用	

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

201 アンジェルマン症候群

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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. 歩き回るのが問題はない 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 主要臨床症状

1. 容易に引き起こされる笑い	1. あり 2. なし 3. 不明
2. 失調性歩行	1. あり 2. なし 3. 不明
3. 下顎突出を含む特徴的な顔貌	1. あり 2. なし 3. 不明
4. 精神発達遅滞	1. あり 2. なし 3. 不明
5. てんかん発作	1. あり 2. なし 3. 不明

B. 遺伝学的検査

遺伝学的検査の実施	1. 実施 2. 非実施
実施した場合、異常がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> 第15番染色体の15q11.2-15q11.3領域に欠失 <input type="checkbox"/> 第15番染色体の15q11.2-15q11.3領域に片親性ダイソミー・インプリンティング異常 <input type="checkbox"/> UBE3A 遺伝子	
備考 ()	

※その他の遺伝学的検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

確定診断：第15番染色体の15q11.2-15q11.3領域に欠失・片親性ダイソミー・インプリンティング異常のいずれかを認める

確定診断：原因遺伝子（UBE3A 遺伝子等）に変異を認め、主要臨床症状3.および4.を伴う

■ 重症度分類に関する事項

1. 小児例（18才未満）の場合

基準（ア）～（エ）に該当する項目全てに、☑を記入する

<input type="checkbox"/> 基準（ア）	症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折又は脱臼のうち一つ以上続く場合であること
<input type="checkbox"/> 基準（イ）	治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合であること
<input type="checkbox"/> 基準（ウ）	治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法又は胃管、胃瘻、中心静脈栄養等による栄養のうち一つ以上を行う場合であること。
<input type="checkbox"/> 基準（エ）	腫瘍を合併し、組織と部位が明確に診断されている場合であること。ただし、治療から5年を経過した場合は対象としないが、再発などが認められた場合は、再度対象とする。

2. 成人の場合

1) 難治性てんかんの場合

主な抗てんかん薬2～3種類以上の単剤あるいは多剤併用で、かつ十分量で、2年以上治療しても、発作が1年以上抑制されず日常生活に支障をきたす状態（日本神経学会による定義）	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---	--------------------

2) 呼吸・栄養の場合

以下の状態に該当する。該当する項目には☑を記入する。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> 気管切開 <input type="checkbox"/> 非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など） <input type="checkbox"/> 人工呼吸器使用	

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 主要臨床症状

1.睡眠障害	1.あり 2.なし 3.不明
2.短頭を伴う平坦な顔を含む特徴的な顔貌	1.あり 2.なし 3.不明
3.短指	1.あり 2.なし 3.不明
4.精神発達遅滞	1.あり 2.なし 3.不明

B. 遺伝学的検査

遺伝学的検査の実施	1.実施 2.未実施
実施した場合、異常がある項目に☑を記入する	
☐RAI1 遺伝子を含む第17番染色体短腕に欠失 ☐RAI1 遺伝子等に点変異	
備考 ()	

※その他の遺伝学的検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 確定診断: 主要臨床症状(A)と、RAI1 遺伝子を含む第17番染色体短腕に欠失を認める
<input type="checkbox"/> 確定診断: 主要臨床症状(A)と、原因遺伝子(RAI1 遺伝子等)に点変異を認める

■ 重症度分類に関する事項

1. 小児例（18才未満）の場合

基準（ア）～（エ）に該当する項目全てに☑を記入する

<input type="checkbox"/> 基準(ア)	症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折又は脱臼のうち一つ以上続く場合であること
<input type="checkbox"/> 基準(イ)	治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合であること
<input type="checkbox"/> 基準(ウ)	治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものを。）、酸素療法又は胃管、胃瘻、中心静脈栄養等による栄養のうち一つ以上を行う場合であること。
<input type="checkbox"/> 基準(エ)	腫瘍を合併し、組織と部位が明確に診断されている場合であること。ただし、治療から5年を経過した場合は対象としないが、再発などが認められた場合は、再度対象とする。

2. 成人の場合

1) 難治性てんかんの場合

主な抗てんかん薬2～3種類以上の単剤あるいは多剤併用で、かつ十分量で、2年以上治療しても、発作が1年以上抑制されず日常生活に支障をきたす状態。（日本神経学会による定義）	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--	--------------------

2) NYHA 分類（該当する項目に☑を記入する）

<input type="checkbox"/> Ⅰ度	心疾患はあるが身体活動に制限はない。日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生じない。
<input type="checkbox"/> Ⅱ度	軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時または軽労作時には無症状。日常労作のうち、比較的強い労作（例えば、階段上昇、坂道歩行など）で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生ずる。
<input type="checkbox"/> Ⅲ度	高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。日常労作のうち、軽労作（例えば、平地歩行など）で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生ずる。
<input type="checkbox"/> Ⅳ度	心疾患のためいかなる身体活動も制限される。心不全症状や狭心痛（胸痛）が安静時にも存在する。わずかな身体活動でこれらが増悪する。

3) 呼吸・栄養の場合

以下の状態に該当する。該当する項目に☑を記入する。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> 気管切開 <input type="checkbox"/> 非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など） <input type="checkbox"/> 人工呼吸器使用	

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

先天性心疾患	1.あり 2.なし 3.不明
胸腺発達遅延・無形成による免疫低下	1.あり 2.なし 3.不明
特徴的顔貌	1.あり 2.なし 3.不明
口蓋裂・軟口蓋閉鎖不全	1.あり 2.なし 3.不明
低カルシウム血症	1.あり 2.なし 3.不明

B. 遺伝学的検査

遺伝学的検査の実施	1.実施 2.未実施
実施した場合、異常がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> 22q11.2 欠失	
備考 ()	

※その他の遺伝学的検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー>

Aの症状を複数認め、Bを満たす	1.該当 2.非該当 3.不明
-----------------	-----------------

■ 重症度分類に関する事項

NYHA 分類 (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> I 度	心疾患はあるが身体活動に制限はない。日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生じない。
<input type="checkbox"/> II 度	軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時または軽労作時には無症状。日常労作のうち、比較的強い労作 (例えば、階段上昇、坂道歩行など) で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生ずる。
<input type="checkbox"/> III 度	高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。日常労作のうち、軽労作 (例えば、平地歩行など) で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生ずる。
<input type="checkbox"/> IV 度	心疾患のためいかなる身体活動も制限される。心不全症状や狭心痛 (胸痛) が安静時にも存在する。わずかな身体活動でこれらが増悪する。

■ 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 整容 入浴 階段昇降 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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 <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 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日:平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 2.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

子宮内発育不全	1.あり 2.なし 3.不明
特異顔貌(該当する項目に☑を記入する) <input type="checkbox"/> 小頭症 <input type="checkbox"/> 耳前の小孔や小突起 <input type="checkbox"/> その他()	1.あり 2.なし 3.不明
口蓋裂	1.あり 2.なし 3.不明
小下顎(ピエールロバン連鎖)	1.あり 2.なし 3.不明
先天性心疾患(該当する項目に☑を記入する) <input type="checkbox"/> 心室中隔欠損 <input type="checkbox"/> 心房中隔欠損 <input type="checkbox"/> 動脈間開存 <input type="checkbox"/> その他()	1.あり 2.なし 3.不明
聴力障害	1.あり 2.なし 3.不明

B. 遺伝学的検査

染色体検査の実施	1.実施 2.未実施
実施した場合、異常がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> 47, XX, +der(22)t(11;22)(q23;q11.2) <input type="checkbox"/> 47, XY, +der(22)t(11;22)(q23;q11.2)	
備考()	

※その他の遺伝学的検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー>

症状から疑い、遺伝学的検査(B)を満たす	1.該当 2.非該当 3.不明
----------------------	-----------------

■ 重症度分類に関する事項

1) modified Rankin Scale (mRS) 【該当する番号に○をつける】

- 0.まったく症候がない 1.症候はあっても明らかな障害はない（日常の勤めや活動は行える）
 2.軽度の障害（発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える）
 3.中等度の障害（何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える） 4.中等度から重度の障害（歩行や身体的要求には介助が必要である）
 5.重度の障害（寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする） 6.死亡

食事・栄養【該当する番号に○をつける】

- 0.症候なし 1.時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
 2.食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする 3.食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
 4.補助的な非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など）を必要とする 5.全面的に非経口的栄養摂取に依存している

呼吸【該当する番号に○をつける】

- 0.症候なし 1.肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない 2.呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
 3.呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる
 4.喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要 5.気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

2) 難治性てんかんの場合

主な抗てんかん薬2～3種類以上の単剤あるいは多剤併用で、かつ十分量で、2年以上治療しても、発作が1年以上抑制されず日常生活に支障をきたす状態（日本神経学会による定義）

1. 該当 2. 非該当 3. 不明

3) NYHA 分類（該当する項目に☑を記入する）

<input type="checkbox"/> I 度	心疾患はあるが身体活動に制限はない。日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生じない。
<input type="checkbox"/> II 度	軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時または軽労作時には無症状。日常労作のうち、比較的強い労作（例えば、階段上昇、坂道歩行など）で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生ずる。
<input type="checkbox"/> III 度	高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。日常労作のうち、軽労作（例えば、平地歩行など）で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生ずる。
<input type="checkbox"/> IV 度	心疾患のためいかなる身体活動も制限される。心不全症状や狭心痛（胸痛）が安静時にも存在する。わずかな身体活動でこれらが増悪する。

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

205 脆弱X症候群関連疾患

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

1. 脆弱 X 症候群関連疾患（脆弱 X 随伴振戦/失調症候群）の場合

A. 症状

1. 小脳失調	1.あり 2.なし 3.不明
2. 運動時振戦	1.あり 2.なし 3.不明
3. パーキンソンニズム	1.あり 2.なし 3.不明
4. 認知症	1.あり 2.なし 3.不明
5. 知的障害	1.あり 2.なし 3.不明

B. 検査所見

1. MRI 検査にて MCP (middle cerebellar peduncles) 兆候	1.該当 2.非該当 3.不明
--	-----------------

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1.全て除外可 2.除外不可 3.不明
<input type="checkbox"/> パーキンソン病 <input type="checkbox"/> 脊髄小脳変性症 <input type="checkbox"/> ハンチントン病 <input type="checkbox"/> 大脳皮質基底核変性症 <input type="checkbox"/> 進行性核上性麻痺 <input type="checkbox"/> 歯状核赤核淡蒼球レイ体萎縮症	

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、異常がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> fMRI 遺伝子	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー>

症状 (A) のうち1項目以上+検査所見 (B) を満たし、鑑別診断 (C) の鑑別すべき疾患を除外し、遺伝学的検査 (D) を満たす	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---	--------------------

■ 重症度分類に関する事項【該当する番号に○をつける】

1)modified Rankin Scale (mRS)

0.まったく症候がない	1.症候はあっても明らかな障害はない (日常の勤めや活動は行える)
2.軽度の障害 (発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える)	
3.中等度の障害 (何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える)	4.中等度から重度の障害 (歩行や身体的要求には介助が必要である)
5.重度の障害 (寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする)	6.死亡

食事・栄養

0.症候なし	1.時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
2.食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする	3.食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
4.補助的な非経口的栄養摂取 (経管栄養、中心静脈栄養など) を必要とする	5.全的に非経口的栄養摂取に依存している

呼吸

0.症候なし	1.肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない	2.呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
3.呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる		
4.喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要	5.気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要	

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日:平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 2.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

1. 脆弱 X 症候群の場合

A. 症状

1. 知的障害	1.あり 2.なし 3.不明
2. 顔貌の特徴 (該当する項目に☑を記入する) □大耳介 □細長い顔	1.あり 2.なし 3.不明
3. 巨大睾丸	1.あり 2.なし 3.不明
4. 行動異常 (該当する項目に☑を記入する) □自閉的症候 □他動 □注意欠陥	1.あり 2.なし 3.不明
5. 学習障害	1.あり 2.なし 3.不明
6. 関節の過伸展	1.あり 2.なし 3.不明
7. 扁平足	1.あり 2.なし 3.不明

B. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1.全て除外可 2.除外不可 3.不明
□広汎性発達障害 □注意欠陥多動障害 □Prader-Willi 症候群 □その他の知的障害 ()	

C. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 非実施
実施した場合、異常がある項目に☑を記入する	
☐FMR1 遺伝子 ☐Xq27.3 の脆弱部分の検出	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー>

症状 (A-1) を満たし、遺伝子学的検査 (C) を満たす	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--------------------------------	--------------------

■ 重症度分類に関する事項

1) modified Rankin Scale (mRS) 【該当する番号に○をつける】

0. まったく症候がない	1. 症候はあっても明らかな障害はない (日常の勤めや活動は行える)
2. 軽度の障害 (発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える)	
3. 中等度の障害 (何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える)	4. 中等度から重度の障害 (歩行や身体的要求には介助が必要である)
5. 重度の障害 (寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする)	6. 死亡

食事・栄養 【該当する番号に○をつける】

0. 症候なし	1. 時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
2. 食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする	3. 食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
4. 補助的な経口的栄養摂取 (経管栄養、中心静脈栄養など) を必要とする	5. 全面的に経口的栄養摂取に依存している

呼吸 【該当する番号に○をつける】

0. 症候なし	1. 肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない	2. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
3. 呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる		
4. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要	5. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要	

■ 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
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	☐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 ()
医師の氏名	印 記載年月日: 平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 心エコー図

① 総動脈幹は大きな心室中隔欠損の上で、両心室に騎乗する	1.該当 2.非該当 3.不明
② 肺動脈は総動脈幹から主肺動脈または左右肺動脈が別々に分枝する	1.該当 2.非該当 3.不明
③ 総動脈幹弁は症例により2弁～6弁とさまざまであるが、程度の差こそあれ弁逆流を認める	1.該当 2.非該当 3.不明

B. 心臓カテーテル・造影所見

① 総動脈幹から上行大動脈および肺動脈にカテーテルの挿入が可能である	1.該当 2.非該当 3.不明
② 肺高血圧を呈する	1.該当 2.非該当 3.不明
③ 両心室いずれの造影においても総動脈幹を介して、大動脈と左右の肺動脈が造影される。総動脈幹造影により弁逆流を認める	1.該当 2.非該当 3.不明

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 心エコー検査 (A) において、①～③の全てを満たす
<input type="checkbox"/> 心臓カテーテル検査・造影所見 (B) において、①～③の全てを満たす

■ 重症度分類に関する事項

NYHA 分類 (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> I 度	心疾患はあるが身体活動に制限はない。日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生じない。
<input type="checkbox"/> II 度	軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時または軽労作時には無症状。日常労作のうち、比較的強い労作 (例えば、階段上昇、坂道歩行など) で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生ずる。
<input type="checkbox"/> III 度	高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。日常労作のうち、軽労作 (例えば、平地歩行など) で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生ずる。
<input type="checkbox"/> IV 度	心疾患のためいかなる身体活動も制限される。心不全症状や狭心痛 (胸痛) が安静時にも存在する。わずかな身体活動でこれらが増悪する。

■ 体外式補助人工心臓に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無	1.あり
開始時期	西暦 年 月

■ 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 <input type="checkbox"/> 自立 <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 入浴 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 階段昇降 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 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	車椅子とベッド間の移動 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日:平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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. 歩き回るのが問題はない 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

<診断基準>

A. 心エコー

①右房が解剖学的左室-肺動脈へとつながる	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
②左房が解剖学的右室-大動脈へとつながる	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
③大動脈は肺動脈の前方にあり、大動脈と肺動脈は並行している	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
④内臓と心房が正位では、大血管の短軸断面で大動脈弁-肺動脈弁の位置関係は左前-右後になる	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

B. 心臓カテーテル・造影所見

右心房から挿入した心室造影では、解剖学的左室構造を認め、この心室から肺動脈が後上方へ起始する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
前方に位置する大動脈から挿入した心室造影では、解剖学的右室構造を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

合併症の有無 (合併症が有る場合、該当する項目に☑を記入する)		
<input type="checkbox"/> 心室中隔欠損	<input type="checkbox"/> 肺動脈狭窄	<input type="checkbox"/> 肺動脈閉鎖

<診断のカテゴリー>

修正大血管転位症の診断: 心エコー・心臓カテーテル検査で以上の所見を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---------------------------------------	--------------------

■ 重症度分類に関する事項

NYHA 分類 (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> I 度	心疾患はあるが身体活動に制限はない。日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生じない。
<input type="checkbox"/> II 度	軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時または軽労作時には無症状。日常労作のうち、比較的強い労作 (例えば、階段上昇、坂道歩行など) で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生ずる。
<input type="checkbox"/> III 度	高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。日常労作のうち、軽労作 (例えば、平地歩行など) で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生ずる。
<input type="checkbox"/> IV 度	心疾患のためいかなる身体活動も制限される。心不全症状や狭心痛 (胸痛) が安静時にも存在する。わずかな身体活動でこれらが増悪する。

■ 体外式補助人工心臓に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無	1.あり
開始時期	西暦 年 月

■ 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 <input type="checkbox"/> 自立 <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 入浴 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 階段昇降 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 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	車椅子とベッド間の移動 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日:平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

<診断基準>

A. 心エコー図

大動脈は右前、肺動脈は左後の関係で、後方の血管が左右に分枝し肺動脈であることを示す	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---	--------------------

B. 心臓カテーテル・造影所見

右心房と右室、左心房と左室が正常につながり、右室から大動脈が、左室から肺動脈が起始している	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---	--------------------

<分類> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> I型	<input type="checkbox"/> II型	<input type="checkbox"/> III型	<input type="checkbox"/> IV型
-----------------------------	------------------------------	-------------------------------	------------------------------

<診断のカテゴリー>

完全大血管転位症の診断：心臓超音波検査や心臓カテーテル検査で上記所見を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--	--------------------

■ 重症度分類に関する事項

NYHA 分類 (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> I 度	心疾患はあるが身体活動に制限はない。日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生じない。
<input type="checkbox"/> II 度	軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時または軽労作時には無症状。日常労作のうち、比較的強い労作 (例えば、階段上昇、坂道歩行など) で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生ずる。
<input type="checkbox"/> III 度	高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。日常労作のうち、軽労作 (例えば、平地歩行など) で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生ずる。
<input type="checkbox"/> IV 度	心疾患のためいかなる身体活動も制限される。心不全症状や狭心痛 (胸痛) が安静時にも存在する。わずかな身体活動でこれらが増悪する。

■ 体外式補助人工心臓に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無	1.あり
開始時期	西暦 年 月

■ 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 <input type="checkbox"/> 自立 <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 入浴 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 階段昇降 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 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	車椅子とベッド間の移動 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日:平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 2.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題が 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

<診断基準>

①主心室(この場合は痕跡的心室が存在する)又は単一の心室に両房室弁もしくは共通房室弁が挿入している	1.該当 2.非該当 3.不明
②2つの房室弁があって、一側の房室弁が2つの心室に騎乗している場合は、当該房室弁の両心室挿入(straddling)の有無にかかわらず、その房室弁の50%以上が他側の房室弁と同一の心室に挿入している	1.該当 2.非該当 3.不明
検査方法(該当する項目に☑を記入する)	
<input type="checkbox"/> 心臓超音波検査	<input type="checkbox"/> 心臓MRI

<診断のカテゴリー>

心臓超音波検査または心臓MRIで診断基準①または②を満たす	1.該当 2.非該当 3.不明
-------------------------------	-----------------

<治療>

在宅酸素療法	1.該当 2.非該当
経皮酸素飽和度値(酸素投与なし) _____%	

■ 重症度分類に関する事項

NYHA 分類 (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> I 度	心疾患はあるが身体活動に制限はない。日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生じない。
<input type="checkbox"/> II 度	軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時または軽労作時には無症状。日常労作のうち、比較的強い労作 (例えば、階段上昇、坂道歩行など) で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生ずる。
<input type="checkbox"/> III 度	高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。日常労作のうち、軽労作 (例えば、平地歩行など) で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生ずる。
<input type="checkbox"/> IV 度	心疾患のためいかなる身体活動も制限される。心不全症状や狭心痛 (胸痛) が安静時にも存在する。わずかな身体活動でこれらが増悪する。

■ 体外式補助人工心臓に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無	1.あり
開始時期	西暦 年 月

■ 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 <input type="checkbox"/> 自立 <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 入浴 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 階段昇降 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 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	車椅子とベッド間の移動 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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	
医療機関所在地	電話番号	()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日	※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

211 左心低形成症候群

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 2.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

<診断基準>

心臓超音波検査所見:以下の二つの特徴を有する	1.該当 2.非該当 3.不明
① 常に小さい左室(重度低形成例では左室はスリット状または確認不能)を認める。 大動脈弁及び僧帽弁は閉鎖または狭窄している。 左室は左後方に存在するが低形成で心尖部に到達しない。	
② 動脈管が閉鎖しない状態では、上行大動脈内に動脈管からの逆行性血流を認める。 卵円孔または心房中隔欠損があることが必須で、左房から右房への短絡が確認される。	

<治療>

在宅酸素療法	1.該当 2.非該当
経皮酸素飽和度値(酸素投与なし) _____%	

■ 重症度分類に関する事項

NYHA 分類 (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> I 度	心疾患はあるが身体活動に制限はない。日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生じない。
<input type="checkbox"/> II 度	軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時または軽労作時には無症状。日常労作のうち、比較的強い労作 (例えば、階段上昇、坂道歩行など) で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生ずる。
<input type="checkbox"/> III 度	高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。日常労作のうち、軽労作 (例えば、平地歩行など) で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生ずる。
<input type="checkbox"/> IV 度	心疾患のためいかなる身体活動も制限される。心不全症状や狭心痛 (胸痛) が安静時にも存在する。わずかな身体活動でこれらが増悪する。

■ 体外式補助人工心臓に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無	1.あり
開始時期	西暦 年 月

■ 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 <input type="checkbox"/> 自立 <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 入浴 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 階段昇降 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 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	車椅子とベッド間の移動 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 2.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

<診断基準>

①右房右室間の閉鎖(多くは筋性閉鎖)	1.該当 2.非該当 3.不明
②心房中隔と心室中隔の不整合(malalignment)	1.該当 2.非該当 3.不明
③心房間交通(右房から左房への短絡)	1.該当 2.非該当 3.不明
④心室中隔欠損	1.該当 2.非該当 3.不明
検査方法(該当する項目について☑を記入する)	
<input type="checkbox"/> 心臓超音波検査	<input type="checkbox"/> 心臓カテーテル検査
<input type="checkbox"/> 心臓MRI	<input type="checkbox"/> 心臓CT

<診断のカテゴリー>

心臓超音波検査、心臓カテーテル検査、心臓MRI またはCT のいずれかにおいて、①を認める	1.該当 2.非該当 3.不明
---	-----------------

■ 重症度分類に関する事項

NYHA 分類 (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> I 度	心疾患はあるが身体活動に制限はない。日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生じない。
<input type="checkbox"/> II 度	軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時または軽労作時には無症状。日常労作のうち、比較的強い労作 (例えば、階段上昇、坂道歩行など) で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生ずる。
<input type="checkbox"/> III 度	高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。日常労作のうち、軽労作 (例えば、平地歩行など) で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生ずる。
<input type="checkbox"/> IV 度	心疾患のためいかなる身体活動も制限される。心不全症状や狭心痛 (胸痛) が安静時にも存在する。わずかな身体活動でこれらが増悪する。

■ 体外式補助人工心臓に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無	1.あり
開始時期	西暦 年 月

■ 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 <input type="checkbox"/> 自立 <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 入浴 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 階段昇降 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 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	車椅子とベッド間の移動 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

213 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 2.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

<診断基準>

①右室肺動脈間の閉鎖(弁性閉鎖または漏斗部閉鎖)	1.該当 2.非該当 3.不明
②肺動脈が細い	1.該当 2.非該当 3.不明
③肺血流は動脈管に依存する	1.該当 2.非該当 3.不明
④肺血流は体肺側副血管に依存する	1.該当 2.非該当 3.不明
⑤心室中隔欠損を伴わない	1.該当 2.非該当 3.不明
検査方法(該当する項目に☑を記入する)	
<input type="checkbox"/> 心臓超音波検査	<input type="checkbox"/> 心臓カテーテル検査
<input type="checkbox"/> 心臓MRI	<input type="checkbox"/> 心臓CT

<診断のカテゴリー>

心臓超音波検査、心臓カテーテル検査、心臓MRI または、CT のいずれかにおいて、①、②、⑤の全てと③かつ/または④を認める	1.該当 2.非該当 3.不明
--	-----------------

■ 重症度分類に関する事項

NYHA 分類 (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> I 度	心疾患はあるが身体活動に制限はない。日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生じない。
<input type="checkbox"/> II 度	軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時または軽労作時には無症状。日常労作のうち、比較的強い労作 (例えば、階段上昇、坂道歩行など) で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生ずる。
<input type="checkbox"/> III 度	高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。日常労作のうち、軽労作 (例えば、平地歩行など) で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生ずる。
<input type="checkbox"/> IV 度	心疾患のためいかなる身体活動も制限される。心不全症状や狭心痛 (胸痛) が安静時にも存在する。わずかな身体活動でこれらが増悪する。

■ 体外式補助人工心臓に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無	1.あり
開始時期	西暦 年 月

■ 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 <input type="checkbox"/> 自立 <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 入浴 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 階段昇降 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 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	車椅子とベッド間の移動 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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	
医療機関所在地	電話番号 ()	
医師の氏名	印 記載年月日:平成 年 月 日	※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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. 歩き回るのが問題はない 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

<診断基準>

①心室中隔欠損	1. 該当 2. 非該当 3. 不明	②大動脈騎乗	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
③肺動脈閉鎖	1. 該当 2. 非該当 3. 不明	④肺血流は動脈管もしくは大動脈からの体肺側副血管によって供給される	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
検査方法 (該当する項目について☑を記入する)			
<input type="checkbox"/> 心臓超音波検査	<input type="checkbox"/> 心臓カテーテル検査		
<input type="checkbox"/> 心臓CT もしくは心臓MRI			

<診断のカテゴリー>

心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症の診断: 心エコー又は、心臓カテーテル検査で①~③の全ての所見を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--	--------------------

■ 重症度分類に関する事項

NYHA 分類 (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> I 度	心疾患はあるが身体活動に制限はない。日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生じない。
<input type="checkbox"/> II 度	軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時または軽労作時には無症状。日常労作のうち、比較的強い労作 (例えば、階段上昇、坂道歩行など) で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生ずる。
<input type="checkbox"/> III 度	高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。日常労作のうち、軽労作 (例えば、平地歩行など) で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生ずる。
<input type="checkbox"/> IV 度	心疾患のためいかなる身体活動も制限される。心不全症状や狭心痛 (胸痛) が安静時にも存在する。わずかな身体活動でこれらが増悪する。

■ 体外式補助人工心臓に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無	1.あり
開始時期	西暦 年 月

■ 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 <input type="checkbox"/> 自立 <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 入浴 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 階段昇降 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 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	車椅子とベッド間の移動 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日:平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

<診断基準>

①心室中隔欠損	1.あり 2.なし 3.不明	②大動脈騎乗	1.あり 2.なし 3.不明
③右室流出路狭窄	1.あり 2.なし 3.不明	④右室肥大	1.あり 2.なし 3.不明

<検査方法> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 心臓超音波検査	<input type="checkbox"/> 心臓カテーテル検査
----------------------------------	------------------------------------

<診断のカテゴリー>

ファロー四徴症の診断: 心エコーまたは、心臓カテーテル検査で、診断基準①～③の全ての所見を認める	1.該当 2.非該当 3.不明
--	-----------------

■ 重症度分類に関する事項

NYHA 分類 (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> I 度	心疾患はあるが身体活動に制限はない。日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生じない。
<input type="checkbox"/> II 度	軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時または軽労作時には無症状。日常労作のうち、比較的強い労作 (例えば、階段上昇、坂道歩行など) で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生ずる。
<input type="checkbox"/> III 度	高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。日常労作のうち、軽労作 (例えば、平地歩行など) で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生ずる。
<input type="checkbox"/> IV 度	心疾患のためいかなる身体活動も制限される。心不全症状や狭心痛 (胸痛) が安静時にも存在する。わずかな身体活動でこれらが増悪する。

■ 体外式補助人工心臓に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無	1.あり
開始時期	西暦 年 月

■ 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 <input type="checkbox"/> 自立 <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 入浴 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 階段昇降 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 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	車椅子とベッド間の移動 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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	
医療機関所在地	電話番号	()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日	※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 2.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

<診断基準>

両大血管のうち、どちらか一方の大血管が右室から完全に起始しており、他方の大血管が50%以上右室から起始している	1.該当 2.非該当 3.不明
---	-----------------

<検査方法> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 心臓超音波検査	<input type="checkbox"/> 心臓カテーテル検査
<input type="checkbox"/> 心臓CT検査、心臓MRI検査	

■ 重症度分類に関する事項

NYHA 分類 (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> I 度	心疾患はあるが身体活動に制限はない。日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生じない。
<input type="checkbox"/> II 度	軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時または軽労作時には無症状。日常労作のうち、比較的強い労作 (例えば、階段上昇、坂道歩行など) で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生ずる。
<input type="checkbox"/> III 度	高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。日常労作のうち、軽労作 (例えば、平地歩行など) で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生ずる。
<input type="checkbox"/> IV 度	心疾患のためいかなる身体活動も制限される。心不全症状や狭心痛 (胸痛) が安静時にも存在する。わずかな身体活動でこれらが増悪する。

■ 体外式補助人工心臓に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無	1.あり
開始時期	西暦 年 月

■ 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 <input type="checkbox"/> 自立 <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 入浴 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 階段昇降 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 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	車椅子とベッド間の移動 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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	
医療機関所在地	電話番号	()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日	※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

217 エプスタイン病

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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. 歩き回るのが問題はない 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

【心エコー図】

①断層心エコー図の心尖部四腔断面により、三尖弁中隔炎の心尖方向への附着偏位 [僧房弁附着部から 8mm/m ² (体表面積) 以上偏位] と巨大で動きの大きい前尖を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
②右房化右室を含む右房の拡大と低形成の機能的右室を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
③三尖弁の逆流を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

【心臓カテーテル・造影所見】

①心内心電図と心内圧の同時記録により、右房化右室を証明できる (右室内心電図を示す部分で心房波形を認める)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
②造影で、機能的右室と右房化右室を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
③機能的右室造影により三尖弁の逆流を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

<診断のカテゴリー>

エプスタイン病の診断: 心エコーにて①～③の全てを満たす	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
------------------------------	--------------------

■ 重症度分類に関する事項

NYHA 分類 (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> I 度	心疾患はあるが身体活動に制限はない。日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生じない。
<input type="checkbox"/> II 度	軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時または軽労作時には無症状。日常労作のうち、比較的強い労作 (例えば、階段上昇、坂道歩行など) で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生ずる。
<input type="checkbox"/> III 度	高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。日常労作のうち、軽労作 (例えば、平地歩行など) で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生ずる。
<input type="checkbox"/> IV 度	心疾患のためいかなる身体活動も制限される。心不全症状や狭心痛 (胸痛) が安静時にも存在する。わずかな身体活動でこれらが増悪する。

■ 体外式補助人工心臓に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無	1.あり
開始時期	西暦 年 月

■ 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 整容 入浴 階段昇降 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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 <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 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日:平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 2.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

I 主項目

I-1 持続的糖尿	1.該当 2.非該当 3.不明
-----------	-----------------

II 副項目(該当する項目に☑を記入する)

II-1 IV型コラーゲン遺伝子変異 <input type="checkbox"/> COL4A3 : <input type="checkbox"/> ホモ接合体 <input type="checkbox"/> ヘテロ接合体変異 <input type="checkbox"/> COL4A4 : <input type="checkbox"/> ホモ接合体 <input type="checkbox"/> ヘテロ接合体変異 <input type="checkbox"/> COL4A5 : <input type="checkbox"/> ヘミ接合体(男性) <input type="checkbox"/> ヘテロ接合体(女性)変異	1.該当 2.非該当 3.不明
II-2 IV型コラーゲン免疫組織化学的異常 所見:	1.該当 2.非該当 3.不明
II-3 糸球体基底膜特異的電顕所見 所見:	1.該当 2.非該当 3.不明

Ⅲ. 参考項目

Ⅲ-1 腎炎・腎不全の家族歴	1. あり 2. なし 3. 不明
Ⅲ-2 両側感音性難聴	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
Ⅲ-3 特異的眼所見 (以下の該当する項目に☑を記入する)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> 前円錐水晶体 <input type="checkbox"/> 後嚢下白内障 <input type="checkbox"/> 後部多形性角膜炎変性症 <input type="checkbox"/> 斑点網膜 <input type="checkbox"/> その他 ()	
Ⅲ-4 びまん性平滑筋腫症	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

Ⅳ. 除外項目

以下の項目を鑑別し、全て除外できる。除外できた項目には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 糖尿病による腎不全の家族歴 <input type="checkbox"/> 老人性難聴	

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 確定診断 (主項目に加えて副項目の1項目以上を満たすもの)
<input type="checkbox"/> 確定診断 (主項目のみで副項目がない場合、参考項目の2つ以上を満たすもの)
<input type="checkbox"/> 疑い例 (主項目のみで家族が本症候群と診断されている)
<input type="checkbox"/> 無症候性キャリア (副項目のⅣ型コラーゲン所見 (☐Ⅱ-1 か ☐Ⅱ-2) 1項目のみ)

■ 重症度分類に関する事項

1) CKD 重症度分類ヒートマップ (該当する色に☑を記入する。以下の①と②の区分についても、該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 赤 <input type="checkbox"/> オレンジ <input type="checkbox"/> 黄 <input type="checkbox"/> 緑	
①GFR 区分 (mL/分/1.73 m ²)	<input type="checkbox"/> G1 (正常または高値: ≥90) <input type="checkbox"/> G2 (正常または軽度低下: 60~89)
	<input type="checkbox"/> G3a (軽度~中等度低下: 45~59) <input type="checkbox"/> G3b (中等度~高度低下: 30~44)
	<input type="checkbox"/> G4 (高度低下: 15~29) <input type="checkbox"/> G5 (末期腎不全 (ESKD) : <15)
②蛋白尿区分	<input type="checkbox"/> A1 (正常 0.15 未満) <input type="checkbox"/> A2 (軽度蛋白尿 0.15~0.49)
尿蛋白定量(g/日)あるいは尿蛋白/Cr 比(g/gCr)	<input type="checkbox"/> A3 (高度蛋白尿 0.50 以上)

2) 聴力 (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 0 25 dBHL 未満 (正常)	<input type="checkbox"/> 1 25~40 dBHL 未満 (軽度難聴)	<input type="checkbox"/> 2 40~70 dBHL 未満 (中等度難聴)
<input type="checkbox"/> 3 70~90 dBHL 未満 (高度難聴)	<input type="checkbox"/> 4 90 dBHL 以上 未満 (重度難聴)	

3) 視力

視覚障害: 良好な方の眼の矯正視力が0.3 未満である	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
-----------------------------	--------------------

■ 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 整容 入浴 階段昇降 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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 <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 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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			
医療機関所在地	電話番号 ()			
医師の氏名	印 記載年月日: 平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと			

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

219 ギャロウェイ・モワト症候群

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

I. 主症状 (該当する項目に☑を記入する)

1. 中枢神経症状 (☐ 難治性てんかん ☐ 精神運動発達遅滞)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 腎障害 (糸球体硬化症)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

II. 副症状 (該当する項目に☑を記入する)

1. 外表奇形	1. あり 2. なし 3. 不明
☐ 顔面形成異常 (☐ 前額狭小化 ☐ 大きくて柔らかい耳 ☐ 耳介低位 ☐ 小下顎 ☐ 高口蓋 ☐ 眼間開離)	
☐ 四肢奇形 (☐ くも状指 ☐ 屈指)	
2. 筋症状	1. あり 2. なし 3. 不明
☐ 筋症状 (☐ 四肢緊張低下 ☐ 内斜視) ☐ 食道裂孔ヘルニア	

III. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
☐ 先天性糖鎖異常 ☐ ミトコンドリア呼吸鎖異常 ☐ Peroxisome 脂質代謝異常 ☐ アミノ酸代謝異常	
☐ 糖代謝異常 (☐ 糖原病 ☐ ガラクトース血症) ☐ 感染症(TORCH)	

<診断基準>

主症状2項目を両方満たし、かつ副症状1項目以上を有し、さらに鑑別疾患を除外したもの	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---	--------------------

■重症度分類に関する事項

1) 臓器区分 (腎臓) の場合

CKD 重症度分類ヒートマップ (該当する色に☑を記入する。①と②の区分についても、該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 赤	<input type="checkbox"/> オレンジ	<input type="checkbox"/> 黄	<input type="checkbox"/> 緑
①GFR 区分 (mL/分/1.73 m ²)	<input type="checkbox"/> G1 (正常または高値: ≥90)	<input type="checkbox"/> G2 (正常または軽度低下: 60~89)	<input type="checkbox"/> G3a (軽度~中等度低下: 45~59)
	<input type="checkbox"/> G3b (中等度~高度低下: 30~44)	<input type="checkbox"/> G4 (高度低下: 15~29)	<input type="checkbox"/> G5 (末期腎不全 (ESKD) : <15)
②蛋白尿区分 尿蛋白定量(g/日)あるいは尿蛋白/Cr 比(g/gCr)	<input type="checkbox"/> A1 (正常 0.15 未満)	<input type="checkbox"/> A2 (軽度蛋白尿 0.15~0.49)	<input type="checkbox"/> A3 (高度蛋白尿 0.50 以上)

2) 臓器区分 (脳皮質形成異常に伴う中枢神経障害) の場合

① 難治性てんかんの場合

主な抗てんかん薬2~3種類以上の単剤あるいは多剤併用で、かつ十分量で、2年以上治療しても、発作が1年以上抑制されず日常生活に支障をきたす状態	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--	--------------------

② 精神運動発達遅滞、神経症状の場合 (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 軽度障害 (目安として、IQ70 未満や補助具などを用いた自立歩行が可能な程度の障害)
<input type="checkbox"/> 中程度障害 (目安として、IQ50 未満や自立歩行が不可能な程度の障害)
<input type="checkbox"/> 高度障害 (目安として、IQ35 未満や寝たきりの状態)

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日:平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

1 急速進行性糸球体腎炎の疑いに関する所見

1) 尿所見異常(主として血尿や蛋白尿、円柱尿)を認める	1.該当 2.非該当 3.不明
2) eGFR<60 mL/min/1.73 m ² を認める	1.該当 2.非該当 3.不明
3) □CRP 高値 や □赤沈促進 を認める	1.該当 2.非該当 3.不明

2 急速進行性糸球体腎炎の確定診断に関する項目

1) 数週から数か月の経過で急速に腎不全が進行する(目安:3ヶ月以内に30%以上のeGFRの低下)	1.該当 2.非該当 3.不明
2) 血尿(多くは顕微鏡的血尿、稀に肉眼的血尿)、蛋白尿、円柱尿などの腎炎性尿所見を認める	1.該当 2.非該当 3.不明
3) 腎生検で壊死性半月体形成性糸球体腎炎を認める	1.該当 2.非該当 3.不明

3 除外項目

以下項目を鑑別し、全て除外できる。除外できた項目には☑を記入する。	1.全て除外可 2.除外不可 3.不明
□慢性腎不全 □高度脱水による腎前性急性腎不全 □尿路閉塞による腎後性急性腎不全	

<診断基準>

□確定診断: 2の1)と2)を認める場合
□疑い : 1の1)~3)を認める場合

■ 重症度分類に関する事項(該当する項目に☑を記入する)

□ア)	[初期・再発時] 急速進行性糸球体腎炎の診断基準を満たす
□イ)	[維持治療期] CKD 重症度分類ヒートマップで重症(赤)に該当する
□ウ)	腎機能:蛋白尿>0.5g/日のもの

ア) 急速進行性糸球体腎炎の病型および臨床重症度 (該当する色に☑を記入する)

①急速進行性糸球体腎炎の病型	<input type="checkbox"/> MPO-ANCA 陽性 <input type="checkbox"/> PR3-ANCA 陽性 <input type="checkbox"/> 抗GBM 抗体陽性 <input type="checkbox"/> その他 ()
②急速進行性糸球体腎炎の臨床重症度 (Grade)	<input type="checkbox"/> I <input type="checkbox"/> II <input type="checkbox"/> III <input type="checkbox"/> IV

イ) CKD 重症度分類ヒートマップ (該当する色に☑を記入する。なお、以下①と②の区分についても該当する項目に☑を記入する。)

<input type="checkbox"/> 赤	<input type="checkbox"/> オレンジ	<input type="checkbox"/> 黄	<input type="checkbox"/> 緑
①GFR 区分 (mL/分/1.73 m ²)	<input type="checkbox"/> G1 (正常または高値: ≥90)	<input type="checkbox"/> G2 (正常または軽度低下: 60~89)	
	<input type="checkbox"/> G3a (軽度~中等度低下: 45~59)	<input type="checkbox"/> G3b (中等度~高度低下: 30~44)	
	<input type="checkbox"/> G4 (高度低下: 15~29)	<input type="checkbox"/> G5 (末期腎不全: <15)	
②蛋白尿区分 尿蛋白定量(g/日)あるいは尿蛋白/Cr 比(g/gCr)	<input type="checkbox"/> A1 (正常 0.15 未満)	<input type="checkbox"/> A2 (軽度蛋白尿 0.15~0.49)	
	<input type="checkbox"/> A3 (高度蛋白尿 0.50 以上)		

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など

■ 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	<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
	整容	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	トイレ動作
	入浴	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	歩行
	階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能	着替え
	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"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
			<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
			<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日:平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

221 抗糸球体基底膜腎炎

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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. 歩き回るのが問題はない 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

1. 検査所見

1) 腎炎性尿所見を認める (該当する項目に☑を記入する) ☐血尿 (顕微鏡的血尿または肉眼的血尿) ☐蛋白尿 ☐円柱尿	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2) 血清抗糸球体基底膜抗体が陽性	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3) 腎生検において、糸球体係蹄壁に沿った線状の免疫グロブリンの沈着と壊死性半月体形成性糸球体腎炎を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

2. その他の所見

1) 腎機能の急速な低下 (該当する項目に☑を記入する) ☐血清クリアチニンの急速な上昇 ☐貧血	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2) 肺胞出血	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

3. 除外項目

以下項目を鑑別し、全て除外できる。除外できた項目には☑を記入する。 ☐慢性腎不全 ☐高度脱水による腎前性急性腎不全 ☐尿路閉塞による腎後性急性腎不全	1. 除外可 2. 除外不可 3. 不明
---	----------------------

<診断基準>

以下のいずれかを満たす場合、確定診断とする（該当する項目に☑を記入する）

確定診断：検査所見の1) および2) を認める

確定診断：検査所見の1) および3) を認める

■ 重症度分類に関する事項

以下のいずれかを満たす（該当する項目に☑を記入する）

1. 該当 2. 非該当 3. 不明

ア) CKD 重症度分類ヒートマップで赤に該当する

イ) 腎機能：タンパク尿>0.5g/日

ウ) 当該疾患が原因である肺出血を呈する

CKD 重症度分類ヒートマップ（該当する色に☑を記入する。①と②の区分についても、該当する項目に☑を記入する。）

<input type="checkbox"/> 赤	<input type="checkbox"/> オレンジ	<input type="checkbox"/> 黄	<input type="checkbox"/> 緑
① GFR 区分 (mL/分/1.73 m ²)	<input type="checkbox"/> G1 (正常または高値: ≥90) <input type="checkbox"/> G3a (軽度~中等度低下: 45~59) <input type="checkbox"/> G4 (高度低下: 15~29)	<input type="checkbox"/> G2 (正常または軽度低下: 60~89) <input type="checkbox"/> G3b (中等度~高度低下: 30~44) <input type="checkbox"/> G5 (末期腎不全 (ESKD)) : <15)	
② 蛋白尿区分 尿蛋白定量(g/日)あるいは尿蛋白/Cr 比(g/gCr)	<input type="checkbox"/> A1 (正常 0.15 未満) <input type="checkbox"/> A3 (高度蛋白尿 0.50 以上)	<input type="checkbox"/> A2 (軽度蛋白尿 0.15~0.49)	

■ 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 整容 入浴 階段昇降 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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 <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 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

A 成人におけるネフローゼ症候群診断時の所見

1. 蛋白尿: 3.5 g/日以上 ※ 随時尿において尿蛋白/尿クレアチニン比が3.5 g/gCr 以上の場合もこれに準ずる	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 低アルブミン血症: 血清アルブミン値3.0 g/dL 以下	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

B 小児におけるネフローゼ症候群診断時の所見

1. 高度蛋白尿(夜間蓄尿で40mg/hr/m ² 以上)または、早朝尿で尿蛋白クレアチニン比2.0g/gCr以上	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 低アルブミン血症(血清アルブミン2.5g/dL以下)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

C. 除外項目

明らかな原因疾患の有無	1. 有る 2. 無い 3. 不明
明らかな原因疾患を認める場合に☑を記入する	
自己免疫性疾患: □ループス腎炎 □IgA 血管炎 □その他の血管炎	
代謝性疾患: □糖尿病性腎症	
パラプロテイン血症: □アミロイドーシス □クリオグロブリン □重鎖沈着症 □軽鎖沈着症	
感染症: □溶連菌・ブドウ球菌感染症 □B型・C型肝炎 □ヒト免疫不全ウイルス(HIV) □パルボウイルス B19 □梅毒 □寄生虫(マラリア、シストゾミア)	
腫瘍: □固形癌 □多発性骨髄腫 □悪性リンパ腫 □白血病	
薬剤: □ブシラミン □D-ペニシラミン □金製剤	
遺伝性疾患: □Alport 症候群 □Fabry 病 □nail-patella 症候群	
その他: □妊娠高血圧腎症 □放射線腎症 □移植腎における拒絶反応	

<一二次性ネフローゼ症候群の診断基準>

成人における診断基準

Aの1.と2.を同時に満たし、明らかな原因疾患がない	1.該当 2.非該当 3.不明
----------------------------	-----------------

小児における診断基準

Bの1.と2.を同時に満たし、明らかな原因疾患がない	1.該当 2.非該当 3.不明
----------------------------	-----------------

■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に☑を記入する)

18歳未満の患者

<input type="checkbox"/> ① 先天性ネフローゼ症候群の場合	<input type="checkbox"/> ② 半年間で3回以上再発した場合又は1年間に4回以上再発した場合
<input type="checkbox"/> ③ 治療で免疫抑制薬又は生物学的製剤を用いる場合	<input type="checkbox"/> ④ ステロイド抵抗性ネフローゼ症候群の場合
<input type="checkbox"/> ⑤ 腎移植を行った場合	

成人の場合

<input type="checkbox"/> ① ネフローゼ症候群の基準を満たしている患者 (申請6ヶ月以内)
<input type="checkbox"/> ② ネフローゼ症候群の診断後、免疫抑制治療 (ステロイド治療を含む) を行っても一度も完全寛解に至らない患者
<input type="checkbox"/> ③ ステロイド依存性 (ステロイドを減量あるいは中止後再発を2回以上繰り返すため、ステロイドを中止できない場合) あるいは 頻回再発型 (6ヶ月間に2回以上再発する場合) の患者
<input type="checkbox"/> ④ CKD重症度分類ヒートマップが赤色の部分の患者
<input type="checkbox"/> ⑤ 蛋白尿0.5g/gCrが持続する場合

(参考)

④CKD重症度分類ヒートマップ (該当する色に☑を記入する。なお、以下①と②の区分についても該当する項目に☑を記入する。)

<input type="checkbox"/> 赤	<input type="checkbox"/> オレンジ	<input type="checkbox"/> 黄	<input type="checkbox"/> 緑
①GFR区分 (mL/分/1.73 m ²)	<input type="checkbox"/> G1 (正常または高値: ≥90)	<input type="checkbox"/> G2 (正常または軽度低下: 60~89)	
	<input type="checkbox"/> G3a (軽度~中等度低下: 45~59)	<input type="checkbox"/> G3b (中等度~高度低下: 30~44)	
	<input type="checkbox"/> G4 (高度低下: 15~29)	<input type="checkbox"/> G5 (末期腎不全: <15)	
②蛋白尿区分 尿蛋白定量(g/日)あるいは尿蛋白/Cr比(g/gCr)	<input type="checkbox"/> A1 (正常 0.15未満)	<input type="checkbox"/> A2 (軽度蛋白尿 0.15~0.49)	
	<input type="checkbox"/> A3 (高度蛋白尿 0.50以上)		

■ 病型診断

腎生検実施有無	<input type="checkbox"/> ①実施	<input type="checkbox"/> ②未実施	<input type="checkbox"/> ③不明
腎生検実施年月	<input type="checkbox"/> ①西暦	年 月	<input type="checkbox"/> ②不明
腎生検実施場所	<input type="checkbox"/> ①自施設	<input type="checkbox"/> ②他施設 ()	<input type="checkbox"/> ③不明
病型診断	<input type="checkbox"/> ①微小変化型ネフローゼ症候群	<input type="checkbox"/> ②膜性腎症	<input type="checkbox"/> ③巣状分節性糸球体硬化症
	<input type="checkbox"/> ④膜性増殖性糸球体腎炎 (I型、III型)	<input type="checkbox"/> ⑤半月体形成性糸球体腎炎	<input type="checkbox"/> ⑥管内増殖性糸球体腎炎
	<input type="checkbox"/> ⑦不明・分類不能	<input type="checkbox"/> ⑧その他 ()	

■ 経過 (治療内容と反応性)、その他特記すべき事項など

--

■ 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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 病理診断 (該当する項目に☑を記入する)

I. 膜性増殖性糸球体腎炎 I 型・坂口分類	
1. メサングウム増殖性腎炎型 (後期ないし前期)	
<input type="checkbox"/>	1a. メサングウム細胞軽度増殖
<input type="checkbox"/>	1b. 中等度メサングウム細胞増殖
<input type="checkbox"/>	2. 慢性・巣状型
巣状分節性に、あるいは巣状全節性にメサングウム細胞増殖、係蹄壁の2重化を見る。	
<input type="checkbox"/>	3. 急性・巣状型
巣状分節性、巣状全節性に内皮細胞の腫大、メサングウム細胞の腫大と増殖により血管腔が殆ど閉塞している。係蹄壁の二重化は殆どみられず、どの糸球体にも好中球が見られる。	
<input type="checkbox"/>	4. 慢性・びまん型
<input type="checkbox"/>	4a. 軽度: 分節性に係蹄壁の二重化が見られる。
<input type="checkbox"/>	4b. 非分葉型: 係蹄壁の二重化がびまん性・全節性に見られ、メサングウム間入があるが、軸部のメサングウム増殖は軽度である
<input type="checkbox"/>	4c. 中等度: 係蹄壁の二重化がどの糸球体にも認められる。4aに比べて二重化の部分が多い。

5. 急性・びまん型	
<input type="checkbox"/> 5a. 管内増殖型：管内増殖性腎炎と鑑別がむづかしいほど類似している。	
<input type="checkbox"/> 5b. 中等度：管内増殖が強く糸球体が中等度に腫大したものである。光顕的にも沈着物を見ることができる。	
<input type="checkbox"/> 5c. 高度：細胞増殖の程度は5bとほぼ同程度だが糸球体の腫大がより著明に見える。	
<input type="checkbox"/> 6. 分葉型	
糸球体は中等度腫大し、係蹄壁には二重化がある。メサンギウム基質の増加（硬化）を主体とした結節性病変が見られる。	
<input type="checkbox"/> 7. 終末期型	
硬化糸球体となっており、証拠は見つけがたい	
II. 付加的所見の記載	
1. 糸球体	
A. 全節性、分節性硬化巣の割合 (%)	_____ %
B. 半月体の出現頻度 (%)	_____ %
C. 白血球の浸潤程度 (- ~ ++)	<input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> ± <input type="checkbox"/> + <input type="checkbox"/> ++
D. 泡沫細胞集積の程度 (- ~ ++)	<input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> ± <input type="checkbox"/> + <input type="checkbox"/> ++
E. 沈着物の量 (- ~ ++)	<input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> ± <input type="checkbox"/> + <input type="checkbox"/> ++
2. 尿細管・間質	
A. 皮質の尿細管・間質変化の程度 (%)	_____ %
B. 尿細管上皮の泡沫細胞化の程度 (-~++)	<input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> ± <input type="checkbox"/> + <input type="checkbox"/> ++
3. 血管	
細動脈硬化の程度 (-~++)	<input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> ± <input type="checkbox"/> + <input type="checkbox"/> ++

B. 臨床所見

<成人におけるネフローゼ症候群診断基準>

1. 蛋白尿：3.5 g/日以上 を認める (随時尿において尿蛋白/尿クレアチニン比が3.5 g/gCr 以上の場合もこれに準ずる)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 低アルブミン血症：血清アルブミン値3.0 g/dL 以下 を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

<小児におけるネフローゼ症候群診断基準>

1. 高度蛋白尿 (夜間蓄尿で 40mg/hr/m ² 以上) または早朝尿で尿蛋白クレアチニン比 2.0g/gCr 以上を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 低アルブミン血症 (血清アルブミン 2.5 g/dL 以下) を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

C. 除外項目

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 <input checked="" type="checkbox"/> を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 免疫複合体疾患： <input type="checkbox"/> ループス腎炎 <input type="checkbox"/> 紫斑病性腎炎 <input type="checkbox"/> その他 () <input type="checkbox"/> 代謝性疾患： <input type="checkbox"/> デンスデポジット病 (以前のII型) <input type="checkbox"/> 異常蛋白 (パラプロテイン) 血症： <input type="checkbox"/> クリオグロブリン <input type="checkbox"/> 重鎖沈着症 <input type="checkbox"/> 軽鎖沈着症 <input type="checkbox"/> その他 () <input type="checkbox"/> 感染症： <input type="checkbox"/> B型・C型肝炎ウイルス <input type="checkbox"/> パルボウイルスB19 <input type="checkbox"/> 細菌性心内膜炎 <input type="checkbox"/> シャント腎炎など <input type="checkbox"/> 腫瘍： <input type="checkbox"/> 悪性リンパ腫 <input type="checkbox"/> 白血病など <input type="checkbox"/> 遺伝性疾患： <input type="checkbox"/> 補体異常症 <input type="checkbox"/> 肝疾患： <input type="checkbox"/> 肝硬変 <input type="checkbox"/> アンチトリプシン欠損症	

<診断基準>

病理所見 (A) で1～6のいずれかに分類され、臨床所見 (B) としてネフローゼ症候群の診断基準を満たし、除外項目 (C) で全ての疾患が除外できる	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---	--------------------

■ 重症度分類に関する事項

18歳未満の患者 (該当する項目にを記入する)

<input type="checkbox"/> 病理診断で診断が確定している
<input type="checkbox"/> 治療で以下のうち一つ以上を用いる
<input type="checkbox"/> ステロイド薬 <input type="checkbox"/> 免疫抑制剤 <input type="checkbox"/> 生物学的製剤 <input type="checkbox"/> 抗凝固薬 <input type="checkbox"/> 抗血小板薬 <input type="checkbox"/> アルブミン製剤 <input type="checkbox"/> 降圧薬
<input type="checkbox"/> 腎移植を行った

成人の場合

①CKD 重症度分類ヒートマップ（該当する色に☑を記入する。なお、以下①と②の区分についても、該当する項目に☑を記入する。）

<input type="checkbox"/> 赤	<input type="checkbox"/> オレンジ	<input type="checkbox"/> 黄	<input type="checkbox"/> 緑
①GFR 区分 (mL/分/1.73 m ²)	<input type="checkbox"/> G1 (正常または高値: ≥90)	<input type="checkbox"/> G2 (正常または軽度低下: 60~89)	<input type="checkbox"/> G3a (軽度~中等度低下: 45~59)
	<input type="checkbox"/> G3b (中等度~高度低下: 30~44)	<input type="checkbox"/> G4 (高度低下: 15~29)	<input type="checkbox"/> G5 (末期腎不全 (ESKD) : <15)
②蛋白尿区分 尿蛋白定量(g/日)あるいは尿蛋白/Cr 比(g/gCr)	<input type="checkbox"/> A1 (正常 0.15 未満)	<input type="checkbox"/> A2 (軽度蛋白尿 0.15~0.49)	<input type="checkbox"/> A3 (高度蛋白尿 0.50 以上)

②

ネフローゼ症候群の基準を満たしている	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--------------------	--------------------

③

免疫抑制治療（ステロイド治療を含む）を行っても寛解に至らない、あるいは持続的低補体血症を伴う	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--	--------------------

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日: 平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

1. 隆起性の紫斑	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 急性の腹部疼痛	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 生検組織での小動静脈壁の顆粒球の存在	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. 年齢が20歳以下	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

B. 尿検査所見

顕微鏡的血尿または蛋白尿	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--------------	--------------------

C. 腎生検病理組織所見

<input type="checkbox"/> 光顕所見:メサンギウム増殖性変化を主体とする多彩な病変 <input type="checkbox"/> 蛍光抗体法または酵素抗体法所見: IgA の顆粒状沈着 <input type="checkbox"/> 電顕所見: 高電子密度物質の沈着	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---	--------------------

*病理所見レポートの添付を要す

<確定診断>

症状 (A) のうち2項目以上、および尿所見異常 (B) と腎生検病理組織診断を満たして確定できる	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---	--------------------

■ 重症度分類に関する事項

1)国際小児腎臓病研究班 (ISKDC) による紫斑病性腎炎の組織分類と予後 (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> Grade I : 微小変化	<input type="checkbox"/> Grade II : メサングウム増殖のみ
<input type="checkbox"/> Grade III (a) : 巣状	<input type="checkbox"/> Grade III (b) : びまん性メサングウム増殖、半月体形成<50%
<input type="checkbox"/> Grade IV (a) : 巣状	<input type="checkbox"/> Grade IV (b) : びまん性メサングウム増殖、半月体形成 50~75%
<input type="checkbox"/> Grade V (a) : 巣状	<input type="checkbox"/> Grade V (b) : びまん性メサングウム増殖、半月体形成>75%
<input type="checkbox"/> Grade VI : 膜性増殖性腎炎様病変	

2)CKD 重症度分類ヒートマップ (該当する色に☑を記入する。なお、以下①と②の区分についても、該当する項目に☑を記入する。)

<input type="checkbox"/> 赤	<input type="checkbox"/> オレンジ	<input type="checkbox"/> 黄	<input type="checkbox"/> 緑
①GFR 区分 (mL/分/1.73 m ²)	<input type="checkbox"/> G1 (正常または高値: ≥90)	<input type="checkbox"/> G2 (正常または軽度低下: 60~89)	<input type="checkbox"/> G3a (軽度~中等度低下: 45~59)
	<input type="checkbox"/> G3b (中等度~高度低下: 30~44)	<input type="checkbox"/> G4 (高度低下: 15~29)	<input type="checkbox"/> G5 (末期腎不全 (ESKD) : <15)
②蛋白尿区分 尿蛋白定量(g/日)あるいは尿蛋白/Cr 比(g/gCr)	<input type="checkbox"/> A1 (正常 0.15 未満)	<input type="checkbox"/> A2 (軽度蛋白尿 0.15~0.49)	<input type="checkbox"/> A3 (高度蛋白尿 0.50 以上)

3) 尿検査所見

蛋白尿>0.5g/日	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
------------	--------------------

■ 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
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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日:平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

225 先天性腎性尿崩症

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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. 歩き回るのが問題はない 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

1. 口渇	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 多飲	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 多尿	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

B. 検査所見

1. 尿量(1日 3,000ml 以上 (乳幼児では体表面積あたりの尿量が 2,500ml/m ² 以上))	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 尿浸透圧 (300 mOsm/kg 以下)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 水制限試験においても尿浸透圧 (300mOsm/kg を超えない)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. 血漿バソプレシン濃度 (定常状態で 1.0 pg/ml 以上)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
5. バソプレシン負荷試験 □完全型(尿量の減少と尿浸透圧の上昇なし) □部分型(軽症型)(軽度の尿量の減少と尿浸透圧の上昇)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
□中枢性尿崩症 □心因性多飲 □高カルシウム血症 □間質性腎炎 □慢性腎盂腎炎	

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、異常がある項目に☑を記入する	
☐抗利尿ホルモンV2受容体遺伝子 ☐アクアポリン2遺伝子	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> Definite : 症状 (A) のいずれかを満たし、検査所見 (B) の5項目すべてを満たし、鑑別診断 (C) の鑑別すべき疾患を除外し、遺伝子学的検査 (D) を満たすもの
<input type="checkbox"/> Probable : 乳幼児期までに発症した例で、症状 (A) のいずれかを満たし、検査所見 (B) の5項目すべてを満たし、鑑別診断 (C) の鑑別すべき疾患を除外したもの

■ 重症度分類に関する事項

バソプレシン投与後尿浸透圧が600 mOsm/kg 以下である (尿浸透圧値 mOsm/kg)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---	--------------------

■ 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	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	トイレ動作	☐自立 ☐部分介助 ☐全介助
	入浴	歩行	☐自立 ☐軽度介助 ☐部分介助 ☐全介助
	階段昇降	着替え	☐自立 ☐部分介助 ☐全介助
	排便コントロール	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 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

以下の1~5の症状がある(該当する項目に☑を記入する)	1.該当 2.非該当 3.不明
<input type="checkbox"/> 1.頻尿 <input type="checkbox"/> 2.尿意亢進 <input type="checkbox"/> 3.尿意切迫感 <input type="checkbox"/> 4.膀胱不快感 <input type="checkbox"/> 5.膀胱痛	

B. 検査所見

膀胱内にハンナ病変を認める	1.該当 2.非該当 3.不明
---------------	-----------------

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1.全て除外可 2.除外不可 3.不明
<input type="checkbox"/> 過活動膀胱 <input type="checkbox"/> 膀胱癌 <input type="checkbox"/> 細菌性膀胱炎 <input type="checkbox"/> 放射線性膀胱炎 <input type="checkbox"/> 結核性膀胱炎 <input type="checkbox"/> 薬剤性膀胱炎 <input type="checkbox"/> 膀胱結石 <input type="checkbox"/> 前立腺肥大症 <input type="checkbox"/> 前立腺癌 <input type="checkbox"/> 前立腺炎 <input type="checkbox"/> 尿道狭窄 <input type="checkbox"/> 尿道憩室 <input type="checkbox"/> 尿道炎 <input type="checkbox"/> 下部尿管結石 <input type="checkbox"/> 子宮内膜症 <input type="checkbox"/> 膣炎 <input type="checkbox"/> 神経性頻尿 <input type="checkbox"/> 多尿 <input type="checkbox"/> その他()	

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> Definite: 症状(A)、検査所見(B)、鑑別診断(C)の全てを満たすもの

■ 重症度分類に関する事項

1) 日本間質性膀胱炎研究会作成の重症度基準 (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 重症	(膀胱痛の程度が7点から10点 かつ排尿記録による最大一回排尿量が100ml以下)
<input type="checkbox"/> 中等症	(重症と軽症以外)
<input type="checkbox"/> 軽症	(膀胱痛の程度が0点から3点 かつ排尿記録による最大一回排尿量が200ml以上)

*膀胱痛の程度 (0-10点) の質問

膀胱の痛みについて、平均した強さに最もよくあてはまる項目を選択すること

0 (全くない) 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 (想像できる最大の強さ)

*最大一回排尿量 (_____ ml)

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日:平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

1. 鼻出血(自然かつ反復性)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 末梢血管拡張症(該当項目に☑を記入する) □鼻腔 □眼瞼 □口唇 □口腔 □手指 □その他()	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

B. 検査所見

1. 内臓病変(該当項目に☑を記入する) □胃腸末梢血管拡張 □肺動静脈奇形 □脳動静脈奇形 □肝動脈静脈奇形 □脊髄動静脈奇形 □その他()	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 家族歴(遺伝性): HIT(遺伝性出血性末梢血管拡張症)と診断されている1親等の血縁者 (参考) 兄弟、姉妹は1親等の血縁者に含まれる	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

C. 除外項目

以下の疾病を鑑別し、除外できる	1. 除外可 2. 除外不可 3. 不明
□遺伝性ではない各臓器における単純性肺動静脈奇形	

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、異常がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> ENG (Endoglin) 遺伝子 <input type="checkbox"/> ACVRL1 (ALK1) 遺伝子 <input type="checkbox"/> SMAD4 遺伝子	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> Definite : 症状 (A-1, 2) と検査所見 (B-1, 2) の中の3項目を満たし、除外項目 (C) の鑑別すべき疾患を除外したもの
<input type="checkbox"/> Definite : 症状 (A-1, 2) と検査所見 (B-1, 2) の中の3項目を満たし、遺伝学的検査 (D) を満たすもの
<input type="checkbox"/> Probable : 症状 (A-1, 2) と検査所見 (B-1, 2) の中の2項目を満たし、除外項目 (C) の鑑別すべき疾患を除外したもの
<input type="checkbox"/> Possible : 症状 (A-1, 2) と検査所見 (B-1, 2) の中の1項目を満たし、除外項目 (C) の鑑別すべき疾患を除外したもの

■ 重症度分類に関する事項 (重症度 _____)

(以下 1~6 の項目のうち、最も重い重症度を記載する。なお、治療を必要とする肺動静脈奇形が存在する場合、奇異性塞栓症の既往がある場合には重症度 3 と記載する。)

1) 息切れを評価する修正 MRC 分類グレード	<input type="checkbox"/> 0 (激しい運動をした時だけ息切れがある) <input type="checkbox"/> 1 (平坦な道を早足で歩く、あるいは緩やかな上り坂を歩く時に息切れがある) <input type="checkbox"/> 2 (息切れがあるので、同年代の人よりも平坦な道を歩くのが遅い、あるいは平坦な道を自分のペースで歩いている時、息切れのために立ち止まることがある) <input type="checkbox"/> 3 (平坦な道を約 100m、あるいは数分歩くと息切れのために立ち止まる) <input type="checkbox"/> 4 (息切れがひどく家から出られない、あるいは衣服の着替えをする時にも息切れがある)
2) 動脈血液ガス分析	PaO ₂ () Torr PaCO ₂ () Torr SpO ₂ () % (室内気吸入・酸素吸入 : L/分) <input type="checkbox"/> 1 PaO ₂ ≥ 80 Torr (SpO ₂ ≥ 95%) <input type="checkbox"/> 2 PaO ₂ ≥ 70 Torr (SpO ₂ ≥ 93%) <input type="checkbox"/> 3 PaO ₂ > 60 Torr (SpO ₂ ≥ 90%) <input type="checkbox"/> 4 PaO ₂ ≤ 60 Torr (SpO ₂ < 90%)
3) 肺内シャント率	(<input type="checkbox"/> 肺血流シンチ法 / <input type="checkbox"/> 100%酸素吸入法) による肺内シャント率 () % <input type="checkbox"/> 1 肺内シャント率 < 5% <input type="checkbox"/> 2 肺内シャント率 < 10% <input type="checkbox"/> 3 肺内シャント率 < 15% <input type="checkbox"/> 4 肺内シャント率 ≥ 15%
4) 肝動静脈奇形、消化管出血	<input type="checkbox"/> 1 (血管病変を認めるものの治療を要しない) <input type="checkbox"/> 2 (血管病変を認め、治療を要するが、身体活動は制限されない) <input type="checkbox"/> 3 (血管病変を認め、治療を要し、身体活動が中等度に制限される) <input type="checkbox"/> 4 (肝動静脈奇形の場合は肝不全を認め、消化管出血の場合は、輸血、内視鏡治療などの治療を要し、身体活動が高度に制限される)
5) 脳・脊髄動静脈奇形に関する重症度	<input type="checkbox"/> 1 (血管病変を認めるものの治療を要しない) <input type="checkbox"/> 2 (血管病変を認め治療を要するが、身体活動は制限されない) <input type="checkbox"/> 3 (1) 脳出血、脳梗塞、脳膿瘍などの器質的変化があり、それによる高次脳機能障害あり、(2) 外科的治療・脳血管内治療・定位放射線治療の適応あり、これらの術後 5 年以内、(3) 再発例 (新たな脳出血、脳梗塞、脳膿瘍、脊髄出血の出現)
6) 鼻出血の重症度 (申請前 3 ヶ月間の平均)	<input type="checkbox"/> 1 なし <input type="checkbox"/> 2 軽症 (週 1 回未満、持続時間 < 5 分、にじみ出る程度) <input type="checkbox"/> 3 中等度 (週 1 回以上、持続時間 < 15 分、あふれ出る) <input type="checkbox"/> 4 重症 (週 2 回以上、持続時間 ≥ 15 分、貧血あり、輸血歴あり)

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

1. 労作時呼吸困難	1.あり 2.なし 3.不明
2. 咳嗽	1.あり 2.なし 3.不明
3. 喀痰	1.あり 2.なし 3.不明

B. 検査所見

1. (1)画像検査所見(胸部X線写真:ほぼ正常かわずかな過膨脹)	1.該当 2.非該当 3.不明
1. (2)画像検査所見(高分解能CTの吸気相・呼気相での撮影における空気捕らえ込み現象)	1.該当 2.非該当 3.不明
2. 生理学的所見(肺機能検査により、閉塞性換気障害)	1.該当 2.非該当 3.不明
3. 病理所見(肺生検組織により細気管支領域における粘膜下や細気管支周辺の線維化・癒着化が斑紋状に分布)	1.該当 2.非該当 3.不明

C. 除外項目

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> びまん性汎細気管支炎 <input type="checkbox"/> COPD <input type="checkbox"/> 気管支喘息 <input type="checkbox"/> 間質性肺疾患 <input type="checkbox"/> 肺移植や骨髄移植などの移植後発症及び薬剤性 や揮発性物質の吸入、膠原病、その他の疾患に伴う閉塞性細気管支炎(<input type="checkbox"/> 肺移植や骨髄移植などの移植後発症 <input type="checkbox"/> 薬剤性 <input type="checkbox"/> 揮発性物質 の吸入 <input type="checkbox"/> 膠原病() <input type="checkbox"/> その他()	

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

- Definite : 症状 (A) のうち1. を満たすこと+検査所見 (B) のうち3. を満たし除外項目 (C) の鑑別すべき疾患を除外したもの
- Probable : 症状 (A) のうち1. を満たすこと+検査所見 (B) のうち1. と2. を満たし除外項目 (C) の鑑別すべき疾患を除外したもの

■ 重症度分類に関する事項

閉塞性細気管支炎候群 (BOS) の病期分類 FEV1 () %

- BOS0 (FEV1 ≥ 80%) BOS1 (FEV1 66-80%) BOS2 (FEV1 51-65%) BOS3 (FEV1 < 50%)

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日:平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

229 肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状 (該当する項目に☑を記入する)

以下の1~5の症状を認める	1.該当 2.非該当 3.不明
<input type="checkbox"/> 1. 労作時呼吸困難 <input type="checkbox"/> 2. 咳 <input type="checkbox"/> 3. 喀痰 <input type="checkbox"/> 4. 体重減少 <input type="checkbox"/> 5. 発熱	

B. 検査所見

1. 血液・生化学的検査所見 以下の項目が高値である	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> 血清KL-6 (_____ U/ml) <input type="checkbox"/> サーファクタントプロテイン-A (_____ ng/mL) <input type="checkbox"/> サーファクタントプロテイン-D(_____ ng/mL) <input type="checkbox"/> LDH (_____ IU/l)	
2. 画像検査所見	
高分解能CT (HRCT) にて、以下の所見を認める (該当する項目に☑を記入する)	
主要所見 <input type="checkbox"/> 1. すりガラス様陰影、通常両側性 <input type="checkbox"/> 2. 小葉内間質肥厚像および小葉間隔壁肥厚像 <input type="checkbox"/> 3. Crazy-paving pattern: 所見1と2の重なり合い <input type="checkbox"/> 4. Consolidation <input type="checkbox"/> 5. 地図状分布 geographic distribution <input type="checkbox"/> 6. Subpleural sparing	
その他の所見 <input type="checkbox"/> 1. 牽引性気管支拡張像 <input type="checkbox"/> 2. 嚢胞 <input type="checkbox"/> 3. 蜂窩肺	
PAP を指示する所見を認める (該当する項目に☑を記入する)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> PAP はほぼ確実 (Crazy-paving pattern (3.) が主体でこれに地図状分布(5.)、subpleural sparing(6.)が認められる) <input type="checkbox"/> PAP 疑い (Crazy-paving pattern のみを認める)	
3. 生理学的所見	
・拘束性障害を呈する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
・肺活量の低下に比べ、低酸素血症や拡散能の低下をより生じやすい	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. 病理・細胞学的所見 (左右肺に肺病変をきたした症例で以下該当する項目に☑を記入する)	
<input type="checkbox"/> 2a. 気管支肺胞洗浄 (BAL) 液で白濁の外観を呈し、放置すると沈殿する。 光顕で、ノバニコロー染色でライトグリーンに染まる顆粒状の無構造物質の沈着と、泡沫上マクロファージがみられる。	
<input type="checkbox"/> 2b. 病理組織で以下のような肺胞蛋白症を支持する所見がみられる (1) 末梢気腔内に0.2 microns 大の弱好酸性細顆粒状物質が充満する。細顆粒状物質に数十 microns 大の好酸性顆粒状物質が混在する。 数microns 大の lipid clefts が混在する。 (2) 末梢気腔内の細顆粒状物質はPAS 染色で陽性所見を示す (3) 末梢気腔内の細顆粒状物質は免疫染色でSurfactant apoprotein A (SpA) に陽性所見を示す。PAP に伴うことがある所見。 (4) 末梢気腔内に大型泡沫細胞が集積する。細胞質の崩壊過程を示す泡沫細胞を含む。 (5) 肺胞領域の間質にリンパ球系細胞浸潤を見る。多くは軽度まで。 (6) 間質性線維化病変が存在することがある。稀に線維化病変が著明な症例がある。	
以下の所見を認めない (全て認めない場合に1. 該当に☑を記入する)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
(1) 腫瘍性病変 (2) 肉芽腫性病変 (3) 好中球あるいは好酸球の浸潤 壊死病変	

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
<input type="checkbox"/> ニューモシスチス肺炎 <input type="checkbox"/> リポイド肺炎 <input type="checkbox"/> ARDS <input type="checkbox"/> 急性間質性肺炎 <input type="checkbox"/> 薬剤性肺炎 <input type="checkbox"/> 肺胞出血 <input type="checkbox"/> 細気管支肺胞上皮癌 <input type="checkbox"/> 非特異的間質性肺炎 <input type="checkbox"/> 器質化肺炎 <input type="checkbox"/> サルコイドーシス <input type="checkbox"/> 放射線肺炎 <input type="checkbox"/> 過敏性肺炎 <input type="checkbox"/> 肺水腫 <input type="checkbox"/> 吸引性肺炎	

<診断のカテゴリー>

Bの2. の画像所見でPAP を指示する所見を認め、Bの4. の (2a. または 2b.) を満たす	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---	--------------------

<PAP の分類診断> (「診断のカテゴリー」の条件を満たした症例で該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 自己免疫性PAP <input type="checkbox"/> 続発性PAP <input type="checkbox"/> 先天性PAP <input type="checkbox"/> 遺伝性PAP <input type="checkbox"/> 特発性PAP <input type="checkbox"/> 未分類PAP

■ 重症度分類に関する事項

【PAP 重症度】

重症度 (DSS)	症状	PaO ₂
1	無し	PaO ₂ ≥ 70 Torr
2	有り	PaO ₂ ≥ 70 Torr
3	不問	70 Torr > PaO ₂ ≥ 60 Torr
4	不問	60 Torr > PaO ₂ ≥ 50 Torr
5	不問	50 Torr > PaO ₂

【難治例】

以下のいずれかに該当する（該当する項目に☑を記入する）	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> (1) 明らかな肺繊維症の合併 <input type="checkbox"/> (2) 反復、継続する感染症合併 <input type="checkbox"/> (3) CPAP の場合	

【管理区分重症度】（該当する項目に☑を記入する。なお、難治例の場合、PAP 重症度に1度を加えて管理区分重症度とする。）

<input type="checkbox"/> I <input type="checkbox"/> II <input type="checkbox"/> III <input type="checkbox"/> IV <input type="checkbox"/> V <input type="checkbox"/> VI
--

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

1. 不眠傾向や中途覚醒などの重度の睡眠障害、それにもとづく日中の過眠	1.あり 2.なし 3.不明
2. 右心不全の徴候(安静時ないしは労作時の息切れ、全身の浮腫など)	1.あり 2.なし 3.不明
3. 日中活動性低下に伴う諸症状	1.あり 2.なし 3.不明

B. 検査所見

1. 動脈血液ガス分析にて、慢性の高度の高二酸化炭素血症 ($\text{PaCO}_2 > 45\text{Torr}$) を認める <input type="checkbox"/> Phenotype A: 夜間睡眠中に主に低換気/低酸素血症を呈する <input type="checkbox"/> Phenotype B: 夜間睡眠中に主に無呼吸を呈する	1.該当 2.非該当 3.不明
2. 動脈血液ガス分析: PaCO_2 60 Torr以下の慢性呼吸不全を呈する場合はHOTの併用を考慮	1.該当 2.非該当 3.不明
3. 終夜睡眠検査(ポリソムノグラフィー)により、Phenotype A、Bを判定	1.実施 2.未実施

C. 除外項目

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1.全て除外可 2.除外不可 3.不明
<input type="checkbox"/> COPD <input type="checkbox"/> 間質性肺炎 <input type="checkbox"/> 気管支拡張症 <input type="checkbox"/> 睡眠時無呼吸症候群(SAS) <input type="checkbox"/> 神経・筋疾患(器質的疾患を含む)	

□その他 ()

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、異常がある項目に☑を記入する	
□PHOX-2 遺伝子	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

□Definite : Aのうち2項目以上+Bの1を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外可能であり、かつBの3にて phenotype A, Bが明らかなもの
□Probable : Aのうち1項目+Bの1を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外可能であり、Bの3にてPhenotype AまたはBが判定困難なもの
□Possible : Bの1を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外可能であり、かつPhenotype AまたはBが判定困難なもの (ポリソムノグラフィー未施行な場合)

■ 重症度分類に関する事項 (重症度 _____)

(以下の1~3の項目にて、指定難病に係る診断基準及び重症度分類に基づき、すべてを満たす最も重い重症度を記載すること。)

HOTに関しては治療後、夜間を含めて改善すれば中止は可能。動脈血液ガス分析の項目では Phenotype A、B に☑を記入すること。)

1) 息切れを評価する 修正MRC分類グレード	<input type="checkbox"/> 0 (激しい運動をした時だけ息切れがある) <input type="checkbox"/> 1 (平坦な道を早足で歩く、あるいは緩やかな上り坂を歩く時に息切れがある) <input type="checkbox"/> 2 (息切れがあるので、同年代の人よりも平坦な道を歩くのが遅い、あるいは平坦な道を自分のペースで歩いている時、息切れのために立ち止まることがある) <input type="checkbox"/> 3 (平坦な道を約100m、あるいは数分歩くと息切れのために立ち止まる) <input type="checkbox"/> 4 (息切れがひどく家から出られない、あるいは衣服の着替えをする時にも息切れがある)
2) 動脈血液ガス分析	PaO ₂ () Torr PaCO ₂ () Torr (室内気吸入下での値を記入する) <input type="checkbox"/> Phenotype A : 夜間睡眠中に主に低換気/低酸素血症 <input type="checkbox"/> Phenotype B : 夜間睡眠中に主に無呼吸
3) 治療状況	(継続治療が必要な項目に☑を記入する) <input type="checkbox"/> CPAP <input type="checkbox"/> NPPV <input type="checkbox"/> HOT

■ 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 整容 入浴 階段昇降 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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 <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 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

1. 労作時息切れ	1.あり 2.なし 3.不明
2. 喫煙の影響を、その発症要因からはほぼ外すことが可能であり、55歳未満で発症・診断	1.あり 2.なし 3.不明

B. 検査所見

1. 呼吸機能所見 (気管支拡張薬吸入後でもFEV ₁ /FVC (一秒率) < 70%)	1.該当 2.非該当 3.不明
2. 胸部画像所見 (該当する項目に☑を記入する) ☐ 気腫病変 ☐ 気道病変	1.該当 2.非該当 3.不明
3. 血清 α_1 -アンチトリプシン濃度 (該当する項目に☑を記入する) ☐ 軽症 (血清AAT 50 - 90 mg/dl) ☐ 重症 (血清AAT < 50 mg/dl)	1.該当 2.非該当 3.不明

C. 除外項目

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1.全て除外可 2.除外不可 3.不明
☐通常のCOPD ☐気管支喘息 ☐びまん性汎細気管支炎 ☐閉塞性細気管支炎 ☐気管支拡張症 ☐肺結核後遺症 ☐塵肺症 ☐リンパ脈管筋腫症 ☐ランゲルハンス細胞組織球症	

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、異常がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> α_1 -Pi (SERPINA1) 遺伝子	<input type="checkbox"/> 閉塞性換気障害の発症に関与していると推定される遺伝子 (遺伝子名: _____)
備考 (_____)	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> Definite : 症状 (Aの1.2.) + 検査所見 (Bの1.2.3.) を満たし、鑑別診断 (C) の鑑別すべき疾患を除外しえたものであり、検査所見 (Bの3.) の血清 α_1 -アンチトリプシン < 50 mg/dl
<input type="checkbox"/> Probable : 症状 (Aの1.2.) + 検査所見 (Bの1.2.3.) を満たし、鑑別診断 (C) の鑑別すべき疾患を除外しえたものであり、検査所見 (Bの3.) の血清 α_1 -アンチトリプシン 50 - 90 mg/dl
<input type="checkbox"/> Possible : 症状 (Aの1.2.) + 検査所見 (Bの1.2.3.) を満たし、鑑別診断 (C) の鑑別すべき疾患を除外しえたもの
<input type="checkbox"/> AATD 類縁疾患 : 血清 α_1 -アンチトリプシンの値は基準を満たさないが、閉塞性換気障害の発症に関与していると推定される遺伝子を有するもの

■ 重症度分類に関する事項 (重症度 _____)

(自覚症状、動脈血液ガス分析、呼吸機能検査の項目の中で、最も重い重症度基準を満たすグレードを選択して、全体の重症度とする。血清 α_1 -AT 濃度が表の基準を満たす場合は、他の項目の値に係らず、重症度を定める。)

1) 息切れを評価する 修正MRC分類グレード	<input type="checkbox"/> 0 : 激しい運動をした時だけ息切れがある <input type="checkbox"/> 1 : 平坦な道を早足で歩く、あるいは緩やかな上り坂を歩く時に息切れがある <input type="checkbox"/> 2 : 息切れがあるので、同年代の人よりも平坦な道を歩くのが遅い、あるいは平坦な道を自分のペースで歩いている時、息切れのために立ち止まることある <input type="checkbox"/> 3 : 平坦な道を約100m、あるいは数分歩くと息切れのために立ち止まる <input type="checkbox"/> 4 : 息切れがひどく家から出られない、あるいは衣服の着替えをする時にも息切れがある
2) 動脈血液ガス分析	PaO ₂ (_____) Torr <input type="checkbox"/> 1 : PaO ₂ ≥ 80 Torr <input type="checkbox"/> 2 : PaO ₂ ≥ 70 Torr <input type="checkbox"/> 3 : PaO ₂ > 60 Torr <input type="checkbox"/> 4 : PaO ₂ ≤ 60 Torr
3) 呼吸機能検査	%FEV ₁ (_____) % <input type="checkbox"/> 1 : %FEV ₁ ≥ 80% <input type="checkbox"/> 2 : 50% ≤ %FEV ₁ < 80% <input type="checkbox"/> 3 : 30% ≤ %FEV ₁ < 50% <input type="checkbox"/> 4 : %FEV ₁ < 30%
4) 血液検査	血清 α_1 -AT濃度 (_____) mg/dL <input type="checkbox"/> 1 : 該当なし <input type="checkbox"/> 2 : 50~90 mg/dL <input type="checkbox"/> 3 : 50~90 mg/dL <input type="checkbox"/> 4 : < 50mg/dL

■ 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	<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 <input type="checkbox"/> 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 <input type="checkbox"/> 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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 2.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 主要徴候

1.点状皮膚色素沈着(口唇、結膜、眼角、外陰部)*	1.該当 2.非該当 3.不明
2.粘液腫(皮膚、粘膜)**	1.該当 2.非該当 3.不明
3.心粘液腫**	1.該当 2.非該当 3.不明
4.乳房粘液腫症**、または脂肪抑制MRIで乳房粘液腫症を疑わせる所見	1.該当 2.非該当 3.不明
5.原発性色素性結節状副腎皮質病変(PPNAD)** またはデキサメサゾン負荷試験(Liddle法)における尿中グルココルチコイドの奇異性陽性反応	1.該当 2.非該当 3.不明
6.成長ホルモン産生腺腫**による先端肥大症	1.該当 2.非該当 3.不明
7.大細胞石灰型セルトリ細胞腫**、または精巣超音波検査での石灰化像	1.該当 2.非該当 3.不明
8.甲状腺癌**、または若年者における甲状腺超音波検査での低エコー多発結節	1.該当 2.非該当 3.不明
9.砂腫状黒色神経鞘腫**	1.該当 2.非該当 3.不明
10.青色母斑、類上皮性青色母斑(多発性)**	1.該当 2.非該当 3.不明
11.乳管腺腫(多発性)**	1.該当 2.非該当 3.不明
12.骨軟骨粘液腫**	1.該当 2.非該当 3.不明

* 点状皮膚色素沈着については、診断に際し、当該疾病に関する十分な経験が必要であるため、皮膚科専門医による診察が望ましい

**病理診断で確定したもの

B-1. 補足診断項目

一親等以内に Carney 複合罹患者の存在	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
------------------------	--------------------

B-2. 補足診断項目 (遺伝学的検査)

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、異常がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> PRKARIA 遺伝子	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 主要徴候 (A) のうち2つ以上
<input type="checkbox"/> 主要徴候 (A) のうち1つと、補足診断項目 (B) の1つ以上

■ 重症度分類に関する事項

手術適応者及び術後1年間以内の患者	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
-------------------	--------------------

血清 GH 濃度 () ng/mL	血清 IGF-1 濃度 SD スコア ()
(以下の該当する重症度に☑を記入する)	
<input type="checkbox"/> 軽症	血清 GH 濃度 1ng/mL 以下、血清 IGF-1 濃度 SD スコア +2.5 以下 合併症の進行はない
<input type="checkbox"/> 中等度	血清 GH 濃度 1.1~2.5ng/mL、血清 IGF-1 濃度 SD スコア +2.51 以上 臨床的活動性 (頭痛、発汗過多、感覚異常、関節痛のうち、2 つ以上の臨床症状) を認める
<input type="checkbox"/> 重症	血清 GH 濃度 2.6ng/mL 以上、血清 IGF-1 濃度 SD スコア +2.51 以上 臨床的活動性および合併症の進行を認める

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 2.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 主要項目

1. 糖尿病(30歳未満で発症し、インスリンの分泌不全によるもの)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 視神経萎縮	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 遺伝子診断により、WFS1 遺伝子に変異が証明される	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

B. 参考項目

1. 感音性難聴	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 中枢性尿崩症	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 尿路異常(水腎症、尿管の拡大、無力性膀胱など)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. 神経症状(脳幹・小脳失調、ミオクローヌスなど)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
5. 精神症状(うつ、情動障害など)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

☐確定例: Aの主要項目 1. から 3. のうち2つ以上を満たすこと
☐疑い例: Aの主要項目の 1. または 2. に加えて、Bの参考項目のいずれか1つ以上の合併を満たすこと

■ 重症度分類に関する事項

1) 視覚障害

視覚障害（良好な方の眼の矯正視力が0.3未満）	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
-------------------------	--------------------

2) modified Rankin Scale (mRS) 【該当する番号に○をつける】

0.まったく症候がない	1.症候はあっても明らかな障害はない（日常の勤めや活動は行える）
2.軽度の障害（発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える）	
3.中等度の障害（何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える）	4.中等度から重度の障害（歩行や身体的要求には介助が必要である）
5.重度の障害（寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする）	6.死亡

食事・栄養【該当する番号に○をつける】

0.症候なし	1.時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
2.食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする	3.食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
4.補助的な非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など）を必要とする	5.全面的に非経口的栄養摂取に依存している

呼吸【該当する番号に○をつける】

0.症候なし	1.肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない	2.呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
3.呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる		
4.喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要	5.気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要	

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

● ペルオキシソーム形成異常症の場合

A. 症状

1. ツェルバーガー症候群の場合、以下の項目を概ね満たす(該当する項目に☑を記入する)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> 出生直後よりの筋緊張低下 <input type="checkbox"/> 顔貌異常 (<input type="checkbox"/> 前額突出 <input type="checkbox"/> 大泉門開大 <input type="checkbox"/> 鼻根部扁平 <input type="checkbox"/> 内眼角贅皮 <input type="checkbox"/> 眼間開離 <input type="checkbox"/> 小顎など) <input type="checkbox"/> 眼科的異常 (<input type="checkbox"/> 白内障 <input type="checkbox"/> 緑内障 <input type="checkbox"/> 角膜混濁 <input type="checkbox"/> 網膜色素変性) <input type="checkbox"/> 肝腫大 <input type="checkbox"/> 腎皮質小嚢胞 <input type="checkbox"/> 関節の異常石灰化 <input type="checkbox"/> 哺乳障害 <input type="checkbox"/> 重度の精神運動発達遅滞 <input type="checkbox"/> けいれん <input type="checkbox"/> 肝機能障害 <input type="checkbox"/> トランスアミンナーゼの高値 <input type="checkbox"/> 直接・間接ビリルビンの高値 <input type="checkbox"/> 凝固因子の低下	
2. 新生児型副腎白質ジストロフィーの場合、以下の項目を概ね満たす(該当する項目に☑を記入する)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> 顔貌異常 <input type="checkbox"/> 出生時の筋緊張低下 <input type="checkbox"/> 眼科的異常 <input type="checkbox"/> 難聴 <input type="checkbox"/> 肝腫大 <input type="checkbox"/> 精神運動発達遅滞 <input type="checkbox"/> 退行 <input type="checkbox"/> 腎嚢胞、関節の石灰化は認めない <input type="checkbox"/> 新生児けいれん (ツェルバーガー症候群より重症で、脳波でヒプスアリスミアを認める症例もあり、抗けいれん剤にても極めて難治である)	
3. 乳児レフサム病の場合、以下の項目を概ね満たす(該当する項目に☑を記入する)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> 軽度の顔貌異常 <input type="checkbox"/> 肝腫大 <input type="checkbox"/> 伝い歩きから独歩 <input type="checkbox"/> 有意語 <input type="checkbox"/> 会話可能 <input type="checkbox"/> 退行 <input type="checkbox"/> 筋緊張低下 <input type="checkbox"/> 失調歩行 <input type="checkbox"/> 視覚異常 <input type="checkbox"/> 聴覚異常 <input type="checkbox"/> 網膜色素変性症 <input type="checkbox"/> 感音性難聴	

4. 根性点状軟骨異形成症 1 型 (RCDP type1) の場合、以下の項目を概ね満たす (該当する項目に <input checked="" type="checkbox"/> を記入する)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> 近位優位な対称性の四肢短縮症 <input type="checkbox"/> 関節の点状石灰化 <input type="checkbox"/> 異常顔貌 (<input type="checkbox"/> 小頭症 <input type="checkbox"/> 前額突出 <input type="checkbox"/> 鼻根部扁平) <input type="checkbox"/> 白内障 <input type="checkbox"/> 精神運動発達遅滞 (<input type="checkbox"/> 重度) <input type="checkbox"/> 成長障害 <input type="checkbox"/> けいれん <input type="checkbox"/> 呼吸器感染 <input type="checkbox"/> 魚鱗癬	

B. 検査所見

1. 血中ペルオキシソーム代謝産物の測定 (診断マーカー)	
①極長鎖脂肪酸 <ul style="list-style-type: none"> ツェルバーガースペクトラムでは C26:0、C25:0、C24:0 などの血中極長鎖脂肪酸の増加を認める 軽症型では、増加の程度も軽度になる RCDP type1 では増加を認めない 	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
②フィタン酸、プリスタン酸 <ul style="list-style-type: none"> ツェルバーガースペクトラムではフィタン酸、プリスタン酸とも増加する傾向にある RCDP type1 ではフィタン酸の増加は認めるが、プリスタン酸の増加は認めない 	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
③プラスマローゲン <ul style="list-style-type: none"> ツェルバーガースペクトラムでも RCDP type1 でも低下する。軽症例では低下の程度も軽度になる。 	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 画像診断 (頭部 MRI、頭部 CT)	
<ul style="list-style-type: none"> ツェルバーガー症候群の頭部 CT では側脳室拡大 (胎児エコーで見つかることもある) MRI 画像では髄鞘化障害と脳回形成異常が特徴的で側脳室拡大や脳梁低形成も認める 	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<ul style="list-style-type: none"> 新生児型副腎白質ジストロフィーの脳画像所見では、形成異常は乏しく、進行性の脳萎縮と白質変性を認める 	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<ul style="list-style-type: none"> 乳児レフサム病の脳 MRI 所見では錐体路、小脳歯状核、脳梁に異常信号が認められ、その後、小脳から大脳白質に広がる症例も認める 	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<ul style="list-style-type: none"> RCDP type1 では軽度の大脳、小脳の萎縮や MRI にて髄鞘化遅延や白質の異常信号、頸椎狭窄などを認める 	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 患者細胞を用いた免疫染色	
<p>皮膚生検により培養線維芽細胞等を樹立して、ペルオキシソームタンパクの細胞内局在を免疫染色で観察する。主にカタラーゼ抗体が用いられており、ツェルバーガースペクトラムでは通常、細胞内に点状に染まるカタラーゼ顆粒 (ペルオキシソーム) はみられない。ただし、軽症型では対照に比べて少数、またはモザイク様に顆粒がみられることがある。</p> <p>RCDP type1 では対照とほぼ同様に観察される。</p>	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. 相補性解析	
<p>ツェルバーガースペクトラムでは、既知の相補性群の患者細胞と細胞融合して、カタラーゼ顆粒の出現を認めれば異なる相補性群、出現しなければ同じ相補性群に属するとして、12個ある相補性群のどれに属するかを決定する。</p>	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には <input checked="" type="checkbox"/> を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
1. ツェルバーガー スペクトラムの場合	
< 新生児期 >	
<input type="checkbox"/> ダウン症候群 <input type="checkbox"/> プラダウィリー症候群 <input type="checkbox"/> 脊髄性筋萎縮症 <input type="checkbox"/> 他の先天性筋疾患 <input type="checkbox"/> 染色体異常症 <input type="checkbox"/> 原因不明の奇形症候群	
< 乳幼児期以降 >	
<input type="checkbox"/> アッシャー症候群 <input type="checkbox"/> レーベル病 <input type="checkbox"/> コケイン症候群 <input type="checkbox"/> 先天感染症 <input type="checkbox"/> 白質変性をきたすライソゾーム病 <input type="checkbox"/> ミトコンドリア病 <input type="checkbox"/> 網膜色素変性症 <input type="checkbox"/> 白質変性症 <input type="checkbox"/> 脊髄小脳変性症	
< 全経過 >	
<input type="checkbox"/> ペルオキシソーム病 <input type="checkbox"/> ペルオキシソーム β 酸化酵素欠損症 <input type="checkbox"/> CADD5 <input type="checkbox"/> 副腎白質ジストロフィー <input type="checkbox"/> レフサム病 <input type="checkbox"/> 原発性高シュウ酸尿症 1 型	
2. 根性点状軟骨異形成症 1 型 (RCDP type1) の場合	
<input type="checkbox"/> 点状軟骨異形成症をはじめとする骨系統疾患 <input type="checkbox"/> プラスマローゲン合成酵素欠損症の RCDP type2 および 3 <input type="checkbox"/> ツェルバーガースペクトラム <input type="checkbox"/> レフサム病などのペルオキシソーム病	

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、異常がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> 12 個の PEX (1, 2, 3, 5, 6, 10, 12, 13, 14, 16, 19, 26) <input type="checkbox"/> PEX7	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

●ツェルバーガースペクトラムの場合

<input type="checkbox"/> 以下の診断基準(1)~(3)の項目を全て満たすもの (1) 症状で述べた項目 (2) 血中ペルオキシソーム代謝産物の異常 (3) 患者細胞を用いた免疫染色にてペルオキシソームタンパクの局在化異常を認める <input type="checkbox"/> PEX 遺伝子変異が同定されたもの
--

●根性点状軟骨異形成症 1 型 (RCDP type1) の場合

<input type="checkbox"/> 診断基準(1)~(3)の項目を全て満たすもの (1) 症状で述べた項目 (2) 血中ペルオキシソーム代謝産物の測定で、フィタン酸の増加およびプラスマローゲンの減少。極長鎖脂肪酸は正常。 (3) PEX7 遺伝子変異が同定されたもの
--

● ペルオキシソームβ酸化系酵素欠損症の場合

A. 症状

1. アシル CoA オキシダーゼ (AOX) 欠損症の場合、以下の項目を概ね満たす (該当する項目に☑を記入する)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> 筋緊張低下 (<input type="checkbox"/> 新生児期から) <input type="checkbox"/> 乳児期以降のけいれん <input type="checkbox"/> 発達の遅れ <input type="checkbox"/> 退行 <input type="checkbox"/> 軽度の顔貌異常 <input type="checkbox"/> 眼振 <input type="checkbox"/> 視覚障害 <input type="checkbox"/> 聴覚障害 <input type="checkbox"/> 発育障害 <input type="checkbox"/> 肝腫大	
2. D-二頭酵素 (DBP) 欠損症の場合、以下の項目を概ね満たす (該当する項目に☑を記入する)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> 新生児期からの筋緊張低下 <input type="checkbox"/> 1ヶ月以内のけいれん (多くは脳波異常が認められ、一部には点頭てんかんを認める) <input type="checkbox"/> 哺乳不良 <input type="checkbox"/> 成長障害 <input type="checkbox"/> 眼振 <input type="checkbox"/> 視覚障害 <input type="checkbox"/> 聴覚障害 <input type="checkbox"/> 顔貌異常 (<input type="checkbox"/> 前額突出 <input type="checkbox"/> 大泉門開大 <input type="checkbox"/> 眼間開離 <input type="checkbox"/> 鼻根部扁平 <input type="checkbox"/> 高口蓋 <input type="checkbox"/> 小顎症 <input type="checkbox"/> 耳介低位) <input type="checkbox"/> 肝腫大 <input type="checkbox"/> 難聴 <input type="checkbox"/> 小脳性運動失調 <input type="checkbox"/> 錐体路徴候 <input type="checkbox"/> 末梢神経障害	
3. ステロールキャリアプロテイン X (SCPx) 欠損症の場合、以下の項目を概ね満たす (該当する項目に☑を記入する)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> 強直性斜頸 <input type="checkbox"/> 不随意運動、 <input type="checkbox"/> 小脳症状	
4. 2-メチルアシル CoA ラセマーゼ (AMACR) 欠損症の場合、以下の項目を概ね満たす (該当する項目に☑を記入する)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
1) 乳児期 (<input type="checkbox"/> 肝障害 <input type="checkbox"/> 脂溶性ビタミンの欠乏) 2) 成人発症 (<input type="checkbox"/> 感覚運動ニューロパチー <input type="checkbox"/> 網膜色素変性 <input type="checkbox"/> 性腺機能低下 <input type="checkbox"/> てんかん <input type="checkbox"/> 発達遅滞 <input type="checkbox"/> 再発性の脳症)	

B. 検査所見

1. 血中ペルオキシソーム代謝産物の測定 (診断マーカー)	
① 極長鎖脂肪酸 C26:0、C25:0、C24:0 などの直鎖脂肪酸を基質とする AOX と DBP 欠損症では極長鎖脂肪酸の蓄積を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
② フィタン酸、プリスタン酸、胆汁酸中間代謝産物 ペルオキシソームβ酸化系ではプリスタン酸や胆汁酸の中間代謝産物 DHCA/THCA の分枝鎖脂肪酸の短縮も行っているため、DBP や SCPx 欠損症では蓄積する傾向にある。 また、両者の R 体は AMACR により S 体に変換されてからβ酸化を受けるため、AMACR 欠損症でも蓄積を認める。さらにプリスタン酸の前駆体であるフィタン酸も蓄積する。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 画像診断 (頭部 MRI、頭部 CT)	
・ AOX 欠損症ではほとんどの症例で大脳、小脳に白質異常を認める ・ DBP 欠損症患者の脳 MRI や CT では脳室拡大や皮質異形成、髄鞘化遅延、脱髄、脳萎縮、germinolytic cyst などを認める ・ SCPx 欠損症患者では頭部 MRI にて視床、橋、後頭葉に、AMACR 欠損症では脳幹や視床、小脳に T2 高信号域を呈した症例が報告されている	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

3. 患者細胞を用いた免疫染色 イムノブロットや免疫染色法により、当該タンパクの欠損を認めることもある。また AOX と DBP 欠損症患者細胞の抗カタラーゼ抗体を用いた免疫染色では、カタラーゼ含有顆粒（ペルオキシソーム）が、通常より大型の形態を呈している。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--	--------------------

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
1. AOX および DBP 欠損症の場合 <input type="checkbox"/> 白質変性症 <input type="checkbox"/> 脊髄小脳変性症 <input type="checkbox"/> ペルオキシソーム形成異常症 <input type="checkbox"/> 副腎白質ジストロフィー	
2. SCP x 欠損症の場合 <input type="checkbox"/> 白質変性症	
3. AMACR 欠損症 <input type="checkbox"/> 先天性胆汁酸合成異常症 <input type="checkbox"/> 感覚運動ニューロパチー <input type="checkbox"/> 網膜色素変性症 <input type="checkbox"/> てんかん <input type="checkbox"/> 発達遅滞 <input type="checkbox"/> 再発性の脳症 <input type="checkbox"/> adrenomyeloneuropathy <input type="checkbox"/> レフサム病	

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、変異がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> AOX <input type="checkbox"/> SCP x <input type="checkbox"/> AMACR	
備考（ ）	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 以下診断基準(1)~(3)の項目を全て満たすもの
<input type="checkbox"/> 以下診断基準(1)~(3)の項目1つ以上に病因遺伝子変異が同定されたもの (1) 症状で述べた項目 (2) 各疾患に特徴的なペルオキシソーム代謝産物の異常を認める (3) イムノブロットまたは細胞染色による病因タンパクの欠損を認める

● プラスマローゲン合成系酵素欠損症 根性点状軟骨異形成症2型3型 Rhizomelic chondrodysplasia punctata (RCDP) type 2、type 3 の場合

A. 症状

以下の項目を満たす。該当する項目に☑を記入する。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> 近位優位の四肢短縮症 <input type="checkbox"/> 関節の点状石灰化 <input type="checkbox"/> 異常顔貌 <input type="checkbox"/> 白内障 <input type="checkbox"/> 重度の精神運動発達遅	

B. 検査所見

1. 血中・組織のプラスマローゲン含量の低下 ・生化学的にはtype2,3ともに血漿・血清、赤血球や線維芽細胞等におけるプラスマローゲン含量の減少を認める ・type1ではプラスマローゲン含量の減少以外に、血漿・血清でのフィタン酸の増加も認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 線維芽細胞を用いたプラスマローゲン合成系酵素活性の低下 RCDP type2ではDHAP acyltransferase 活性、type3ではalkyl-DHAP synthase 活性の低下を認める。ただし、DHAP acyltransferaseはalkyl-DHAP synthaseとのヘテロリマーを形成して機能しているため、alkyl-DHAP synthase 欠損症のtype3においてもtype2の欠損酵素であるDHAP acyltransferase 活性が15%程度減少することが報告されている。またtype1も病因であるPEX7がalkyl-DHAP synthaseの受容体であるため、両酵素活性の低下を認める。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 骨系統疾患 (特に、根性以外の chondrodysplasia punctata) <input type="checkbox"/> RCDP type1 (フィタン酸の蓄積を認めない、thiolase タンパクのプロセッシングに異常を認めない) <input type="checkbox"/> ツェルバーガー症候群 (極長鎖脂肪酸の蓄積を認めない、免疫染色で形態的に細胞内ペルオキシソームが存在していること)	

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、変異がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> RCDP type2 : dihydroxyacetonephosphate (DHAP) acyltransferase <input type="checkbox"/> RCDP type3 : alkyl-DHAP synthase	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 以下診断基準(1)~(3)の項目を全て満たすもの。 <input type="checkbox"/> 以下診断基準(1)~(3)の項目 1つ以上に病因遺伝子変異が同定されたもの (1) 症状で述べた項目 (2) 血中や組織のプラスマローゲン含量の低下。フィタン酸、極長鎖脂肪酸は正常 (3) DHAP acyltransferase または alkyl-DHAP synthase の活性低下
--

● レフサム病の場合

A. 症状

以下の項目を概ね満たす。該当する項目に☑を記入する。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> 網膜色素変性症による夜盲 <input type="checkbox"/> 視野狭窄 <input type="checkbox"/> 嗅覚障害 <input type="checkbox"/> 多発ニューロパチー <input type="checkbox"/> 聴力障害 <input type="checkbox"/> 小脳失調 <input type="checkbox"/> 魚鱗癬 <input type="checkbox"/> 不整脈 <input type="checkbox"/> 心筋症 <input type="checkbox"/> 突然死	

B. 検査所見

1. 血中フィタン酸 血漿フィタン酸は食事の影響が大きい、多くの症例で200 μ M以上を示す。またプリスタン酸の増加は認めないため、同時に測定してフィタン酸/プリスタン酸比の増加を確認することも診断に有用である。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 髄液タンパク 細胞数の増多を伴わない髄液タンパクの増加を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 網膜色素変性症 <input type="checkbox"/> 難聴 <input type="checkbox"/> 成人発症の末梢神経障害 <input type="checkbox"/> 小脳失調 <input type="checkbox"/> 魚鱗癬 <input type="checkbox"/> フィタン酸の蓄積を認めるペルオキシソーム病。	

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、異常がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> phytanoyl CoA hydroxylase (PHYH)	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 以下診断基準(1)または(2)のいずれかの項目を満たすもの (1) 症状で述べた項目 (2) 血中フィタン酸の増加 <input type="checkbox"/> PHYH 遺伝子変異が同定されたもの。

● 原発性高シュウ酸尿症 I 型の場合

A. 症状

以下の項目を概ね満たす。該当する項目に☑を記入する。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> 尿路結石 <input type="checkbox"/> 腎仙痛 <input type="checkbox"/> 無症候性血尿 <input type="checkbox"/> 腎石灰化症 <input type="checkbox"/> 腎不全 <input type="checkbox"/> 心筋内へのシュウ酸カルシウム沈着による不整脈 <input type="checkbox"/> 骨痛 <input type="checkbox"/> 網膜症 <input type="checkbox"/> 歯の異常 <input type="checkbox"/> 末梢神経障害 <input type="checkbox"/> 腎不全による成長障害	

B. 検査所見

1. 生化学的検査 ・尿中シュウ酸、グリコール酸排泄量、血中シュウ酸値の増加を認める ・原発性高シュウ酸血症Ⅱ型ではグリコール酸の尿中排泄増加は認めず、L-グリセリン酸の尿中排泄増加を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 腎エコーにて尿路結石を疑わせる所見	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 肝生検による AGT 酵素活性の測定	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 他の繰り返す尿路結石症 <input type="checkbox"/> 他の腎石灰化症	

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、変異がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> alanine: glyoxylate aminotransferase (AGXT)	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 以下診断基準(1)および(2)の項目を満たすもの
<input type="checkbox"/> 以下診断基準(3)または(4)の項目を満たすもの
(1) 症状で述べた項目 (2) 尿中シュウ酸、グリコール酸排泄量、血中シュウ酸値の上昇
(3) 肝生検による AGT 酵素活性の低下 (4) AGXT 遺伝子変異を認める

● アカタラセミア (無カタラーゼ血症) の場合

A. 症状

以下の項目を概ね満たす。該当する項目に☑を記入する。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> 歯肉部に発症する口腔壊疽 <input type="checkbox"/> 歯肉辺縁の潰瘍 <input type="checkbox"/> 歯周組織全般の壊疽 <input type="checkbox"/> 骨壊死 <input type="checkbox"/> 通常の歯槽膿漏	

B. 検査所見

1. 血中カタラーゼ活性 血液が過酸化水素で黒褐色に変わることよりも可能だが、血液中のカタラーゼ活性を測定することによる。ほとんど認めなければアカタラセミア、50%程度、残存していればヒポカタラセミアと診断される。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--	--------------------

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 進行性壊疽性口内炎 <input type="checkbox"/> 通常の歯槽膿漏	

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、変異がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> catalase 遺伝子	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 以下診断基準(1)、(2)の項目を全て満たすもの
(1) 主要項目で述べた項目 (2) 血中カタラーゼ活性の低下
<input type="checkbox"/> catalase 遺伝子変異が同定されたもの

■ 重症度分類に関する事項【該当する番号に○をつける】

modified Rankin Scale (mRS)

- 0.まったく症候がない 1.症候はあっても明らかな障害はない（日常の勤めや活動は行える）
 2.軽度の障害（発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える）
 3.中等度の障害（何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える） 4.中等度から重度の障害（歩行や身体的要求には介助が必要である）
 5.重度の障害（寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする） 6.死亡

食事・栄養

- 0.症候なし 1.時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
 2.食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする 3.食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
 4.補助的な非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など）を必要とする 5.全面的に非経口的栄養摂取に依存している

呼吸

- 0.症候なし 1.肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない 2.呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
 3.呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる
 4.喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要 5.気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

■ 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	<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 _____

医療機関所在地 _____ 電話番号 (_____) _____

医師の氏名 _____ 印 記載年月日：平成 ____年 ____月 ____日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 2.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

1. 口周囲や手足などのしびれ、錯感覚	1.あり 2.なし 3.不明
2. テタニー	1.あり 2.なし 3.不明
3. 全身痙攣	1.あり 2.なし 3.不明

B. 検査所見

1. 低Ca血症、正または高リン血症	1.該当 2.非該当 3.不明
2. eGFR 30 ml/min/1.73 m ² 以上	1.該当 2.非該当 3.不明
3. Intact PTH 30 pg/ml未満	1.該当 2.非該当 3.不明

C. 除外項目

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 二次性副甲状腺機能低下症 <input type="checkbox"/> 頸部手術後 <input type="checkbox"/> 放射線照射後 <input type="checkbox"/> 悪性腫瘍の浸潤 <input type="checkbox"/> 肉芽腫性疾患 <input type="checkbox"/> ヘモクロマトーシス <input type="checkbox"/> ウィルソン病 <input type="checkbox"/> 母体の原発性副甲状腺機能亢進症(新生児・一過性) <input type="checkbox"/> マグネシウム補充により治癒する	

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> Definite : 症状 (A) のうち1項目以上+検査所見 (B) のうち3項目を満たすもの
<input type="checkbox"/> Probable : 検査所見 (B) のうち3項目を満たすもの
<input type="checkbox"/> Possible : 検査所見 (B) のうち1. と3. を満たすもの

■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 軽症	生化学異常を認めるものの、感覚異常やテタニーなどの症候を認めず、日常生活に支障がない。
<input type="checkbox"/> 中等度	低Ca血症を認め、しびれなどの感覚異常を認め、日常生活に支障がある。
<input type="checkbox"/> 重症	低Ca血症を認め、テタニーや痙攣などにより、日常生活に著しい支障がある。

■ 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 整容 入浴 階段昇降 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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 <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 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

1. 口周囲や手足などのしびれ、錯感覚	1.あり 2.なし 3.不明
2. テタニー	1.あり 2.なし 3.不明
3. 全身痙攣	1.あり 2.なし 3.不明
4. 異所性皮下骨化	1.あり 2.なし 3.不明
5. 短指趾症	1.あり 2.なし 3.不明
6. 知能障害	1.あり 2.なし 3.不明

B. 検査所見

1. 低Ca血症かつ正または高リン血症	1.該当 2.非該当 3.不明
2. eGFR 30 ml/min/1.73 m ² 以上	1.該当 2.非該当 3.不明
3. Intact PTH 30 pg/ml 以上	1.該当 2.非該当 3.不明

C. 除外項目

以下の疾病を鑑別し、除外できる	1.除外可 2.除外不可 3.不明
ビタミンD欠乏症	

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、異常がある項目に☑を記入する	
☐GNAS 遺伝子の変異 ☐GNAS 遺伝子の転写調節領域の DNA メチル化異常	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

Definite : 症状 (A) の1から3のうち1項目以上+検査所見 (B) のすべてを満たし鑑別診断 (C) の鑑別すべき疾患を除外し、遺伝子学検査 (D) のいずれかを満たすもの
Probable : 症状 (A) の1から3のうち1項目以上+検査所見 (B) のすべてを満たし鑑別診断 (C) の鑑別すべき疾患を除外したもの
Possible : 症状 (A) の1から3のうち1項目以上+検査所見 (B) のすべてを満たすもの

■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に☑を記入する)

☐軽 症	特に治療を必要としないもの
☐中等度	PTH 抵抗性による低カルシウム血症に対して薬物療法を必要とするもの
☐重 症	PTH 抵抗性による低カルシウム血症に対して薬物療法を必要とすることに加え、異所性皮下骨化、短指趾症、知能障害により日常生活に制約があるもの

■ 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	☐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 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

237 副腎皮質刺激ホルモン不応症

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 臨床症状

1. 副腎不全症状(該当する項目に☑を記入する) ☐哺乳力低下 ☐体重増加不良 ☐嘔吐 ☐脱水 ☐意識障害 ☐ショック ☐その他()	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 全身の色素沈着	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. トリプルA症候群の場合 ACTH不応に加え、無涙症、アカラシア、精神運動発達の遅れを程度の差はあるが伴う	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

B. 検査所見

1. コルチゾール、副腎アンドロゲンの産生低下	
(1) 血中コルチゾールの低値	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
(2) 血中副腎性アンドロゲンの低値	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
(3) 尿中遊離コルチゾールの低値	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
(4) ACTH負荷試験における血中コルチゾールの反応性の低下または消失	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 血中ACTHの高値	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 血漿アルドステロンは正常、血漿レニン活性または濃度正常	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

C. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、異常がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> MC2R 遺伝子 <input type="checkbox"/> MRAP 遺伝子 <input type="checkbox"/> NNT 遺伝子 <input type="checkbox"/> TXNRD2 遺伝子 <input type="checkbox"/> ALADIN 遺伝子	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

D. 除外項目

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 副腎低形成症 <input type="checkbox"/> 21-水酸化酵素欠損症 <input type="checkbox"/> 先天性リポイド過形成症	

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 確実例：臨床症状 (A) のいずれか1つ、検査所見 (B) のすべて、および遺伝子診断 (C) のいずれかの1つの遺伝子異常を満たすもの
<input type="checkbox"/> ほぼ確実例：臨床症状 (A) のいずれか1つ、および検査所見 (B) のすべてを満たすもの

■ 重症度分類に関する事項

1. 「血中コルチゾールの低下を認める」 血中コルチゾール基礎値 4 μ g/dL 未満	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 「負荷試験への反応性低下」 迅速ACTH 負荷(250 μ g) に対する血中コルチゾールの反応 15 μ g/dL 未満	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 「何らかの副腎不全症状がある」 (該当する項目に☑を記入する) <input type="checkbox"/> 特徴的な色素沈着 <input type="checkbox"/> 半年間で5%以上の体重減少 <input type="checkbox"/> 低血圧 <input type="checkbox"/> 脱毛 <input type="checkbox"/> 低血糖症状 <input type="checkbox"/> 消化器症状 (悪心、嘔吐など) <input type="checkbox"/> 精神症状 (無気力、嗜眠、不安など) <input type="checkbox"/> 関節痛 <input type="checkbox"/> 過去1年間に急性副腎皮質不全症状に伴う入院歴がある <input type="checkbox"/> その他 ()	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. 「ステロイドを定期的に補充している者」	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

●くる病の場合

A. 臨床症状

大項目	
a) 単純X線像でのくる病変化(骨幹端の杯状陥凹、または骨端線の拡大や毛ばだち)	1.該当 2.非該当 3.不明
b) 高アルカリホスファターゼ血症 (参考値) 血清ALP 1歳未満(1200 IU/L以上)、1歳から小児期(1000 IU/L以上) 思春期の成長加速期(1200 IU/L以上)	1.該当 2.非該当 3.不明
小項目	
c) 低リン血症または低カルシウム血症(該当する項目に☑を記入する) ☐低リン血症 (参考) 血清リン値 1歳未満(4.5 mg/dl)、1歳から小児期(4.0 mg/dl)、思春期以降成人まで(3.5 mg/dl) ☐低カルシウム血症 (参考) 低カルシウム血症(血清カルシウム補正值8.4 mg/dl以下、イオン化カルシウム2.1 mmol/l以下)	1.該当 2.非該当 3.不明
d) 臨床症状(該当する項目に☑を記入する) ☐O脚あるいはX脚などの骨変形 ☐脊柱の弯曲 ☐頭蓋癆 ☐大泉門の開離 ☐肋骨念珠 ☐関節腫脹	1.該当 2.非該当 3.不明

B. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> ビタミンD欠乏症 <input type="checkbox"/> ビタミンD依存症1型 <input type="checkbox"/> ビタミンD依存症2型 <input type="checkbox"/> 低ホスファターゼ症 <input type="checkbox"/> 骨幹端骨異形成症 <input type="checkbox"/> Blount病 <input type="checkbox"/> 副甲状腺機能低下症 <input type="checkbox"/> 偽性副甲状腺機能低下症	

<診断のカテゴリー> (上記B.の鑑別診断における疾病が除外でき、上記A.臨床症状より、該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 確実例：大項目2つと小項目の2つを満たすもの
<input type="checkbox"/> 疑い例：大項目2つと小項目の2つのうち1つを満たすもの

●骨軟化症の場合

A. 臨床症状

大項目	
a) 低リン血症または、低カルシウム血症 (該当する項目に☑を記入する) <input type="checkbox"/> 低リン血症 <input type="checkbox"/> 低カルシウム血症 (参考) 低カルシウム血症 (血清カルシウム補正值8.4 mg/dl 以下、イオン化カルシウム2.1 mmol/l 以下)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
b) 高骨型アルカリホスファターゼ血症	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
小項目	
c) 臨床症状 (該当する項目に☑を記入する) <input type="checkbox"/> 筋力低下 (参考：しゃがんだ位置から立ち上がれない、階段昇降不可など) <input type="checkbox"/> 骨痛	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
d) 骨密度 (若年成人平均値(YAM)の80%未満)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
e) 画像所見 (該当する項目に☑を記入する) <input type="checkbox"/> 骨シンチグラフィーでの肋軟骨などへの多発取り込み <input type="checkbox"/> 単純X線像でのLooser's zone)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

B. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 骨粗鬆症 <input type="checkbox"/> 癌の多発骨転移 <input type="checkbox"/> 多発性骨髄腫 <input type="checkbox"/> 腎性骨異常栄養症 <input type="checkbox"/> 原発性副甲状腺機能亢進症 <input type="checkbox"/> ビタミンD欠乏症	

<診断のカテゴリー> (B.の鑑別診断における疾病が除外でき、A.の臨床症状より、該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 確実例：大項目2つと小項目の3つを満たすもの
<input type="checkbox"/> 疑い例：大項目2つと小項目の2つを満たすもの

■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 軽症	生化学異常を認めるものの、骨変形や成長障害、筋力低下などを認めず、日常生活に支障がない
<input type="checkbox"/> 中等度	骨変形や成長障害(-2.5SD から-2SDの間)、筋力低下 (歩行困難)、骨痛 (鎮痛剤の使用) などにより、日常生活に支障がある
<input type="checkbox"/> 重症	骨変形 (四肢の機能障害を伴う) や成長障害(-2.5SD 以下)、筋力低下 (立ち上がれない)、骨痛 (運動制限) などにより、日常生活に著しい支障がある

■ 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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

239 ビタミンD 依存性くる病/骨軟化症

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

●ビタミンD 依存性くる病/骨軟化症1型 (ビタミンD 依存症1型) の場合

A. 臨床症状

1. 低カルシウム血症 (参考) 血清カルシウム補正值 (8.4 mg/dl 以下)、イオン化カルシウム (2.1 mmol/l 以下)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 低リン血症 (参考) 1歳未満 (4.5 mg/dl 以下)、1歳から小児期 (4.0 mg/dl 以下)、思春期以降成人 (3.5 mg/dl 以下)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 血中PTH 高値	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. 血中ALP 高値 (参考) 血清ALP 1歳未満 (1200 IU/L 以上)、1歳から小児期 (1000 IU/L 以上)、 思春期の成長加速期 1200 IU/L 以上	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
5. 血中1,25(OH) ₂ D低値	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
6. 血中25OH 値正常 (参考) およそ20-80 ng/ml	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
7. 骨X線像でくる病/骨軟化症の存在	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に☑を記入する)

□軽 症	生化学異常を認めるものの、骨変形や成長障害、筋力低下などを認めず、日常生活に支障がない
□中等度	骨変形や成長障害(-2.5SD から-2SDの間)、筋力低下 (歩行困難)、骨痛 (鎮痛剤の使用)、低カルシウム血症による筋肉攣縮や全身けいれんなどにより、日常生活に支障がある
□重 症	骨変形 (四肢の機能障害を伴う) や成長障害(-2.5SD 以下)、筋力低下 (立ち上がれない)、骨痛 (運動制限)、低カルシウム血症による筋肉攣縮や全身けいれんなどにより、日常生活に著しい支障がある

■ 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	□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 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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. 歩き回るのが問題はない 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

I. 臨床症状

① アミノ酸分析 (HPLC 法) : 血中フェニルアラニン値 2mg/dl (120 μ mol/L) 以上	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
② プテリジン分析: BH4 欠損症で異常パターンが見られる	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
③ DHPR 酵素解析: DHPR 欠損症ではDHPR 活性の著しい活性低下を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
④ BH4・1回負荷試験	1. 変化なし 2. 正常化 3. 20%以上低下
(参考) 4歳以降の場合: BH4・1週間投与試験にて血中Phe30%以上の低下を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

II. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、異常がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> PAH 遺伝子	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

診断の根拠となる I ①を認めるものを生化学診断例とし、I (②と③) を施行し (必要に応じて I の④と II を施行し)、以下の病型に該当する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> PAH 欠損症 <input type="checkbox"/> BH4 欠損症 <input type="checkbox"/> BH4 反応性高Phe血症	

■ 重症度分類に関する事項

先天性代謝異常症の重症度評価（Ⅰ～Ⅵ合計 点）

総合評価（以下のⅠからⅥまでの各評価及び総合点をもとに☑を記入する）

- 重症(4点の項目が1つでもある場合) 重症(2点以上の項目があり、かつ加点した総点数が6点以上の場合)
中等度(加点した総点数が3-6点の場合) 軽症(加点した総点数が0-2点の場合)

（Ⅰ～Ⅵの各項目について、該当する項目に☑を記入する）

Ⅰ薬物などの治療状況（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a.治療を要しない(0)	<input type="checkbox"/> b.対症療法のために何らかの薬物を用いた治療を継続している(1) <input type="checkbox"/> c.疾患特異的な薬物治療が中断できない(2) <input type="checkbox"/> d.急性発作時に呼吸管理、血液浄化を必要とする(4)
Ⅱ食事栄養治療の状況（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a.食事制限など特に必要がない(0)	<input type="checkbox"/> b.軽度の食事制限あるいは一時的な食事制限が必要である(1) <input type="checkbox"/> c.特殊ミルクを継続して使用するなどの中程度の食事療法が必要である(2) <input type="checkbox"/> d.特殊ミルクを継続して使用するなどの疾患特異的な負荷の強い（厳格な）食事療法の継続が必要である(4) <input type="checkbox"/> e.経管栄養が必要である(4)
Ⅲ酵素欠損などの代謝障害に直接関連した検査（画像を含む）の所見（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a.特に異常を認めない(0)	<input type="checkbox"/> b.軽度の異常値が継続している（目安として正常範囲から1.5SDの逸脱）(1) <input type="checkbox"/> c.中等度以上の異常値が継続している（目安として1.5SDから2.0SDの逸脱）(2) <input type="checkbox"/> d.高度の異常値が持続している（目安として2.0SD以上の逸脱）(3)
Ⅳ現在の精神運動発達遅滞、神経症状、筋力低下についての評価（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a.異常を認めない(0)	<input type="checkbox"/> b.軽度の障害を認める（目安として、IQ70未満や補助具などを用いた自立歩行が可能な程度の障害）(1) <input type="checkbox"/> c.中程度の障害を認める（目安として、IQ50未満や自立歩行が不可能な程度の障害）(2) <input type="checkbox"/> d.高度の障害を認める（目安として、IQ35未満や寝たきりの状態）(4)
Ⅴ現在の臓器障害に関する評価（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a.肝臓、腎臓、心臓などに機能障害がない(0)	<input type="checkbox"/> b.肝臓、腎臓、心臓などに軽度機能障害がある（目安として、それぞれの臓器異常による検査異常を認めるもの）(1) <input type="checkbox"/> c.肝臓、腎臓、心臓などに中等度機能障害がある（目安として、それぞれの臓器異常による症状を認めるもの）(2) <input type="checkbox"/> d.肝臓、腎臓、心臓などに重度機能障害がある、あるいは移植医療が必要である（目安として、それぞれの臓器の機能不全を認めるもの）(4)
Ⅵ生活の自立・介助などの状況（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a.自立した生活が可能(0)	<input type="checkbox"/> b.何らかの介助が必要(1) <input type="checkbox"/> c.日常生活の多くで介助が必要(2) <input type="checkbox"/> d.生命維持医療が必要(4)

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

241 高チロシン血症1型

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 2.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

I. 臨床症状

①タンデムマス検査 : Tyr >200 nmol/L 血中SA >10 nmol/L	1.該当 2.非該当 3.不明
②血中アミノ酸分析 : Tyr >200nmol/L (3.6mg/dl)	1.該当 2.非該当 3.不明
③尿有機酸分析: サクシニルアセトン上昇	1.該当 2.非該当 3.不明

<診断のカテゴリー>

①~③の全てを満たすもの	1.該当 2.非該当 3.不明
--------------	-----------------

■ 重症度分類に関する事項

先天性代謝異常症の重症度評価（Ⅰ～Ⅵ合計 点）

総合評価（以下のⅠからⅥまでの各評価及び総合点をもとに☑を記入する）

- 重症(4点の項目が1つでもある場合) 重症(2点以上の項目があり、かつ加点了した総点数が6点以上の場合)
- 中等度(加点了した総点数が3-6点の場合) 軽症(加点了した総点数が0-2点の場合)

（Ⅰ～Ⅵの各項目について、該当する項目に☑を記入する）

Ⅰ薬物などの治療状況（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a.治療を要しない(0)	<input type="checkbox"/> b.対症療法のために何らかの薬物を用いた治療を継続している(1)
<input type="checkbox"/> c.疾患特異的な薬物治療が中断できない(2)	<input type="checkbox"/> d.急性発作時に呼吸管理、血液浄化を必要とする(4)
Ⅱ食事栄養治療の状況（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a.食事制限など特に必要がない(0)	<input type="checkbox"/> b.軽度の食事制限あるいは一時的な食事制限が必要である(1)
<input type="checkbox"/> c.特殊ミルクを継続して使用するなどの中程度の食事療法が必要である(2)	
<input type="checkbox"/> d.特殊ミルクを継続して使用するなどの疾患特異的な負荷の強い（厳格な）食事療法の継続が必要である(4)	<input type="checkbox"/> e.経管栄養が必要である(4)
Ⅲ酵素欠損などの代謝障害に直接関連した検査（画像を含む）の所見（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a.特に異常を認めない(0)	<input type="checkbox"/> b.軽度の異常値が継続している（目安として正常範囲から1.5SDの逸脱）(1)
<input type="checkbox"/> c.中等度以上の異常値が継続している（目安として1.5SDから2.0SDの逸脱）(2)	
<input type="checkbox"/> d.高度の異常値が持続している（目安として2.0SD以上の逸脱）(3)	
Ⅳ現在の精神運動発達遅滞、神経症状、筋力低下についての評価（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a.異常を認めない(0)	<input type="checkbox"/> b.軽度の障害を認める（目安として、IQ70未満や補助具などを用いた自立歩行が可能な程度の障害）(1)
<input type="checkbox"/> c.中程度の障害を認める（目安として、IQ50未満や自立歩行が不可能な程度の障害）(2)	
<input type="checkbox"/> d.高度の障害を認める（目安として、IQ35未満や寝たきりの状態）(4)	
Ⅴ現在の臓器障害に関する評価（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a.肝臓、腎臓、心臓などに機能障害がない(0)	
<input type="checkbox"/> b.肝臓、腎臓、心臓などに軽度機能障害がある（目安として、それぞれの臓器異常による検査異常を認めるもの）(1)	
<input type="checkbox"/> c.肝臓、腎臓、心臓などに中等度機能障害がある（目安として、それぞれの臓器異常による症状を認めるもの）(2)	
<input type="checkbox"/> d.肝臓、腎臓、心臓などに重度機能障害がある、あるいは移植医療が必要である（目安として、それぞれの臓器の機能不全を認めるもの）(4)	
Ⅵ生活の自立・介助などの状況（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a.自立した生活が可能(0)	<input type="checkbox"/> b.何らかの介助が必要(1) <input type="checkbox"/> c.日常生活の多くで介助が必要(2) <input type="checkbox"/> d.生命維持医療が必要(4)

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

242 高チロシン血症2型

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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. 歩き回るのが問題はない 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

I. 臨床症状

①タンデムマス検査 : 高チロシン血症Ⅱ型 Tyr >600 nmol /mL (10mg/dl)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
②血中アミノ酸分析 : Tyr >600 nmol /mL (10mg/dl)であれば可能性がある	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
③酵素活性測定、または遺伝子解析	1. 実施 2. 未実施 3. 不明
<結果の概要、特記すべき事項など>	
④臨床症状 (該当する項目に☑を記入する) □特徴的な角膜 □特徴的な手掌の症状 □特徴的な足底の症状	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

<診断のカテゴリー>

④臨床症状を呈し、アミノ酸分析で特異的所見を認めるもの	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
-----------------------------	--------------------

■ 重症度分類に関する事項

先天性代謝異常症の重症度評価（I～VI合計 点）

総合評価（以下のIからVIまでの各評価及び総合点をもとに以下項目に☑を記入する）

- 重症(4点の項目が1つでもある場合) 重症(2点以上の項目があり、かつ加点した総点数が6点以上の場合)
- 中等度(加点した総点数が3-6点の場合) 軽症(加点した総点数が0-2点の場合)

（I～VIの各項目について、該当する項目に☑を記入する）

I 薬物などの治療状況（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a.治療を要しない(0)	<input type="checkbox"/> b.対症療法のために何らかの薬物を用いた治療を継続している(1)
<input type="checkbox"/> c.疾患特異的な薬物治療が中断できない(2)	<input type="checkbox"/> d.急性発作時に呼吸管理、血液浄化を必要とする(4)
II 食事栄養治療の状況（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a.食事制限など特に必要がない(0)	<input type="checkbox"/> b.軽度の食事制限あるいは一時的な食事制限が必要である(1)
<input type="checkbox"/> c.特殊ミルクを継続して使用するなどの中程度の食事療法が必要である(2)	
<input type="checkbox"/> d.特殊ミルクを継続して使用するなどの疾患特異的な負荷の強い（厳格な）食事療法の継続が必要である(4)	<input type="checkbox"/> e.経管栄養が必要である(4)
III 酵素欠損などの代謝障害に直接関連した検査（画像を含む）の所見（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a.特に異常を認めない(0)	<input type="checkbox"/> b.軽度の異常値が継続している（目安として正常範囲から1.5SDの逸脱）(1)
<input type="checkbox"/> c.中等度以上の異常値が継続している（目安として1.5SDから2.0SDの逸脱）(2)	
<input type="checkbox"/> d.高度の異常値が持続している（目安として2.0SD以上の逸脱）(3)	
IV 現在の精神運動発達遅滞、神経症状、筋力低下についての評価（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a.異常を認めない(0)	<input type="checkbox"/> b.軽度の障害を認める（目安として、IQ70未満や補助具などを用いた自立歩行が可能な程度の障害）(1)
<input type="checkbox"/> c.中程度の障害を認める（目安として、IQ50未満や自立歩行が不可能な程度の障害）(2)	
<input type="checkbox"/> d.高度の障害を認める（目安として、IQ35未満や寝たきりの状態）(4)	
V 現在の臓器障害に関する評価（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a.肝臓、腎臓、心臓などに機能障害がない(0)	
<input type="checkbox"/> b.肝臓、腎臓、心臓などに軽度機能障害がある（目安として、それぞれの臓器異常による検査異常を認めるもの）(1)	
<input type="checkbox"/> c.肝臓、腎臓、心臓などに中等度機能障害がある（目安として、それぞれの臓器異常による症状を認めるもの）(2)	
<input type="checkbox"/> d.肝臓、腎臓、心臓などに重度機能障害がある、あるいは移植医療が必要である（目安として、それぞれの臓器の機能不全を認めるもの）(4)	
VI 生活の自立・介助などの状況（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a.自立した生活が可能(0)	<input type="checkbox"/> b.何らかの介助が必要(1) <input type="checkbox"/> c.日常生活の多くで介助が必要(2) <input type="checkbox"/> d.生命維持医療が必要(4)

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

243 高チロシン血症3型

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

I. 臨床症状

①タンデムマス検査 : 高チロシン血症Ⅲ型 Tyr >400 nmol /mL (10mg/dl)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
②血中アミノ酸分析 : Tyr >400 nmol /mL (10mg/dl)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
③酵素活性測定、または遺伝子解析	1. 実施 2. 未実施 3. 不明
<結果の概要、特記すべき事項など>	
④臨床症状: 肝障害と腎障害を伴わない精神発達遅滞	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

<診断のカテゴリー>

④臨床症状を呈し、アミノ酸分析で特異的所見を認めるもの	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
-----------------------------	--------------------

■ 重症度分類に関する事項

先天性代謝異常症の重症度評価（I～VI合計 点）

総合評価（以下のIからVIまでの各評価及び総合点をもとに以下項目に☑を記入する）

- 重症(4点の項目が1つでもある場合) 重症(2点以上の項目があり、かつ加点了総点数が6点以上の場合)
中等度(加点了総点数が3-6点の場合) 軽症(加点了総点数が0-2点の場合)

（I～VIの各項目について、該当する項目に☑を記入する）

I 薬物などの治療状況（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a.治療を要しない(0)	<input type="checkbox"/> b.対症療法のために何らかの薬物を用いた治療を継続している(1) <input type="checkbox"/> c.疾患特異的な薬物治療が中断できない(2)
<input type="checkbox"/> d.急性発作時に呼吸管理、血液浄化を必要とする(4)	
II 食事栄養治療の状況（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a.食事制限など特に必要がない(0)	<input type="checkbox"/> b.軽度の食事制限あるいは一時的な食事制限が必要である(1)
<input type="checkbox"/> c.特殊ミルクを継続して使用するなどの中程度の食事療法が必要である(2)	
<input type="checkbox"/> d.特殊ミルクを継続して使用するなどの疾患特異的な負荷の強い（厳格な）食事療法の継続が必要である(4) <input type="checkbox"/> e.経管栄養が必要である(4)	
III 酵素欠損などの代謝障害に直接関連した検査（画像を含む）の所見（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a.特に異常を認めない(0)	<input type="checkbox"/> b.軽度の異常値が継続している（目安として正常範囲から1.5SDの逸脱）(1)
<input type="checkbox"/> c.中等度以上の異常値が継続している（目安として1.5SDから2.0SDの逸脱）(2)	
<input type="checkbox"/> d.高度の異常値が持続している（目安として2.0SD以上の逸脱）(3)	
IV 現在の精神運動発達遅滞、神経症状、筋力低下についての評価（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a.異常を認めない(0)	<input type="checkbox"/> b.軽度の障害を認める（目安として、IQ70未満や補助具などを用いた自立歩行が可能な程度の障害）(1)
<input type="checkbox"/> c.中程度の障害を認める（目安として、IQ50未満や自立歩行が不可能な程度の障害）(2)	
<input type="checkbox"/> d.高度の障害を認める（目安として、IQ35未満や寝たきりの状態）(4)	
V 現在の臓器障害に関する評価（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a.肝臓、腎臓、心臓などに機能障害がない(0)	
<input type="checkbox"/> b.肝臓、腎臓、心臓などに軽度機能障害がある（目安として、それぞれの臓器異常による検査異常を認めるもの）(1)	
<input type="checkbox"/> c.肝臓、腎臓、心臓などに中等度機能障害がある（目安として、それぞれの臓器異常による症状を認めるもの）(2)	
<input type="checkbox"/> d.肝臓、腎臓、心臓などに重度機能障害がある、あるいは移植医療が必要である（目安として、それぞれの臓器の機能不全を認めるもの）(4)	
VI 生活の自立・介助などの状況（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a.自立した生活が可能(0) <input type="checkbox"/> b.何らかの介助が必要(1) <input type="checkbox"/> c.日常生活の多くで介助が必要(2) <input type="checkbox"/> d.生命維持医療が必要(4)	

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 2.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 検査所見

①血中ロイシン値 : 4 mg/dl (300 μmol/L)以上	1.該当 2.非該当 3.不明
(診断の根拠となる検査)	
①血中・尿中アミノ酸分析(ロイシンの増加、イソロイシンの増加、バリンの増加、アラニンの低下)	1.該当 2.非該当 3.不明
②有機酸分析(分枝鎖αケト酸の増加、分枝鎖αヒドロキシ酸の増加)	1.該当 2.非該当 3.不明
③酵素活性 リンパ球、皮膚線維芽細胞、羊水細胞、絨毛細胞などを用いた分枝鎖ケト酸脱水素酵素の酵素活性の測定	1.5%未満 2.5%以上20%以下 3.20%超
④遺伝子解析	1.実施 2.未実施 3.不明
<結果の概要、特記すべき事項など>	
⑤(参考)アロイソロイシンの出現	1.該当 2.非該当 3.不明

B. 鑑別診断

以下を鑑別し、全て除外できる。除外できる場合には☑を記入する。	1.全て除外可 2.除外不可 3.不明
<input type="checkbox"/> ケトーシス <input type="checkbox"/> チアミン欠乏 <input type="checkbox"/> 低血糖	

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> 確定診断: 血中ロイシン値が4 mg/dl (300 μmol/L)以上で、診断の根拠となる検査の①および②を認める
<input type="checkbox"/> 確定診断: 血中ロイシン値が4 mg/dl (300 μmol/L)以上で、診断の根拠となる検査の①および③を認める

■ 重症度分類に関する事項

先天性代謝異常症の重症度評価（I～VI合計 点）

総合評価（以下のIからVIまでの各評価及び総合点をもとに以下項目に☑を記入する）

- 重症(4点の項目が1つでもある場合) 重症(2点以上の項目があり、かつ加点了総点数が6点以上の場合)
中等度(加点了総点数が3-6点の場合) 軽症(加点了総点数が0-2点の場合)

（I～VIの各項目について該当する項目に☑を記入する）

I 薬物などの治療状況（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a.治療を要しない(0)	<input type="checkbox"/> b.対症療法のために何らかの薬物を用いた治療を継続している(1) <input type="checkbox"/> c.疾患特異的な薬物治療が中断できない(2)
<input type="checkbox"/> d.急性発作時に呼吸管理、血液浄化を必要とする(4)	
II 食事栄養治療の状況（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a.食事制限など特に必要がない(0)	<input type="checkbox"/> b.軽度の食事制限あるいは一時的な食事制限が必要である(1)
<input type="checkbox"/> c.特殊ミルクを継続して使用するなどの中程度の食事療法が必要である(2)	
<input type="checkbox"/> d.特殊ミルクを継続して使用するなどの疾患特異的な負荷の強い（厳格な）食事療法の継続が必要である(4) <input type="checkbox"/> e.経管栄養が必要である(4)	
III 酵素欠損などの代謝障害に直接関連した検査（画像を含む）の所見（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a.特に異常を認めない(0)	<input type="checkbox"/> b.軽度の異常値が継続している（目安として正常範囲から1.5SDの逸脱）(1)
<input type="checkbox"/> c.中等度以上の異常値が継続している（目安として1.5SDから2.0SDの逸脱）(2)	
<input type="checkbox"/> d.高度の異常値が持続している（目安として2.0SD以上の逸脱）(3)	
IV 現在の精神運動発達遅滞、神経症状、筋力低下についての評価（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a.異常を認めない(0)	<input type="checkbox"/> b.軽度の障害を認める（目安として、IQ70未満や補助具などを用いた自立歩行が可能な程度の障害）(1)
<input type="checkbox"/> c.中程度の障害を認める（目安として、IQ50未満や自立歩行が不可能な程度の障害）(2)	
<input type="checkbox"/> d.高度の障害を認める（目安として、IQ35未満や寝たきりの状態）(4)	
V 現在の臓器障害に関する評価（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a.肝臓、腎臓、心臓などに機能障害がない(0)	
<input type="checkbox"/> b.肝臓、腎臓、心臓などに軽度機能障害がある（目安として、それぞれの臓器異常による検査異常を認めるもの）(1)	
<input type="checkbox"/> c.肝臓、腎臓、心臓などに中等度機能障害がある（目安として、それぞれの臓器異常による症状を認めるもの）(2)	
<input type="checkbox"/> d.肝臓、腎臓、心臓などに重度機能障害がある、あるいは移植医療が必要である（目安として、それぞれの臓器の機能不全を認めるもの）(4)	
VI 生活の自立・介助などの状況（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a.自立した生活が可能(0) <input type="checkbox"/> b.何らかの介助が必要(1) <input type="checkbox"/> c.日常生活の多くで介助が必要(2) <input type="checkbox"/> d.生命維持医療が必要(4)	

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

245 プロピオン酸血症

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 2.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 検査所見

①血中アシルカルニチン分析：プロピオニルカルニチン (C3) の増加	1.該当 2.非該当 3.不明
②尿中有機酸分析：メチルクエン酸、3-ヒドロキシプロピオン酸、3-ヒドロキシグリシンの排泄増加	1.該当 2.非該当 3.不明
③酵素活性測定(末梢血リンパ球や培養皮膚線維芽細胞の破碎液によるPCC酵素活性測定)：正常の5%未満	1.該当 2.非該当 3.不明

B. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1.実施 2.非実施
実施した場合、変異がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> PCCA 遺伝子 <input type="checkbox"/> PCCB 遺伝子	
備考()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

C. 鑑別診断

以下を鑑別し、除外できる。除外できる場合には☑を記入する	1.除外可 2.除外不可 3.不明
<input type="checkbox"/> メチルマロン酸血症	

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 確定診断：C. 鑑別診断でメチルマロン酸血症が除外でき、A. 検査所見(①と②)で特異的所見が得られたもの
<input type="checkbox"/> 確定診断：C. 鑑別診断でメチルマロン酸血症が除外でき、A②. 尿中有機酸分析で特異的所見が不十分であるが、A③. 酵素活性測定やB. 遺伝子学的検査による確定診断が可能なもの

■ 重症度分類に関する事項

先天性代謝異常症の重症度評価（日本先天代謝異常学会）（Ⅰ～Ⅵ合計 点）

総合評価（以下のⅠからⅥまでの各評価及び総合点をもとに以下項目に☑を記入する）

- 重症(4点の項目が1つでもある場合) 重症(2点以上の項目があり、かつ加点了総点数が6点以上の場合)
中等度(加点了総点数が3-6点の場合) 軽症(加点了総点数が0-2点の場合)

（Ⅰ～Ⅵの各項目について該当する項目に☑を記入する）

Ⅰ薬物などの治療状況（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a.治療を要しない(0)	<input type="checkbox"/> b.対症療法のために何らかの薬物を用いた治療を継続している(1) <input type="checkbox"/> c.疾患特異的な薬物治療が中断できない(2)
<input type="checkbox"/> d.急性発作時に呼吸管理、血液浄化を必要とする(4)	
Ⅱ食事栄養治療の状況（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a.食事制限など特に必要がない(0)	<input type="checkbox"/> b.軽度の食事制限あるいは一時的な食事制限が必要である(1)
<input type="checkbox"/> c.特殊ミルクを継続して使用するなどの中程度の食事療法が必要である(2)	
<input type="checkbox"/> d.特殊ミルクを継続して使用するなどの疾患特異的な負荷の強い（厳格な）食事療法の継続が必要である(4) <input type="checkbox"/> e.経管栄養が必要である(4)	
Ⅲ酵素欠損などの代謝障害に直接関連した検査（画像を含む）の所見（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a.特に異常を認めない(0)	<input type="checkbox"/> b.軽度の異常値が継続している（目安として正常範囲から1.5SDの逸脱）(1)
<input type="checkbox"/> c.中等度以上の異常値が継続している（目安として1.5SDから2.0SDの逸脱）(2)	
<input type="checkbox"/> d.高度の異常値が持続している（目安として2.0SD以上の逸脱）(3)	
Ⅳ現在の精神運動発達遅滞、神経症状、筋力低下についての評価（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a.異常を認めない(0)	<input type="checkbox"/> b.軽度の障害を認める（目安として、IQ70未満や補助具などを用いた自立歩行が可能な程度の障害）(1)
<input type="checkbox"/> c.中程度の障害を認める（目安として、IQ50未満や自立歩行が不可能な程度の障害）(2)	
<input type="checkbox"/> d.高度の障害を認める（目安として、IQ35未満や寝たきりの状態）(4)	
Ⅴ現在の臓器障害に関する評価（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a.肝臓、腎臓、心臓などに機能障害がない(0)	
<input type="checkbox"/> b.肝臓、腎臓、心臓などに軽度機能障害がある（目安として、それぞれの臓器異常による検査異常を認めるもの）(1)	
<input type="checkbox"/> c.肝臓、腎臓、心臓などに中等度機能障害がある（目安として、それぞれの臓器異常による症状を認めるもの）(2)	
<input type="checkbox"/> d.肝臓、腎臓、心臓などに重度機能障害がある、あるいは移植医療が必要である（目安として、それぞれの臓器の機能不全を認めるもの）(4)	
Ⅵ生活の自立・介助などの状況（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a.自立した生活が可能(0) <input type="checkbox"/> b.何らかの介助が必要(1) <input type="checkbox"/> c.日常生活の多くで介助が必要(2) <input type="checkbox"/> d.生命維持医療が必要(4)	

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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. 歩き回るのが問題はない 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 検査所見

①血中アシルカルニチン分析：プロピオニルカルニチン (C3) の増加	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
②尿中有機酸分析 メチルクエン酸、3-ヒドロキシプロピオン酸、3-ヒドロキシグリシン、メチルマロン酸の排泄増加	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
③ビタミンB12欠乏症とホモシスチン尿症：(該当する項目に☑をする) <input type="checkbox"/> 血漿総ホモシスチン濃度 正常 (< 15 μmol/L) <input type="checkbox"/> 血清ビタミンB12 正常 (> 200pmol/L)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

<診断のカテゴリー>

①加えて、②にて特異的所見があり、③においてビタミンB12欠乏症とホモシスチン尿症を除外できる	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---	--------------------

<原因となる代謝障害> (該当する項目に☑を記入する)

検査方法： <input type="checkbox"/> 酵素活性測定 <input type="checkbox"/> 遺伝子解析	1. 実施 2. 未実施
障害因子： <input type="checkbox"/> MCM欠損症 <input type="checkbox"/> cb1A <input type="checkbox"/> cb1B <input type="checkbox"/> cb1D <input type="checkbox"/> 不明	

■ 重症度分類に関する事項

先天性代謝異常症の重症度評価（日本先天代謝異常学会）（Ⅰ～Ⅵ合計 点）

総合評価（以下のⅠからⅥまでの各評価及び総合点をもとに以下項目に☑を記入する）

- 重症(4点の項目が1つでもある場合) 重症(2点以上の項目があり、かつ加点了総点数が6点以上の場合)
中等度(加点了総点数が3-6点の場合) 軽症(加点了総点数が0-2点の場合)

（Ⅰ～Ⅵの各項目について、該当する項目に☑を記入する）

Ⅰ薬物などの治療状況（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a.治療を要しない(0)	<input type="checkbox"/> b.対症療法のために何らかの薬物を用いた治療を継続している(1) <input type="checkbox"/> c.疾患特異的な薬物治療が中断できない(2)
<input type="checkbox"/> d.急性発作時に呼吸管理、血液浄化を必要とする(4)	
Ⅱ食事栄養治療の状況（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a.食事制限など特に必要がない(0)	<input type="checkbox"/> b.軽度の食事制限あるいは一時的な食事制限が必要である(1)
<input type="checkbox"/> c.特殊ミルクを継続して使用するなどの中程度の食事療法が必要である(2)	
<input type="checkbox"/> d.特殊ミルクを継続して使用するなどの疾患特異的な負荷の強い（厳格な）食事療法の継続が必要である(4) <input type="checkbox"/> e.経管栄養が必要である(4)	
Ⅲ酵素欠損などの代謝障害に直接関連した検査（画像を含む）の所見（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a.特に異常を認めない(0)	<input type="checkbox"/> b.軽度の異常値が継続している（目安として正常範囲から1.5SDの逸脱）(1)
<input type="checkbox"/> c.中等度以上の異常値が継続している（目安として1.5SDから2.0SDの逸脱）(2)	
<input type="checkbox"/> d.高度の異常値が持続している（目安として2.0SD以上の逸脱）(3)	
Ⅳ現在の精神運動発達遅滞、神経症状、筋力低下についての評価（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a.異常を認めない(0)	<input type="checkbox"/> b.軽度の障害を認める（目安として、IQ70未満や補助具などを用いた自立歩行が可能な程度の障害）(1)
<input type="checkbox"/> c.中程度の障害を認める（目安として、IQ50未満や自立歩行が不可能な程度の障害）(2)	
<input type="checkbox"/> d.高度の障害を認める（目安として、IQ35未満や寝たきりの状態）(4)	
Ⅴ現在の臓器障害に関する評価（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a.肝臓、腎臓、心臓などに機能障害がない(0)	
<input type="checkbox"/> b.肝臓、腎臓、心臓などに軽度機能障害がある（目安として、それぞれの臓器異常による検査異常を認めるもの）(1)	
<input type="checkbox"/> c.肝臓、腎臓、心臓などに中等度機能障害がある（目安として、それぞれの臓器異常による症状を認めるもの）(2)	
<input type="checkbox"/> d.肝臓、腎臓、心臓などに重度機能障害がある、あるいは移植医療が必要である（目安として、それぞれの臓器の機能不全を認めるもの）(4)	
Ⅵ生活の自立・介助などの状況（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a.自立した生活が可能(0) <input type="checkbox"/> b.何らかの介助が必要(1) <input type="checkbox"/> c.日常生活の多くで介助が必要(2) <input type="checkbox"/> d.生命維持医療が必要(4)	

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

247 イソ吉草酸血症

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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. 歩き回るのが問題はない 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

①特有の臭気 (急性期に「足の蒸れた」とか「汗臭い」と形容される特異な体臭がある)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
②神経症状 (該当する項目に☑を記入する) ☐哺乳不良 ☐嘔吐 ☐意識障害 ☐無呼吸 ☐筋緊張低下 ☐けいれん ☐発達遅滞	
③体重増加不良・食癖 (しばしば高タンパク食品を嫌う食癖がみられる)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
④その他 (該当する項目に☑を記入する) ☐急性肺炎 ☐不整脈	

B. 検査所見

①血中アンルカルニチン分析 C5 (イソバレリルカルニチン) の上昇 (cut off 値は>0.7 μ mol/L)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
②尿中有機酸分析 (該当する項目に☑を記入する) ☐イソバレリルグリシンの著明な排泄増加 ☐3-ヒドロキシイソ吉草酸の著明な排泄増加 ※イソバレリルグリシンの定量値については分析方法により異なるが、本症患者では健常者対照値上限 (約10nmol/mol・Cr) をはるかに超過	
③酵素活性 (リンパ球や皮膚線維芽細胞などを用いたイソバレリル CoA 脱水素酵素活性測定により活性値が低下している)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

C. 鑑別診断

以下を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> ピロキシル基を含む抗菌薬を中心とした薬剤投与時によるピロロイルカルニチンが上昇	<input type="checkbox"/> グルタル酸尿症2型

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、異常がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> IVD 遺伝子	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 疑診：臨床症状のうち少なくとも1つ以上があり、診断の根拠となる検査のうちタンデムマス法での血中アシルカルニチン分析が陽性のみ
<input type="checkbox"/> 確定診断：B①に加えて、B②、B③、Dのいずれかを満たす場合

■ 重症度分類に関する事項

先天性代謝異常症の重症度評価 (I～VI合計 点)

総合評価 (IからVIまでの各評価及び総合点をもとに以下項目に☑を記入する)	
<input type="checkbox"/> 重症(4点の項目が1つでもある場合)	<input type="checkbox"/> 重症(2点以上の項目があり、かつ加点した総点数が6点以上の場合)
<input type="checkbox"/> 中等度(加点した総点数が3-6点の場合)	<input type="checkbox"/> 軽症(加点した総点数が0-2点の場合)

(I～VIの各項目について、該当する項目に☑を記入する)

I 薬物などの治療状況 (以下の中からいずれか1つを選択する)
<input type="checkbox"/> a.治療を要しない(0) <input type="checkbox"/> b.対症療法のために何らかの薬物を用いた治療を継続している(1) <input type="checkbox"/> c.疾患特異的な薬物治療が中断できない(2) <input type="checkbox"/> d.急性発作時に呼吸管理、血液浄化を必要とする(4)
II 食事栄養治療の状況 (以下の中からいずれか1つを選択する)
<input type="checkbox"/> a.食事制限など特に必要がない(0) <input type="checkbox"/> b.軽度の食事制限あるいは一時的な食事制限が必要である(1) <input type="checkbox"/> c.特殊ミルクを継続して使用するなどの中程度の食事療法が必要である(2) <input type="checkbox"/> d.特殊ミルクを継続して使用するなどの疾患特異的な負荷の強い(厳格な)食事療法の継続が必要である(4) <input type="checkbox"/> e.経管栄養が必要である(4)
III 酵素欠損などの代謝障害に直接関連した検査 (画像を含む) の所見 (以下の中からいずれか1つを選択する)
<input type="checkbox"/> a.特に異常を認めない(0) <input type="checkbox"/> b.軽度の異常値が継続している (目安として正常範囲から1.5SDの逸脱) (1) <input type="checkbox"/> c.中等度以上の異常値が継続している (目安として1.5SDから2.0SDの逸脱) (2) <input type="checkbox"/> d.高度の異常値が持続している (目安として2.0SD以上の逸脱) (3)
IV 現在の精神運動発達遅滞、神経症状、筋力低下についての評価 (以下の中からいずれか1つを選択する)
<input type="checkbox"/> a.異常を認めない(0) <input type="checkbox"/> b.軽度の障害を認める (目安として、IQ70未満や補助具などを用いた自立歩行が可能な程度の障害) (1) <input type="checkbox"/> c.中程度の障害を認める (目安として、IQ50未満や自立歩行が不可能な程度の障害) (2) <input type="checkbox"/> d.高度の障害を認める (目安として、IQ35未満や寝たきりの状態) (4)
V 現在の臓器障害に関する評価 (以下の中からいずれか1つを選択する)
<input type="checkbox"/> a.肝臓、腎臓、心臓などに機能障害がない(0) <input type="checkbox"/> b.肝臓、腎臓、心臓などに軽度機能障害がある (目安として、それぞれの臓器異常による検査異常を認めるもの) (1) <input type="checkbox"/> c.肝臓、腎臓、心臓などに中等度機能障害がある (目安として、それぞれの臓器異常による症状を認めるもの) (2) <input type="checkbox"/> d.肝臓、腎臓、心臓などに重度機能障害がある、あるいは移植医療が必要である (目安として、それぞれの臓器の機能不全を認めるもの) (4)
VI 生活の自立・介助などの状況 (以下の中からいずれか1つを選択する)
<input type="checkbox"/> a.自立した生活が可能(0) <input type="checkbox"/> b.何らかの介助が必要(1) <input type="checkbox"/> c.日常生活の多くで介助が必要(2) <input type="checkbox"/> d.生命維持医療が必要(4)

■ 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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

①乳児期早期発症の難治性てんかん(該当する項目に☑を記入する)	1.あり 2.なし 3.不明
<input type="checkbox"/> 発作型は全般性強直間代 <input type="checkbox"/> ミオクロニー <input type="checkbox"/> 非定型欠神 <input type="checkbox"/> 定型欠神 <input type="checkbox"/> 脱力 <input type="checkbox"/> 部分発作 <input type="checkbox"/> 発作性異常眼球運動発作 <input type="checkbox"/> 乳児期の筋緊張低下 <input type="checkbox"/> 発達遅滞 <input type="checkbox"/> 痙性麻痺 <input type="checkbox"/> ジストニア <input type="checkbox"/> その他()	
②幼児期以降にみられる空腹時に憎悪する発作性神経症状(該当する項目に☑を記入する)	1.あり 2.なし 3.不明
<input type="checkbox"/> 運動失調 <input type="checkbox"/> 運動麻痺 <input type="checkbox"/> 不随意運動 <input type="checkbox"/> 発作性労作誘発性ジスキネジア <input type="checkbox"/> 嗜眠、精神錯乱	

B. 臨床検査

①糖値(正常)	1.該当 2.非該当 3.不明
②髄液検査(該当する項目に☑を記入する)	
<input type="checkbox"/> 髄液糖 40mg/d l 以下 <input type="checkbox"/> 髄液糖/血糖比 0.45 以下 <input type="checkbox"/> 髄液乳酸値は正常～低下	
③脳波(背景脳波の徐波化(発作間歇期)。食後またはグルコース静注により脳波異常が改善)	1.該当 2.非該当 3.不明
④画像検査(頭部CT、MRIで大脳萎縮、髄鞘化遅延など非特異的所見を認める)	1.該当 2.非該当 3.不明

C. 確定診断の検査

赤血球 3-O-methyl-D-glucose 取り込み試験 (以下の該当する項目に☑を記入する)	1. 実施 2. 未実施 3. 不明
<input type="checkbox"/> 低下 (正常の60%以下) <input type="checkbox"/> 正常	

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、変異を認める項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> SLC2A1 遺伝子	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 症状を有し、SLC2A1 遺伝子検査にて病因となる遺伝子変異を確定する
<input type="checkbox"/> 症状を有し、赤血球 3-O-methyl-D-glucose 取り込み試験：低下 (正常の60%以下) を認める
<input type="checkbox"/> 症状を有し、臨床検査の②髄液検査、③脳波の項を満足し、ケトン食治療の導入から1ヵ月以内に全ての症状に著名改善を認める

■ 重症度分類に関する事項

先天性代謝異常症の重症度評価 (I～VI合計 点)

総合評価 (IからVIまでの各評価及び総合点をもとに☑を記入する)
<input type="checkbox"/> 重症(4点の項目が1つでもある場合) <input type="checkbox"/> 重症(2点以上の項目があり、かつ加点した総点数が6点以上の場合)
<input type="checkbox"/> 中等度(加点した総点数が3-6点の場合) <input type="checkbox"/> 軽症(加点した総点数が0-2点の場合)

(I～VIの各項目について、該当する項目に☑を記入する)

I 薬物などの治療状況 (以下の中からいずれか1つを選択する)
<input type="checkbox"/> a.治療を要しない(0) <input type="checkbox"/> b.対症療法のために何らかの薬物を用いた治療を継続している(1)
<input type="checkbox"/> c.疾患特異的な薬物治療が中断できない(2) <input type="checkbox"/> d.急性発作時に呼吸管理、血液浄化を必要とする(4)
II 食事栄養治療の状況 (以下の中からいずれか1つを選択する)
<input type="checkbox"/> a.食事制限など特に必要がない(0) <input type="checkbox"/> b.軽度の食事制限あるいは一時的な食事制限が必要である(1)
<input type="checkbox"/> c.特殊ミルク、ケトン食を継続して使用するなどの中程度の食事療法が必要である(2)
<input type="checkbox"/> d.特殊ミルク、ケトン食を継続して使用するなどの疾患特異的な負荷の強い(厳格な)食事療法の継続が必要である(4)
<input type="checkbox"/> e.経管栄養が必要である(4)
III 酵素欠損などの代謝障害に直接関連した検査 (画像を含む) の所見 (以下の中からいずれか1つを選択する)
<input type="checkbox"/> a.特に異常を認めない(0) <input type="checkbox"/> b.軽度の異常値が継続している (目安として正常範囲から1.5SDの逸脱) (1)
<input type="checkbox"/> c.中等度以上の異常値が継続している (目安として1.5SDから2.0SDの逸脱) (2)
<input type="checkbox"/> d.高度の異常値が持続している (目安として2.0SD以上の逸脱) (3)
IV 現在の精神運動発達遅滞、神経症状、筋力低下についての評価 (以下の中からいずれか1つを選択する)
<input type="checkbox"/> a.異常を認めない(0) <input type="checkbox"/> b.軽度の障害を認める (目安として、IQ70未満や補助具などを用いた自立歩行が可能な程度の障害) (1)
<input type="checkbox"/> c.中程度の障害を認める (目安として、IQ50未満や自立歩行が不可能な程度の障害) (2)
<input type="checkbox"/> d.高度の障害を認める (目安として、IQ35未満やほぼ寝たきりの状態) (4)
V 現在の臓器障害に関する評価 (以下の中からいずれか1つを選択する)
<input type="checkbox"/> a.肝臓、腎臓、心臓などに機能障害がない(0)
<input type="checkbox"/> b.肝臓、腎臓、心臓などに軽度機能障害がある (目安として、それぞれの臓器異常による検査異常を認めるもの) (1)
<input type="checkbox"/> c.肝臓、腎臓、心臓などに中等度機能障害がある (目安として、それぞれの臓器異常による症状を認めるもの) (2)
<input type="checkbox"/> d.肝臓、腎臓、心臓などに重度機能障害がある、あるいは移植医療が必要である (目安として、それぞれの臓器の機能不全を認めるもの) (4)
VI 生活の自立・介助などの状況 (以下の中からいずれか1つを選択する)
<input type="checkbox"/> a.自立した生活が可能(0) <input type="checkbox"/> b.何らかの介助が必要(1) <input type="checkbox"/> c.日常生活の多くで介助が必要(2) <input type="checkbox"/> d.生命維持医療が必要(4)

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

249 グルタル酸血症1型

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 2.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

①頭囲拡大 出生後より頭囲拡大を認める、あるいは乳児期以降に頭囲拡大を示す	1.該当 2.非該当 3.不明
②神経症状 (該当する項目に☑を記入する)	
☐急性発症型: 発熱後数日後より嘔吐が出現し、急激な筋緊張低下や頸定の消失、けいれん、硬直、ジストニアなどの錐体路症状を認める	
☐慢性進行型: 退行や運動発達遅延、筋緊張低下、ジストニア・ジスキネジアなどの不随意運動(錐体外路症状)が緩徐に出現、進行する	

B. 臨床検査

①血中アシルカルニチン分析 (該当する項目に☑を記入する)	
☐C5-DC (グルタリルカルニチン)の上昇 ☐C0 (遊離カルニチン)の低下	
②尿中有機酸分析 (該当する項目に☑を記入する)	
☐グルタル酸の排泄増加 ☐3-ヒドロキシグルタル酸の排泄増加	
③中枢神経系の画像診断 (CT, MRI) (該当する項目に☑を記入する)	
☐Sylvius 裂や側脳室の拡大を伴う前頭葉と側頭葉の脳萎縮様変化	
☐急性期: 基底核、特に線条核(被殻、尾状核)の障害を反映し、萎縮性変化とMRIでの異常信号(T1強調で低信号、T2強調やDWで高信号)	
☐急性期にみられた異常信号部位の、T2強調で永続的な高信号	

④酵素活性：リンパ球や皮膚線維芽細胞などを用いて、グルタリル CoA 脱水素酵素活性の著しい低下もしくは欠損	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--	--------------------

C. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、変異がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> CGDH 遺伝子	
備考（ ）	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や、詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 確定診断：臨床症状のうち少なくとも1つ以上があり、血中アンルカルニチン分析が陽性、尿中有機酸分析にて特に3-ヒドロキシグルタル酸とグルタル酸の排泄増加を認めたもの
<input type="checkbox"/> 確定診断：酵素診断にてグルタリル CoA 脱水素酵素活性の低下を認めたもの
<input type="checkbox"/> 確定診断：遺伝子診断にてCGDH 遺伝子の異常があったもの

■ 重症度分類に関する事項

先天性代謝異常症の重症度評価 (I～VI合計 点)

総合評価 (IからVIまでの各評価及び総合点をもとに該当する項目に☑を記入する)	
<input type="checkbox"/> 重症(4点の項目が1つでもある場合)	<input type="checkbox"/> 重症(2点以上の項目があり、かつ加点した総点数が6点以上の場合)
<input type="checkbox"/> 中等度(加点した総点数が3-6点の場合)	<input type="checkbox"/> 軽症(加点した総点数が0-2点の場合)

(I～VIの該当する項目に☑を記入する)

I 薬物などの治療状況 (以下の中からいずれか1つを選択する)
<input type="checkbox"/> a.治療を要しない(0) <input type="checkbox"/> b.対症療法のために何らかの薬物を用いた治療を継続している(1) <input type="checkbox"/> c.疾患特異的な薬物治療が中断できない(2) <input type="checkbox"/> d.急性発作時に呼吸管理、血液浄化を必要とする(4)
II 食事栄養治療の状況 (以下の中からいずれか1つを選択する)
<input type="checkbox"/> a.食事制限など特に必要がない(0) <input type="checkbox"/> b.軽度の食事制限あるいは一時的な食事制限が必要である(1) <input type="checkbox"/> c.特殊ミルクを継続して使用するなどの中程度の食事療法が必要である(2) <input type="checkbox"/> d.特殊ミルクを継続して使用するなどの疾患特異的な負荷の強い(厳格な)食事療法の継続が必要である(4) <input type="checkbox"/> e.経管栄養が必要である(4)
III 酵素欠損などの代謝障害に直接関連した検査 (画像を含む) の所見 (以下の中からいずれか1つを選択する)
<input type="checkbox"/> a.特に異常を認めない(0) <input type="checkbox"/> b.軽度の異常値が継続している (目安として正常範囲から1.5SDの逸脱) (1) <input type="checkbox"/> c.中等度以上の異常値が継続している (目安として1.5SDから2.0SDの逸脱) (2) <input type="checkbox"/> d.高度の異常値が持続している (目安として2.0SD以上の逸脱) (3)
IV 現在の精神運動発達遅滞、神経症状、筋力低下についての評価 (以下の中からいずれか1つを選択する)
<input type="checkbox"/> a.異常を認めない(0) <input type="checkbox"/> b.軽度の障害を認める (目安として、IQ70未満や補助具などを用いた自立歩行が可能な程度の障害) (1) <input type="checkbox"/> c.中程度の障害を認める (目安として、IQ50未満や自立歩行が不可能な程度の障害) (2) <input type="checkbox"/> d.高度の障害を認める (目安として、IQ35未満やほぼ寝たきりの状態) (4)
V 現在の臓器障害に関する評価 (以下の中からいずれか1つを選択する)
<input type="checkbox"/> a.肝臓、腎臓、心臓などに機能障害がない(0) <input type="checkbox"/> b.肝臓、腎臓、心臓などに軽度機能障害がある (目安として、それぞれの臓器異常による検査異常を認めるもの) (1) <input type="checkbox"/> c.肝臓、腎臓、心臓などに中等度機能障害がある (目安として、それぞれの臓器異常による症状を認めるもの) (2) <input type="checkbox"/> d.肝臓、腎臓、心臓などに重度機能障害がある、あるいは移植医療が必要である (目安として、それぞれの臓器の機能不全を認めるもの) (4)
VI 生活の自立・介助などの状況 (以下の中からいずれか1つを選択する)
<input type="checkbox"/> a.自立した生活が可能(0) <input type="checkbox"/> b.何らかの介助が必要(1) <input type="checkbox"/> c.日常生活の多くで介助が必要(2) <input type="checkbox"/> d.生命維持医療が必要(4)

■ 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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

250 グルタル酸血症2型

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 臨床所見

①意識障害、けいれん (原則として低血糖を伴う)	1.該当 2.非該当 3.不明
②心筋症 (新生児期発症例で見られることが多い)	1.該当 2.非該当 3.不明
③不整脈 (心筋症に伴うことが多い)	1.該当 2.非該当 3.不明
④肝腫大 (病勢の増悪時には著しい腫大を認めることもあるが、間欠期には明らかでないことも多い)	1.該当 2.非該当 3.不明
⑤骨格筋症状 (ミオパチー、筋痛、易疲労性を呈することが多い)	1.該当 2.非該当 3.不明
⑥消化器症状	1.該当 2.非該当 3.不明
⑦発達遅滞	1.該当 2.非該当 3.不明

B. 参考となる検査所見

① 低～非ケトン性低血糖 低血糖の際に血中および尿中ケトン体が低値となる。低血糖発作時では、遊離脂肪酸/総ケトン > 2.5、もしくは 遊離脂肪酸/3-ヒドロキシ酪酸 > 3.0となる	1.該当 2.非該当 3.不明
② 肝逸脱酵素上昇 肝逸脱酵素の上昇を認め、急性期には脂肪肝を合併していることが多い	1.該当 2.非該当 3.不明

③ 高CK血症 非発作時に軽度高値でも、急性期には著明高値となることもある	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
④ 高アンモニア血症	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
⑤ 筋生検 診断に筋生検が必須ではないが、筋生検の所見では赤筋を中心に所見がみられ、赤色ぼろ繊維やOil red O染色での強反応など脂肪酸代謝異常症を疑う所見がある	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

C. 診断の根拠となる特殊検査

①タンデムマス検査所見 典型例では新生児マススクリーニングではC10の上昇によってスクリーニングされるが、実際には短鎖～長鎖アシルカルニチンが広範に上昇するプロフィールがみられる	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
②尿中有機酸分析所見 非ケトン性ジカルボン酸尿、エチルマロン酸尿、ヘキサノイルグリシン、スベリルグリシン、イソバレリルグリシン、メチルプチルグリシン、グルタル酸、2-ヒドロキシグルタル酸などの排泄増加がみられる	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
③遺伝子解析（異変がある項目について☑を記入する） <input type="checkbox"/> ETFα <input type="checkbox"/> ETFβ <input type="checkbox"/> ETFDH	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
④酵素診断 イムノブロットングなどでETFαおよびETFβ、ETFDHの蛋白発現の低下が確認出来る	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
⑤脂肪酸代謝能検査(in vitro probe assayによる) 培養皮膚線維芽細胞の培養液中のアシルカルニチン分析を行い、本疾患に特徴的なプロフィールが確認される	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

<診断のカテゴリー>（該当する項目に☑を記入する）

<input type="checkbox"/> 確定診断：診断の根拠となる検査のうち②において本症と診断可能な典型的異常所見を示す
<input type="checkbox"/> 確定診断：③～⑤の少なくとも一つに疾患特異的異常を認める

■ 重症度分類に関する事項

先天性代謝異常症の重症度評価（I～VI合計 点）

総合評価（I～VIの各評価及び総合点をもとに該当する項目に☑を記入する）	
<input type="checkbox"/> 重症(4点の項目が1つでもある場合)	<input type="checkbox"/> 重症(2点以上の項目があり、かつ加点した総点数が6点以上の場合)
<input type="checkbox"/> 中等度(加点した総点数が3-6点の場合)	<input type="checkbox"/> 軽症(加点した総点数が0-2点の場合)

（I～VIIについて、該当する項目に☑を記入する）

I 薬物などの治療状況（以下の中からいずれか1つを選択する）
<input type="checkbox"/> a.治療を要しない(0) <input type="checkbox"/> b.対症療法のために何らかの薬物を用いた治療を継続している(1) <input type="checkbox"/> c.疾患特異的な薬物治療が中断できない(2) <input type="checkbox"/> d.急性発作時に呼吸管理、血液浄化を必要とする(4)
II 食事栄養治療の状況（以下の中からいずれか1つを選択する）
<input type="checkbox"/> a.食事制限など特に必要がない(0) <input type="checkbox"/> b.軽度の食事制限あるいは一時的な食事制限が必要である(1) <input type="checkbox"/> c.特殊ミルクを継続して使用するなどの中程度の食事療法が必要である(2) <input type="checkbox"/> d.特殊ミルクを継続して使用するなどの疾患特異的な負荷の強い（厳格な）食事療法の継続が必要である(4) <input type="checkbox"/> e.経管栄養が必要である(4)
III 酵素欠損などの代謝障害に直接関連した検査（画像を含む）の所見（以下の中からいずれか1つを選択する）
<input type="checkbox"/> a.特に異常を認めない(0) <input type="checkbox"/> b.軽度の異常値が継続している（目安として正常範囲から1.5SDの逸脱）(1) <input type="checkbox"/> c.中等度以上の異常値が継続している（目安として1.5SDから2.0SDの逸脱）(2) <input type="checkbox"/> d.高度の異常値が持続している（目安として2.0SD以上の逸脱）(3)
IV現在の精神運動発達遅滞、神経症状、筋力低下についての評価（以下の中からいずれか1つを選択する）
<input type="checkbox"/> a.異常を認めない(0) <input type="checkbox"/> b.軽度の障害を認める（目安として、IQ70未満や補助具などを用いた自立歩行が可能な程度の障害）(1) <input type="checkbox"/> c.中程度の障害を認める（目安として、IQ50未満や自立歩行が不可能な程度の障害）(2) <input type="checkbox"/> d.高度の障害を認める（目安として、IQ35未満やほぼ寝たきりの状態）(4)

V現在の臓器障害に関する評価（以下の中からいずれか1つを選択する）			
<input type="checkbox"/> a.肝臓、腎臓、心臓などに機能障害がない(0)			
<input type="checkbox"/> b.肝臓、腎臓、心臓などに軽度機能障害がある（目安として、それぞれの臓器異常による検査異常を認めるもの）(1)			
<input type="checkbox"/> c.肝臓、腎臓、心臓などに中等度機能障害がある（目安として、それぞれの臓器異常による症状を認めるもの）(2)			
<input type="checkbox"/> d.肝臓、腎臓、心臓などに重度機能障害がある、あるいは移植医療が必要である（目安として、それぞれの臓器の機能不全を認めるもの）(4)			
VI生活の自立・介助などの状況（以下の中からいずれか1つを選択する）			
<input type="checkbox"/> a.自立した生活が可能(0) <input type="checkbox"/> b.何らかの介助が必要(1) <input type="checkbox"/> c.日常生活の多くで介助が必要(2) <input type="checkbox"/> d.生命維持医療が必要(4)			

■ 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 整容 入浴 階段昇降 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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 <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 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

251 尿素サイクル異常症

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

A. 臨床症状・家族歴

①臨床症状(該当する項目に☑を記入する) <input type="checkbox"/> 嘔気 <input type="checkbox"/> 嘔吐 <input type="checkbox"/> 意識障害 <input type="checkbox"/> 痙攣	1.該当 2.非該当 3.不明
②3親等内の尿素サイクル異常症の存在(OTC欠損症の場合)	1.該当 2.非該当 3.不明
③新生児期における同胞の突然死	1.該当 2.非該当 3.不明

B. 検査データ

①血中アンモニア高値(参考)新生児 >120 $\mu\text{mol/L}$ (200 $\mu\text{g/dL}$)、乳児期以降 >60 $\mu\text{mol/L}$ (100 $\mu\text{g/dL}$)以上	1.該当 2.非該当 3.不明
②アニオンギャップ正常(参考) <20	1.該当 2.非該当 3.不明
③血糖:正常範囲(参考)新生児期 >40mg/dL	1.該当 2.非該当 3.不明

C. 特異的検査

①血中・尿中アミノ酸・アミノ酸分析 (以下項目のうち、血中・尿中で上昇するアミノ酸・アミノ酸に☑を記入する) <input type="checkbox"/> グルタミン <input type="checkbox"/> グルタミン酸 <input type="checkbox"/> シトルリン <input type="checkbox"/> アルギニノコハク酸 <input type="checkbox"/> アルギニン <input type="checkbox"/> リジン <input type="checkbox"/> シスチン	
②尿有機酸分析 (尿中オロト酸)	1. 上昇 2. 低下 3. 変化なし 4. 不明
③酵素活性の測定 (該当所見の記載) (所見: _____)	1. 実施 2. 未実施 3. 不明

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、異常がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> CPS1 <input type="checkbox"/> OTO <input type="checkbox"/> ASS <input type="checkbox"/> ASL <input type="checkbox"/> ARG1 <input type="checkbox"/> NAGS	
備考 (_____)	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー> (以上のA～Dの項目により確定診断した場合、該当する疾病に☑を記入する)

Aのうち1項目かつBの①を含めた2項目以上を満たし、C、Dのうちいずれかにおいて疾患特異的所見を認める。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> CPS1 欠損症 <input type="checkbox"/> OTC 欠損症 <input type="checkbox"/> シトルリン血症 (古典型、I型) <input type="checkbox"/> アルギニノコハク酸尿症 <input type="checkbox"/> アルギニン血症 <input type="checkbox"/> NAGS 欠損症	

■ 重症度分類に関する事項

先天性代謝異常症の重症度評価 (I～VI合計 点)

総合評価 (以下のIからVIまでの各評価及び総合点をもとに以下項目に☑を記入する)	
<input type="checkbox"/> 重症(4点の項目が1つでもある場合)	<input type="checkbox"/> 重症(2点以上の項目があり、かつ加点した総点数が6点以上の場合)
<input type="checkbox"/> 中等度(加点した総点数が3-6点の場合)	<input type="checkbox"/> 軽症(加点した総点数が0-2点の場合)

(I～VIの各項目について該当する項目に☑を記入する)

I 薬物などの治療状況 (以下の中からいずれか1つを選択する)
<input type="checkbox"/> a. 治療を要しない(0) <input type="checkbox"/> b. 対症療法のために何らかの薬物を用いた治療を継続している(1) <input type="checkbox"/> c. 疾患特異的な薬物治療が中断できない(2) <input type="checkbox"/> d. 急性発作時に呼吸管理、血液浄化を必要とする(4)
II 食事栄養治療の状況 (以下の中からいずれか1つを選択する)
<input type="checkbox"/> a. 食事制限など特に必要がない(0) <input type="checkbox"/> b. 軽度の食事制限あるいは一時的な食事制限が必要である(1) <input type="checkbox"/> c. 特殊ミルクを継続して使用するなどの中程度の食事療法が必要である(2) <input type="checkbox"/> d. 特殊ミルクを継続して使用するなどの疾患特異的な負荷の強い(厳格な)食事療法の継続が必要である(4) <input type="checkbox"/> e. 経管栄養が必要である(4)
III 酵素欠損などの代謝障害に直接関連した検査 (画像を含む) の所見 (以下の中からいずれか1つを選択する)
<input type="checkbox"/> a. 特に異常を認めない(0) <input type="checkbox"/> b. 軽度の異常値が継続している (目安として正常範囲から1.5SDの逸脱) (1) <input type="checkbox"/> c. 中等度以上の異常値が継続している (目安として1.5SDから2.0SDの逸脱) (2) <input type="checkbox"/> d. 高度の異常値が持続している (目安として2.0SD以上の逸脱) (3)
IV 現在の精神運動発達遅滞、神経症状、筋力低下についての評価 (以下の中からいずれか1つを選択する)
<input type="checkbox"/> a. 異常を認めない(0) <input type="checkbox"/> b. 軽度の障害を認める (目安として、IQ70未満や補助具などを用いた自立歩行が可能な程度の障害) (1) <input type="checkbox"/> c. 中等度の障害を認める (目安として、IQ50未満や自立歩行が不可能な程度の障害) (2) <input type="checkbox"/> d. 高度の障害を認める (目安として、IQ35未満やほぼ寝たきりの状態) (4)
V 現在の臓器障害に関する評価 (以下の中からいずれか1つを選択する)
<input type="checkbox"/> a. 肝臓、腎臓、心臓などに機能障害がない(0) <input type="checkbox"/> b. 肝臓、腎臓、心臓などに軽度機能障害がある (目安として、それぞれの臓器異常による検査異常を認めるもの) (1) <input type="checkbox"/> c. 肝臓、腎臓、心臓などに中等度機能障害がある (目安として、それぞれの臓器異常による症状を認めるもの) (2) <input type="checkbox"/> d. 肝臓、腎臓、心臓などに重度機能障害がある、あるいは移植医療が必要である (目安として、それぞれの臓器の機能不全を認めるもの) (4)
VI 生活の自立・介助などの状況 (以下の中からいずれか1つを選択する)
<input type="checkbox"/> a. 自立した生活が可能(0) <input type="checkbox"/> b. 何らかの介助が必要(1) <input type="checkbox"/> c. 日常生活の多くで介助が必要(2) <input type="checkbox"/> d. 生命維持医療が必要(4)

■ 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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 臨床所見

①臨床症状(該当する項目に☑を記入する) □低身長 □体重増加不良 □肝腫大 □脾腫大	1.該当 2.非該当 3.不明
②蛋白摂取後の嘔吐・腹痛がある。もしくは高蛋白食品(肉、魚、卵・乳製品)を嫌う	1.該当 2.非該当 3.不明

B. 検査データ

①尿中アミノ酸分析でリジン(症例によりアルギニン、オルニチンも)の排泄亢進(必須項目)	1.該当 2.非該当 3.不明
②高アンモニア血症の既往	1.該当 2.非該当 3.不明
③血清LDH、フェリチン値の上昇	1.該当 2.非該当 3.不明

C. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1.実施 2.未実施
実施した場合、変異がある項目に☑を記入する	
□SLC7A7 遺伝子	
備考()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー>(該当する項目に☑を記入する)

臨床所見(A)のいづれかを満たし、検査データ(B)および遺伝学的検査(C)の全4項目のうち3項目以上を満たすもの	1.該当 2.非該当 3.不明
--	-----------------

■ 重症度分類に関する事項

先天性代謝異常症の重症度評価（Ⅰ～Ⅵ合計 点）

総合評価（以下のⅠからⅥまでの各評価及び総合点をもとに以下項目に☑を記入する）

- 重症(4点の項目が1つでもある場合) 重症(2点以上の項目があり、かつ加点了総点数が6点以上の場合)
中等度(加点了総点数が3-6点の場合) 軽症(加点了総点数が0-2点の場合)

（Ⅰ～Ⅵの各項目について該当する項目に☑を記入する）

Ⅰ薬物などの治療状況（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a.治療を要しない(0)	<input type="checkbox"/> b.対症療法のために何らかの薬物を用いた治療を継続している(1) <input type="checkbox"/> c.疾患特異的な薬物治療が中断できない(2)
<input type="checkbox"/> d.急性発作時に呼吸管理、血液浄化を必要とする(4)	
Ⅱ食事栄養治療の状況（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a.食事制限など特に必要がない(0)	<input type="checkbox"/> b.軽度の食事制限あるいは一時的な食事制限が必要である(1)
<input type="checkbox"/> c.特殊ミルクを継続して使用するなどの中程度の食事療法が必要である(2)	
<input type="checkbox"/> d.特殊ミルクを継続して使用するなどの疾患特異的な負荷の強い（厳格な）食事療法の継続が必要である(4) <input type="checkbox"/> e.経管栄養が必要である(4)	
Ⅲ酵素欠損などの代謝障害に直接関連した検査（画像を含む）の所見（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a.特に異常を認めない(0)	<input type="checkbox"/> b.軽度の異常値が継続している（目安として正常範囲から1.5SDの逸脱）(1)
<input type="checkbox"/> c.中等度以上の異常値が継続している（目安として1.5SDから2.0SDの逸脱）(2)	
<input type="checkbox"/> d.高度の異常値が持続している（目安として2.0SD以上の逸脱）(3)	
Ⅳ現在の精神運動発達遅滞、神経症状、筋力低下についての評価（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a.異常を認めない(0)	<input type="checkbox"/> b.軽度の障害を認める（目安として、IQ70未満や補助具などを用いた自立歩行が可能な程度の障害）(1)
<input type="checkbox"/> c.中程度の障害を認める（目安として、IQ50未満や自立歩行が不可能な程度の障害）(2)	
<input type="checkbox"/> d.高度の障害を認める（目安として、IQ35未満や寝たきりの状態）(4)	
Ⅴ現在の臓器障害に関する評価（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a.肝臓、腎臓、心臓などに機能障害がない(0)	
<input type="checkbox"/> b.肝臓、腎臓、心臓などに軽度機能障害がある（目安として、それぞれの臓器異常による検査異常を認めるもの）(1)	
<input type="checkbox"/> c.肝臓、腎臓、心臓などに中等度機能障害がある（目安として、それぞれの臓器異常による症状を認めるもの）(2)	
<input type="checkbox"/> d.肝臓、腎臓、心臓などに重度機能障害がある、あるいは移植医療が必要である（目安として、それぞれの臓器の機能不全を認めるもの）(4)	
Ⅵ生活の自立・介助などの状況（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a.自立した生活が可能(0) <input type="checkbox"/> b.何らかの介助が必要(1) <input type="checkbox"/> c.日常生活の多くで介助が必要(2) <input type="checkbox"/> d.生命維持医療が必要(4)	

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

<診断基準>

乳児期早期から以下の項目が認められる (該当する項目に☑を記入する)	1.該当 2.非該当 3.不明
<input type="checkbox"/> 巨赤芽球性貧血 <input type="checkbox"/> 汎血球減少症 <input type="checkbox"/> 免疫不全様徴候 (<input type="checkbox"/> カリニ肺炎 <input type="checkbox"/> 低ガンマグロブリン血症) <input type="checkbox"/> 遷延性下痢 <input type="checkbox"/> 体重増加不良 <input type="checkbox"/> 口腔粘膜病変 <input type="checkbox"/> 精神発達遅滞 <input type="checkbox"/> 痙攣	
1.血清葉酸値の低値	1.該当 2.非該当 3.不明
2.経口葉酸負荷試験による負荷後も血清葉酸値の有意な上昇が認められない	1.該当 2.非該当 3.不明
3.髄液葉酸値の低値	1.該当 2.非該当 3.不明

<鑑別診断>

ビタミンB ₁₂ 欠乏症 (血清ビタミンB ₁₂ 値 _____ pg/ml)	1.除外可 2.除外不可 3.不明
---	-------------------

<遺伝学的検査>

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施 3. 不明
実施した場合、変異がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> PCFT /SLC46A1 遺伝子の両アレルに機能喪失性が存在する	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や、詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断>

1. 乳幼児早期から症状を認め、診断基準1 および2 に該当する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. PCFT/SLC46A1 遺伝子の両アレルに機能喪失性が存在する (腸疾患による葉酸吸収量低下等のため、経口葉酸負荷試験の判定があいまいな場合には変異を確認する)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に☑を記入する)

先天性代謝異常症の重症度評価 (I～VI合計 点)

総合評価 (IからVIまでの各評価及び総合点をもとに該当する項目に☑を記入する)
<input type="checkbox"/> 重症(4点の項目が1つでもある場合) <input type="checkbox"/> 重症(2点以上の項目があり、かつ加点した総点数が6点以上の場合)
<input type="checkbox"/> 中等度(加点した総点数が3-6点の場合) <input type="checkbox"/> 軽症(加点した総点数が0-2点の場合)

(I～VIの各項目について、該当する項目に☑を記入する)

I 薬物などの治療状況 (以下の中からいずれか1つを選択する)
<input type="checkbox"/> a.治療を要しない(0) <input type="checkbox"/> b.対症療法のために何らかの薬物を用いた治療を継続している(1) <input type="checkbox"/> c.疾患特異的な薬物治療が中断できない(2) <input type="checkbox"/> d.急性発作時に呼吸管理、血液浄化を必要とする(4)
II 食事栄養治療の状況 (以下の中からいずれか1つを選択する)
<input type="checkbox"/> a.食事制限など特に必要がない(0) <input type="checkbox"/> b.軽度の食事制限あるいは一時的な食事制限が必要である(1) <input type="checkbox"/> c.特殊ミルクを継続して使用するなどの中程度の食事療法が必要である(2) <input type="checkbox"/> d.特殊ミルクを継続して使用するなどの疾患特異的な負荷の強い(厳格な)食事療法の継続が必要である(4) <input type="checkbox"/> e.経管栄養が必要である(4)
III酵素欠損などの代謝障害に直接関連した検査(画像を含む)の所見 (以下の中からいずれか1つを選択する)
<input type="checkbox"/> a.特に異常を認めない(0) <input type="checkbox"/> b.軽度の異常値が継続している(目安として正常範囲から1.5SDの逸脱)(1) <input type="checkbox"/> c.中等度以上の異常値が継続している(目安として1.5SDから2.0SDの逸脱)(2) <input type="checkbox"/> d.高度の異常値が持続している(目安として2.0SD以上の逸脱)(3)
IV現在の精神運動発達遅滞、神経症状、筋力低下についての評価 (以下の中からいずれか1つを選択する)
<input type="checkbox"/> a.異常を認めない(0) <input type="checkbox"/> b.軽度の障害を認める(目安として、IQ70未満や補助具などを用いた自立歩行が可能な程度の障害)(1) <input type="checkbox"/> c.中程度の障害を認める(目安として、IQ50未満や自立歩行が不可能な程度の障害)(2) <input type="checkbox"/> d.高度の障害を認める(目安として、IQ35未満やほぼ寝たきりの状態)(4)
V現在の臓器障害に関する評価 (以下の中からいずれか1つを選択する)
<input type="checkbox"/> a.肝臓、腎臓、心臓などに機能障害がない(0) <input type="checkbox"/> b.肝臓、腎臓、心臓などに軽度機能障害がある(目安として、それぞれの臓器異常による検査異常を認めるもの)(1) <input type="checkbox"/> c.肝臓、腎臓、心臓などに中等度機能障害がある(目安として、それぞれの臓器異常による症状を認めるもの)(2) <input type="checkbox"/> d.肝臓、腎臓、心臓などに重度機能障害がある、あるいは移植医療が必要である(目安として、それぞれの臓器の機能不全を認めるもの)(4)
VI生活の自立・介助などの状況 (以下の中からいずれか1つを選択する)
<input type="checkbox"/> a.自立した生活が可能(0) <input type="checkbox"/> b.何らかの介助が必要(1) <input type="checkbox"/> c.日常生活の多くで介助が必要(2) <input type="checkbox"/> d.生命維持医療が必要(4)

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

254 ポルフィリン症

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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. 歩き回るのが問題はない 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

病型 (該当する病型に☑を記入する)

I. 急性ポルフィリン症	<input type="checkbox"/> 1. 急性間欠性ポルフィリン症 <input type="checkbox"/> 2. 遺伝性コプロポルフィリン症 <input type="checkbox"/> 3. 異型ポルフィリン症
II. 皮膚型ポルフィリン症	<input type="checkbox"/> 1. 赤芽球性 (骨髄性) プロトポルフィリン症 <input type="checkbox"/> 2. 晩発性皮膚ポルフィリン症 <input type="checkbox"/> 3. 先天性骨髄性ポルフィリン症 <input type="checkbox"/> 4. X連鎖優性プロトポルフィリン症 <input type="checkbox"/> 5. 肝性骨髄性ポルフィリン症

I. 急性ポルフィリン症の診断基準

1. 急性間欠性ポルフィリン症 (Acute Intermittent Porphyria: AIP)

1) 臨床所見

①思春期以降に発症する。発症は急性のことが多い。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
②種々の程度の腹痛、嘔吐、便秘 (消化器症状)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
③四肢脱力、けいれん、精神異常 (精神神経症状)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
④高血圧、頻脈、発熱など (自律神経症状)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
⑤他のポルフィリン症とは異なり皮膚症状 (光線過敏症) はみられない	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

2) 検査所見 (発作時)

①尿中δ-アミノレブリン酸 (ALA) の著明な増加: 正常値平均値の3倍以上	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
②尿中ポルホビリノゲン (PBG) の著明な増加: 正常値平均値の10倍以上	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

3) 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施 3. 不明
実施した場合、異常がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> ポルフォビリノーゲン脱アミノ酵素遺伝子	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

4) 除外診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 器質的病変を基盤とする急性腹症 <input type="checkbox"/> イレウス <input type="checkbox"/> 虫垂炎 <input type="checkbox"/> ヒステリー <input type="checkbox"/> 鉛中毒症 <input type="checkbox"/> 他のポルフィリン症	

5) 参考事項

①家族歴がある	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
②上記症状の既往がある	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
③発作の誘因 (ある種の薬物※、生理前や妊娠、出産など性ホルモンのアンバランス、タバコ、アルコール、感染症、カロリー摂取不足、各種ストレス) がある (※代表的な発作誘発薬剤としてバルビツール系薬剤、サルファ剤、抗けいれん薬、経口避妊薬、エストロゲン製剤など)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

<診断の判定> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 1) の臨床所見のいずれか、および2) の①、②双方を満たし、4) の除外診断を否定できるもの
<input type="checkbox"/> 1) の臨床所見のいずれか、および3) を満たし、4) の除外診断を否定できるもの

2. 遺伝性コプロポルフィリン症 (Hereditary Coproporphria: HCP)

1) 臨床所見

①思春期以降に発症する。発症は急性のことが多い	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
②種々の程度の腹痛、嘔吐、便秘 (消化器症状)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
③四肢脱力、けいれん、精神異常 (精神神経症状)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
④高血圧、頻脈、発熱など (自律神経症状)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
⑤皮膚症状 (光線過敏症) がみられることがある	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

2) 検査所見 (発作時)

①尿中δ-アミノレブリン酸 (ALA) の著明な増加: 正常値平均値の1.5倍以上 ポルホビリノゲン (PBG) の著明な増加: 正常値平均値の2倍以上	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
②尿中ウロポルフィリンの著明な増加: 正常値平均値の2倍以上 コプロポルフィリンの著明な増加: 正常値平均値の3倍以上	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
③赤血球中プロトポルフィリンは正常	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

3) 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施 3. 不明
実施した場合、異常がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> コプロポルフィリノーゲン酸化酵素遺伝子	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

4) 除外診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 器質的病変を基盤とする急性腹症 (胆石発作、尿路結石など) <input type="checkbox"/> イレウス <input type="checkbox"/> 虫垂炎 <input type="checkbox"/> ヒステリー <input type="checkbox"/> 鉛中毒症 <input type="checkbox"/> 他のポルフィリン症	

5) 参考事項

①家族歴がある	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
②上記症状の既往がある	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
③発作の誘因（ある種の薬物、生理前や妊娠、出産など性ホルモンのアンバランス、タバコ、アルコール、感染症、カロリー摂取不足、各種ストレス）がある	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
④糞便中コプロポルフィリンの増加：正常値平均値の約 360 倍	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

<診断の判定>（該当する項目に☑を記入する）

<input type="checkbox"/> 1) の臨床所見のいずれか、および2) の①から③を全て満たし、4) の除外診断を否定できるもの
<input type="checkbox"/> 1) の臨床所見のいずれか、および3) を満たし、4) の除外診断を否定できるもの

3. 異型ポルフィリン症（Variegate Porphyria: VP）

1) 臨床所見

①思春期以降に発症する。発症は急性のことが多い	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
②種々の程度の腹痛、嘔吐、便秘（消化器症状）	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
③四肢脱力、けいれん、精神異常（精神神経症状）	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
④高血圧、頻脈、発熱など（自律神経症状）	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
⑤皮膚症状（光線過敏症）	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

2) 検査所見（発作時）

①尿中δ-アミノレブリン酸（ALA）の著明な増加：正常値平均値の1.5倍以上 ポルホビリノゲン（PBG）の著明な増加：正常値平均値の1.5倍以上 （ただし、緩解期には尿中ALA、PBGは正常範囲内を示す）	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
②尿中ウロポルフィリンの著明な増加：正常値平均値の2倍以上 コプロポルフィリンの著明な増加：正常値平均値の4倍以上	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
③赤血球中プロトポルフィリンは正常	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

3) 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施 3. 不明
実施した場合、異常がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> プロトポルフィリノーゲン酸化酵素遺伝子	
備考（ ）	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

4) 除外診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 器質的病変を基盤とする急性腹痛症（胆石発作、尿路結石など） <input type="checkbox"/> イレウス <input type="checkbox"/> 虫垂炎 <input type="checkbox"/> ヒステリー <input type="checkbox"/> 鉛中毒症	
<input type="checkbox"/> 他のポルフィリン症	

5) 参考事項

①家族歴がある	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
②上記症状の既往がある	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
③発作の誘因（ある種の薬物、生理前や妊娠、出産など性ホルモンのアンバランス、タバコ、アルコール、感染症、カロリー摂取不足、各種ストレス）がある	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
④糞便中コプロポルフィリンの著明な増加：正常値平均値の約 80 倍	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

<診断の判定>（該当する項目に☑を記入する）

<input type="checkbox"/> 1) の臨床所見のいずれか、および2) の①から③を全て満たし、4) の除外診断を否定できるもの
<input type="checkbox"/> 1) の臨床所見のいずれか、および3) を満たし、4) の除外診断を否定できるもの

II. 皮膚型ポルフィリン症の診断基準

1. 赤芽球性（骨髄性）プロトポルフィリン症（Erythropoietic Protoporphyrria, EPP）

1) 臨床症状

光線過敏症状：日光曝露後に露光部に疼痛を伴った発赤、腫脹を示す。症状が強い場合は水疱・びらんを呈する。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---	--------------------

2) 臨床所見

①皮膚症状：露光部の発赤、腫脹、顔面の虫食い状小癬痕、色素沈着、手指関節背の苔癬化、多毛	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
②肝機能障害	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

3) 検査所見

①赤血球中プロトポルフィリンの著明な増加：正常値平均値の15倍以上	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
②尿中ポルフィリン前駆体及びポルフィリン体は正常範囲	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
③赤血球蛍光が陽性	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
④光溶血現象が陽性	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
⑤露光部皮膚の血管周囲におけるPAS陽性物質の沈着	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

4) 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施 3. 不明
実施した場合、異常がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> フェロクラターゼ遺伝子	
備考（ ）	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

5) 除外診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 鉄芽球性貧血症 <input type="checkbox"/> 鉄欠乏性貧血 <input type="checkbox"/> 溶血性貧血 <input type="checkbox"/> 他のポルフィリン症	
<input type="checkbox"/> 他の光線過敏性疾患（種痘様水疱症、多形日光疹、慢性光線過敏性皮膚炎など）	

<診断の判定>（該当する項目に☑を記入する）

<input type="checkbox"/> 1) の臨床症状、および3) の①、④の双方を満たし、5) の除外診断を否定できるもの	
<input type="checkbox"/> 2) の臨床所見のいずれか、および4) を満たし、5) の除外診断を否定できるもの	

2. 晩発性皮膚ポルフィリン症（Porphyria Cutanea Tarda, PCT）

1) 臨床症状

光線過敏症状：日光曝露後に露光部に痒みを伴った発赤、腫脹を示す	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---------------------------------	--------------------

2) 臨床所見

①皮膚症状：露光部の発赤、水疱、びらん、露光部の癬痕、色素沈着、多毛	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
②肝機能障害	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

3) 検査所見

①尿中ウロポルフィリンの著明な増加：正常値平均値の6倍以上 ヘプタカルボキシルポルフィリンの著明な増加：正常値平均値の10倍以上	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
②尿中ポルホピリノゲン・δ - アミノレブリン酸は正常範囲	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
③赤血球中プロトポルフィリン・コプロポルフィリンは正常範囲	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
④露光部皮膚の血管周囲におけるPAS陽性物質の沈着	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

4) 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施 3. 不明
実施した場合、異常がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> ウロポルフィリノーゲン脱炭酸酵素遺伝子	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

5) 除外診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 他の光線過敏性疾患（多形日光疹、慢性光線過敏性皮膚炎、光線過敏型薬疹など） <input type="checkbox"/> 他のポルフィリン症	
<input type="checkbox"/> 偽ポルフィリン症（臨床症状、病理所見は晩発性皮膚ポルフィリン症と類似するが、ポルフィリンの代謝異常を伴わない。）	
<input type="checkbox"/> 多ハロゲン芳香族化合物（ダイオキシン、PCB、ヘキサクロルベンゼンなど）によるもの	

6) 参考事項

① 誘発の原因（飲酒、鉄剤、エストロゲン製剤、経口避妊薬など）	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---------------------------------	--------------------

<診断の判定>（該当する項目に☑を記入する）

<input type="checkbox"/> 1) の臨床症状、および3) の①から③の全てを満たし、5) の除外診断を否定できるもの
<input type="checkbox"/> 2) の臨床所見のいずれか、および4) を満たし、5) の除外診断を否定できるもの

3. 先天性骨髄性ポルフィリン症（Congenital Erythropoietic Porphyria, CEP）

1) 臨床症状

光線過敏症状：出生後まもなくからみられ、短時間の日光曝露により、露光部に紅斑、水疱、びらん、潰瘍などを生じる。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---	--------------------

2) 臨床所見

①皮膚症状：露光部の紅斑、水疱、びらん、露光部の色素沈着、色素脱失、鼻、耳朶、手指の脱落、多毛	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
②赤色歯牙	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
③脾腫	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

3) 検査所見

①尿中のウロポルフィリンの著明な増加：正常値平均値の35倍以上 コプロポルフィリンの著明な増加：正常値平均値の60倍以上	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
②血液中のコプロポルフィリンの著明な増加：正常値平均値の約30倍	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
③溶血性貧血	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
④赤血球蛍光が陽性	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

4) 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施 3. 不明
実施した場合、異常がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> ウロポルフィリノーゲン脱炭酸酵素遺伝子	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

5) 除外診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する	1. 除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 光線過敏性皮膚疾患：色素性乾皮症、種痘様水疱症など <input type="checkbox"/> 他のポルフィリン症	

<診断の判定>（該当する項目に☑を記入する）

<input type="checkbox"/> 1) の臨床症状、および3) の①、③の双方を満たし、5) の除外診断を否定できるもの
<input type="checkbox"/> 2) の臨床所見のいずれか、および4) を満たし、5) の除外診断を否定できるもの

4. X連鎖優性プロトポルフィリン症 (X-linked dominant protoporphyria, XLDP)

1) 臨床症状

光線過敏症状：日光曝露後に露光部に疼痛を伴った発赤、腫脹を示す。症状が強い場合は水疱・びらんを呈する。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---	--------------------

2) 臨床所見

①皮膚症状：露光部の発赤、腫脹、顔面の虫食い状小癬痕、色素沈着、手指関節背の苔癬化、多毛	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
②肝機能障害	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

3) 検査所見

①赤血球中プロトポルフィリンの著明な増加：正常値平均値の15倍以上	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
②尿中ポルフィリン前駆体及びポルフィリン体は正常範囲	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
③赤血球蛍光が陽性	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
④光溶血現象が陽性	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
⑤露光部皮膚の血管周囲におけるPAS陽性物質の沈着	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

4) 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施 3. 不明
実施した場合、異常がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> デルタアミノレブリン酸合成酵素2型遺伝子	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

5) 除外診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 鉄芽球形貧血症 <input type="checkbox"/> 鉄欠乏性貧血 <input type="checkbox"/> 溶血性貧血 <input type="checkbox"/> 他のポルフィリン症	
<input type="checkbox"/> 他の光線過敏性疾患 (種痘様水疱症、多形日光疹、慢性光線過敏性皮膚炎など)	

<診断の判定> (該当する項目に☑を記入する)

1) の臨床症状、および3) の①、④の双方を満たし、5) の除外診断を否定できるもの
2) の臨床所見のいずれか、および4) を満たし、5) の除外診断を否定できるもの

5. 肝性骨髄性ポルフィリン症 (hepatoerythropoietic porphyria, HEP)

1) 臨床症状

光線過敏症状：日光曝露後に露光部に痒みを伴った発赤、腫脹を示す	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---------------------------------	--------------------

2) 臨床所見

①皮膚症状：露光部の発赤、水疱、びらん、露光部の癬痕、色素沈着、多毛	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
②肝機能障害	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

3) 検査所見

①尿中ウロポルフィリンの著明な増加：正常値平均値の6倍以上 ヘプタカルボキシポルフィリンの著明な増加：正常値平均値の10倍以上	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
②尿中ポルフォビリンノーゲン・δ-アミノレブリン酸は正常範囲	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
③赤血球中プロトポルフィリン・コプロポルフィリンは正常範囲	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
④露光部皮膚の血管周囲におけるPAS陽性物質の沈着	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

4) 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施 3. 不明
実施した場合、異常がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> ウロポルフィリノーゲン脱炭酸酵素遺伝子	
備考 ()

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

5) 除外診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 他の光線過敏性疾患（多形日光疹、慢性光線過敏性皮膚炎、光線過敏型薬疹など） <input type="checkbox"/> 他のポルフィリン症 <input type="checkbox"/> 偽ポルフィリン症	
<input type="checkbox"/> 多ハロゲン芳香族化合物（ダイオキシン、PCB、ヘキサクロルベンゼンなど）によるもの	

6) 参考事項

①誘発の原因（飲酒、鉄剤、エストロゲン製剤、経口避妊薬など）	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--------------------------------	--------------------

<診断の判定>（該当する項目に☑を記入する）

<input type="checkbox"/> 1) の臨床症状、および3) の①から③の全てを満たし、5) の除外診断を否定できるもの
<input type="checkbox"/> 2) の臨床所見のいずれか、および4) を満たし、5) の除外診断を否定できるもの

■ 重症度分類に関する事項（該当する項目に☑を記入する）

<input type="checkbox"/> ①患者の手掌大以上の大きさの水疱・びらんを伴う日光皮膚炎がある場合
<input type="checkbox"/> ②手指の機能全廃またはそれに準じる障害
<input type="checkbox"/> ③直近1年間で2回以上入院加療を要する程度の腹部痙攣発作がある場合
<input type="checkbox"/> ④直近1年間で2回以上入院加療を要する程度の脱水症状を伴う下痢を認める場合
<input type="checkbox"/> ⑤直近1年間で2回以上入院加療を要する程度の腸閉塞症状を呈する便秘を認める場合
<input type="checkbox"/> ⑥CHILD 分類でClassB 以上の肝機能障害を認める場合
<input type="checkbox"/> ⑦血中ヘモグロビン濃度が10.0g/dL 未満となる溶血性貧血

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

255 複合カルボキシラーゼ欠損症

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 検査データ

1. タンデムマス検査: 3-ヒドロキシイソバレリルカルニチン (C5-OH) の高値	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 尿中有機酸分析: (以下の有機酸のうち尿中排出がみられる項目に☑を記入する) <input type="checkbox"/> 3-ヒドロキシプロピオン酸 <input type="checkbox"/> メチルクエン酸 <input type="checkbox"/> 3-ヒドロキシイソ吉草酸 <input type="checkbox"/> 3-メチルクロトニルグリシン	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 酵素活性測定: ビオチニダーゼ活性 ()	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

B. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施 3. 不明
実施した場合、変異がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> HCS 遺伝子に高頻度変異(p. L237P、 c. 780de1G)が存在する	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や、詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
☐栄養性ビオチン欠乏症	

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

複合カルボキシラーゼ欠損症：検査データ (A2) および鑑別診断 (C) にて栄養性ビオチン欠乏症が除外されたもの	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
☐ホロカルボキシラーゼ合成酵素 (HCS) 素欠損症：遺伝子検査 (B) にて高頻度変異 (p. L237P、c. 780delG) が認められるもの	
☐ビオチニダーゼ欠損症：(A3) 酵素活性測定でビオチニダーゼ活性低下	

■ 重症度分類に関する事項

先天性代謝異常症の重症度評価 (I～VI合計 点)

総合評価 (IからVIまでの各評価及び総合点をもとに該当する項目に☑を記入する)	
☐重症(4点の項目が1つでもある場合)	☐重症(2点以上の項目があり、かつ加点した総点数が6点以上の場合)
☐中等度(加点した総点数が3-6点の場合)	☐軽症(加点した総点数が0-2点の場合)

(I～VIの各項目について、該当する項目に☑を記入する)

I 薬物などの治療状況 (以下の中からいずれか1つを選択する)	
☐a.治療を要しない(0)	☐b.対症療法のために何らかの薬物を用いた治療を継続している(1)
☐c.疾患特異的な薬物治療が中断できない(2)	☐d.急性発作時に呼吸管理、血液浄化を必要とする(4)
II 食事栄養治療の状況 (以下の中からいずれか1つを選択する)	
☐a.食事制限など特に必要がない(0)	☐b.軽度の食事制限あるいは一時的な食事制限が必要である(1)
☐c.特殊ミルクを継続して使用するなどの中程度の食事療法が必要である(2)	
☐d.特殊ミルクを継続して使用するなどの疾患特異的な負荷の強い(厳格な)食事療法の継続が必要である(4)	☐e.経管栄養が必要である(4)
III 酵素欠損などの代謝障害に直接関連した検査 (画像を含む) の所見 (以下の中からいずれか1つを選択する)	
☐a.特に異常を認めない(0)	☐b.軽度の異常値が継続している (目安として正常範囲から1.5SDの逸脱) (1)
☐c.中等度以上の異常値が継続している (目安として1.5SDから2.0SDの逸脱) (2)	
☐d.高度の異常値が持続している (目安として2.0SD以上の逸脱) (3)	
IV 現在の精神運動発達遅滞、神経症状、筋力低下についての評価 (以下の中からいずれか1つを選択する)	
☐a.異常を認めない(0)	☐b.軽度の障害を認める (目安として、IQ70未満や補助具などを用いた自立歩行が可能な程度の障害) (1)
☐c.中程度の障害を認める (目安として、IQ50未満や自立歩行が不可能な程度の障害) (2)	
☐d.高度の障害を認める (目安として、IQ35未満やほぼ寝たきりの状態) (4)	
V 現在の臓器障害に関する評価 (以下の中からいずれか1つを選択する)	
☐a.肝臓、腎臓、心臓などに機能障害がない(0)	
☐b.肝臓、腎臓、心臓などに軽度機能障害がある (目安として、それぞれの臓器異常による検査異常を認めるもの) (1)	
☐c.肝臓、腎臓、心臓などに中等度機能障害がある (目安として、それぞれの臓器異常による症状を認めるもの) (2)	
☐d.肝臓、腎臓、心臓などに重度機能障害がある、あるいは移植医療が必要である (目安として、それぞれの臓器の機能不全を認めるもの) (4)	
VI 生活の自立・介助などの状況 (以下の中からいずれか1つを選択する)	
☐a.自立した生活が可能(0)	☐b.何らかの介助が必要(1) ☐c.日常生活の多くで介助が必要(2) ☐d.生命維持医療が必要(4)

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 2.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

<臨床病型> (該当する項目に☑を記入する)

① 発作性に筋症状を示す型
<input type="checkbox"/> V型 <input type="checkbox"/> VII型 <input type="checkbox"/> IXd型 <input type="checkbox"/> PGK欠損症 <input type="checkbox"/> XIV型 <input type="checkbox"/> XI型 <input type="checkbox"/> X型 <input type="checkbox"/> XIII型
② 固定性筋症状を示す型
<input type="checkbox"/> 0型 <input type="checkbox"/> II型 <input type="checkbox"/> III型 <input type="checkbox"/> IV型 <input type="checkbox"/> XII型
③ その他
<input type="checkbox"/> XV型

A. 症状

主要症状			
発作性に筋症状を示す型			
①運動不耐	1.あり 2.なし 3.不明	運動時痛性筋けいれん	1.あり 2.なし 3.不明
ミオグロビン尿症/横紋筋融解症	1.あり 2.なし 3.不明		
②固定性筋症状を示す型			
持続するあるいは進行する筋力低下			1.あり 2.なし 3.不明

B. 特殊検査

①阻血下前腕運動負荷試験または非阻血下前腕運動負荷試験で、乳酸が上昇しない	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
②組織化学検査	
検筋組織化学で筋漿膜下にグリコーゲンの蓄積を認める	1. あり 2. なし 3. 不明
V型ではホスホリラーゼ染色が陰性である（V型の場合に右記の該当する項目に○をつける）	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
VII型ではホスホフルクトキナーゼ染色が陰性である（VII型の場合に右記の該当する項目に○をつける）	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

C. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、変異がある項目に☑を記入する	
☐708/709 del TTC (V型)	
その他：☐GYS1 ☐GAA ☐AGL ☐GBE1 ☐PYGM ☐PFKM ☐PHKB ☐PGK1 ☐PGAM2 ☐LDHA ☐ALDOA ☐ENO3 ☐PGM1 ☐GYG1	
備考（ ）	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

D. 酵素活性測定

生検筋の解糖系酵素測定で低下を証明することができる	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
該当する場合、酵素活性低下がある項目に☑を記入する	
☐グリコーゲン合成酵素 ☐酸αグルコシダーゼ ☐脱分枝酵素 ☐分枝酵素 ☐筋ホスホリラーゼ ☐ホスホフルクトキナーゼ	
☐ホスホリラーゼキナーゼ ☐ホスホグリセリン酸キナーゼ ☐ホスホグリセリン酸ムターゼ ☐乳酸脱水素酵素 ☐アルドラーゼ	
☐エノラーゼ ☐ホスホグルコムターゼ ☐グリコゲン1	

E. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
☐ 脂肪酸代謝異常症 ☐ ミトコンドリア異常症	

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

☐ 確定診断：酵素診断または遺伝子診断 をしたもの
☐ 疑診：主要症状及び臨床所見の項目のうち、運動不耐、運動時痛性筋痙攣が存在し、阻血下（非阻血下）前腕運動負荷試験で乳酸が上昇しない例

■ 重症度分類に関する事項

先天性代謝異常症の重症度評価（I～VI合計 点）

総合評価（IからVI、および附則までの各評価及び総合点をもとに該当する項目に☑を記入する）	
☐重症(4点の項目が1つでもある場合)	☐重症(2点以上の項目があり、かつ加点した総点数が6点以上の場合)
☐中等度(加点した総点数が3-6点の場合)	☐軽症(加点した総点数が0-2点の場合)

(I～VIの各項目について、該当する項目に☑を記入する)

I 薬物などの治療状況（以下の中からいずれか1つを選択する）	
☐a.治療を要しない(0) ☐b.対症療法のために何らかの薬物を用いた治療を継続している(1) ☐c.疾患特異的な薬物治療が中断できない(2)	
☐d.急性発作時に呼吸管理、血液浄化を必要とする(4)	
II 食事栄養治療の状況（以下の中からいずれか1つを選択する）	
☐a.食事制限など特に必要がない(0) ☐b.軽度の食事制限あるいは一時的な食事制限が必要である(1)	
☐c.特殊ミルクを継続して使用するなどの中程度の食事療法が必要である(2)	
☐d.特殊ミルクを継続して使用するなどの疾患特異的な負荷の強い（厳格な）食事療法の継続が必要である(4) ☐e.経管栄養が必要である(4)	
III 酵素欠損などの代謝障害に直接関連した検査（画像を含む）の所見（以下の中からいずれか1つを選択する）	
☐a.特に異常を認めない(0) ☐b.軽度の異常値が継続している（目安として正常範囲から1.5SDの逸脱）(1)	
☐c.中等度以上の異常値が継続している（目安として1.5SDから2.0SDの逸脱）(2)	
☐d.高度の異常値が持続している（目安として2.0SD以上の逸脱）(3)	

IV現在の精神運動発達遅滞、神経症状、筋力低下についての評価（以下の中からいずれか1つを選択する）			
<input type="checkbox"/> a.異常を認めない(0) <input type="checkbox"/> b.軽度の障害を認める（目安として、IQ70未済や補助具などを用いた自立歩行が可能な程度の障害）(1) <input type="checkbox"/> c.中程度の障害を認める（目安として、IQ50未済や自立歩行が不可能な程度の障害）(2) <input type="checkbox"/> d.高度の障害を認める（目安として、IQ35未済やほぼ寝たきりの状態）(4)			
V現在の臓器障害に関する評価（以下の中からいずれか1つを選択する）			
<input type="checkbox"/> a.肝臓、腎臓、心臓などに機能障害がない(0) <input type="checkbox"/> b.肝臓、腎臓、心臓などに軽度機能障害がある（目安として、それぞれの臓器異常による検査異常を認めるもの）(1) <input type="checkbox"/> c.肝臓、腎臓、心臓などに中等度機能障害がある（目安として、それぞれの臓器異常による症状を認めるもの）(2) <input type="checkbox"/> d.肝臓、腎臓、心臓などに重度機能障害がある、あるいは移植医療が必要である（目安として、それぞれの臓器の機能不全を認めるもの）(4)			
VI生活の自立・介助などの状況（以下の中からいずれか1つを選択する）			
<input type="checkbox"/> a.自立した生活が可能(0) <input type="checkbox"/> b.何らかの介助が必要(1) <input type="checkbox"/> c.日常生活の多くで介助が必要(2) <input type="checkbox"/> d.生命維持医療が必要(4)			

附則：「発作性ミオグロビン尿症／横紋筋融解症」発症例の扱い（該当する項目に☑を記入する）

過去1年間における頻度および症状により以下のように分類し、IからIVまでに加え、当該附則の各評価及び当該附則の点数も加えた総合点をもとに最終評価を決定する	
<input type="checkbox"/> a.発症はない(0) <input type="checkbox"/> b.発症は1回(2) <input type="checkbox"/> c.2回以上再発、又は腎透析を要する発作を1回以上(4)	

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 2.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

<診断> (該当する病型に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 糖原病I型	<input type="checkbox"/> 糖原病III型	<input type="checkbox"/> 糖原病IV型	<input type="checkbox"/> 糖原病VI型	<input type="checkbox"/> 糖原病IX型
--------------------------------	----------------------------------	---------------------------------	---------------------------------	---------------------------------

I. 糖原病I、III、VI、IX型

A. 症状

主要症状			
繰り返す低血糖	1.あり 2.なし 3.不明	人形様顔貌	1.あり 2.なし 3.不明
低身長	1.あり 2.なし 3.不明	発育障害	1.あり 2.なし 3.不明
発達障害	1.あり 2.なし 3.不明	肝腫大(腹部膨満)	1.あり 2.なし 3.不明

I型

繰り返す低血糖(アシドーシスあり)	1.あり 2.なし 3.不明	人形様顔貌	1.あり 2.なし 3.不明
発育障害	1.あり 2.なし 3.不明	発達障害	1.あり 2.なし 3.不明
肝腫大	1.あり 2.なし 3.不明	筋萎縮	1.あり 2.なし 3.不明
出血傾向(鼻出血)	1.あり 2.なし 3.不明	易感染性(Ib型)	1.あり 2.なし 3.不明

Ⅲa型・Ⅲd型

低血糖	1.あり 2.なし 3.不明	肝腫大	1.あり 2.なし 3.不明
低身長	1.あり 2.なし 3.不明	筋力低下	1.あり 2.なし 3.不明
心筋症	1.あり 2.なし 3.不明		

Ⅲb型

低血糖	1.あり 2.なし 3.不明	肝腫大	1.あり 2.なし 3.不明
低身長	1.あり 2.なし 3.不明	筋症状を呈さない	1.該当 2.非該当 3.不明

Ⅵ型

低血糖	1.あり 2.なし 3.不明	肝腫大	1.あり 2.なし 3.不明
低身長	1.あり 2.なし 3.不明		

Ⅸ型

低血糖	1.あり 2.なし 3.不明	肝腫大	1.あり 2.なし 3.不明
低身長	1.あり 2.なし 3.不明	筋症状	1.あり 2.なし 3.不明

B. 検査所見

1. 参考となる検査所見

① 低血糖の証明	1.該当 2.非該当 3.不明	② 血糖日内変動にて糖尿病パターンを示す	1.該当 2.非該当 3.不明
③ 乳酸の上昇	1.あり 2.なし 3.不明	④ 肝機能障害	1.あり 2.なし 3.不明
⑤ 高尿酸血症	1.あり 2.なし 3.不明		
⑥-1 肝臓超音波検査で輝度上昇	1.あり 2.なし 3.不明	⑥-2 肝臓CTで信号強度の上昇	1.あり 2.なし 3.不明
⑦ 好中球減少 (Ib型)	1.あり 2.なし 3.不明	⑧ 高CK血症 (Ⅲa型)	1.あり 2.なし 3.不明

2. 診断の根拠となる特殊検査

①食後の乳酸変化あるいは糖負荷試験			
空腹時高乳酸血症	1.あり 2.なし 3.不明	糖負荷試験で乳酸値低下	1.あり 2.なし 3.不明
②グルカゴン負荷試験			
空腹時の試験では血糖が上昇しないが食後2時間の試験では血糖が上昇する			1.該当 2.非該当 3.不明
空腹時および食後2時間の血糖が上昇しない			1.該当 2.非該当 3.不明
空腹時および食後2時間の血糖が上昇する			1.該当 2.非該当 3.不明
③肝生検：肝組織にグリコーゲンの著明な沈着および脂肪肝を認める			1.該当 2.非該当 3.不明
④筋生検：肝筋型では筋組織に著明なグリコーゲンの蓄積を認める			1.該当 2.非該当 3.不明
⑤酵素診断を実施 (E. 酵素活性を参照)			1.実施 2.未実施
⑥遺伝子診断を実施 (D. 遺伝学的検査を参照)			1.実施 2.未実施

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1.全て除外可 2.除外不可 3.不明
<input type="checkbox"/> 糖原病Ⅰ型：フルクトース-1,6-ビスホスファターゼ欠損症 <input type="checkbox"/> その他の肝腫大 <input type="checkbox"/> 低血糖を示す疾患 <input type="checkbox"/> 肝炎	

遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1.実施 2.未実施
実施した場合、以下の酵素をコードする遺伝子の異常によりおこる場合、該当する項目に☑を記入する	
Ⅰ型： <input type="checkbox"/> Ⅰa型 グルコース-6-ホスファターゼ欠損症 <input type="checkbox"/> Ⅰb型 グルコース-6-ホスファターゼトランスポーター異常症	
Ⅲ型： <input type="checkbox"/> Ⅲa Ⅲb グリコーゲン脱分枝酵素欠損症 <input type="checkbox"/> Ⅲc グルコシダーゼ欠損症 <input type="checkbox"/> Ⅲd トランスフェラーゼ欠損症	
Ⅵ型： <input type="checkbox"/> 肝グリコーゲンホスホリラーゼ欠損症	
Ⅸ型： <input type="checkbox"/> ホスホリラーゼキナーゼ欠損症	
[<input type="checkbox"/> Ⅸa αサブユニット異常症 (肝型) <input type="checkbox"/> Ⅸb βサブユニット異常症 (肝筋型) <input type="checkbox"/> Ⅸc γサブユニット異常症 (肝型)]	
備考 ()

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

E. 酵素活性 (酵素活性低下がある項目について☑を記入する)

I型: <input type="checkbox"/> Ia 型 グルコース-6-ホスファターゼ	<input type="checkbox"/> Ib 型 グルコース-6-ホスファターゼトランスポーター
III型: <input type="checkbox"/> IIIa IIIb グリコーゲン脱分枝酵素	<input type="checkbox"/> IIIc グルコシダーゼ <input type="checkbox"/> IIId トランスフェラーゼ
VI型: <input type="checkbox"/> 肝グリコーゲンホスホリラーゼ	
IX型: <input type="checkbox"/> ホスホリラーゼキナーゼ	

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 確定診断: (酵素活性または遺伝子解析で診断された場合)
<input type="checkbox"/> 糖原病 I 型の疑診: (主要症状及び臨床所見の項目のうち、肝機能障害、低血糖もしくは肝腫大のいずれか1つが存在し、参考となる検査のうち糖負荷試験で乳酸低下を認めた場合)
<input type="checkbox"/> I 型以外の肝型糖原病の疑診: (主要症状および臨床所見の項目のうち、肝機能障害、低血糖もしくは肝腫大のいずれか一つが存在し、参考となる検査のうち糖負荷試験で糖原病 I 型の疑診例とならなかった場合)

II. IV型糖原病

A. 臨床病型および症状 (該当する項目に☑を記入する)

臨床病型	主要症状
<input type="checkbox"/> 肝型 (重症肝硬変型)	低血糖は認めず、乳児期に進行する肝不全、肝硬変、脾腫、筋緊張低下を示す。徐々に肝硬変、門脈圧が亢進する。
<input type="checkbox"/> 非進行性肝型	肝機能異常のみで肝硬変を示さない
<input type="checkbox"/> 致死新生児神経・筋型	重度の神経症状を示す
<input type="checkbox"/> 幼児筋・肝型	筋力低下、肝機能異常を示す
<input type="checkbox"/> 成人型 (ポリグルコサン小胞体病)	40歳以降に認知症、神経症状を呈する

B. 検査所見

1. 参考となる検査所見

① 肝機能障害 (AST、ALTの上昇)	1. あり 2. なし 3. 不明
② 肝生検等	1. 実施 2. 未実施
光学顕微鏡: (該当する項目に☑を記入する)	
<input type="checkbox"/> 間質の線維化 <input type="checkbox"/> 肝細胞の腫大 <input type="checkbox"/> 細胞質内に好塩基性のジアスターゼ耐性のPAS陽性封入体	
電子顕微鏡: アミロペクチン様グリコーゲンの凝集蓄積	1. あり 2. なし 3. 不明

C. 鑑別診断

他の肝硬変を呈する疾患を鑑別し、除外できる	1. 除外可 2. 除外不可 3. 不明
致死新生児神経・筋型の場合は、他の floppy infant を示す疾患を鑑別し、除外できる	1. 除外可 2. 除外不可 3. 不明

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、異常がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> アミロ1, 4→1, 6 トランスグルコシラーゼ遺伝子異常	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

E. 酵素活性

アミロ1, 4→1, 6 トランスグルコシラーゼ活性低下	1. あり 2. なし 3. 不明
------------------------------	-------------------

<診断のカテゴリー>

確定診断: 肝組織にアミロペクチン様グリコーゲンが蓄積する場合、または酵素診断あるいは遺伝子診断された場合	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---	--------------------

■ 重症度分類に関する事項

先天性代謝異常症の重症度評価（Ⅰ～Ⅵ合計 点）

総合評価（以下のⅠからⅥまでの各評価及び総合点をもとに☑を記入する）

- 重症(4点の項目が1つでもある場合) 重症(2点以上の項目があり、かつ加点した総点数が6点以上の場合)
中等度(加点した総点数が3-6点の場合) 軽症(加点した総点数が0-2点の場合)

（Ⅰ～Ⅵの各項目について該当する項目に☑を記入する）

Ⅰ薬物などの治療状況（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a.治療を要しない(0)	<input type="checkbox"/> b.対症療法のために何らかの薬物を用いた治療を継続している(1) <input type="checkbox"/> c.疾患特異的な薬物治療が中断できない(2)
<input type="checkbox"/> d.急性発作時に呼吸管理、血液浄化を必要とする(4)	
Ⅱ食事栄養治療の状況（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a.食事制限など特に必要がない(0)	<input type="checkbox"/> b.軽度の食事制限あるいは一時的な食事制限が必要である(1)
<input type="checkbox"/> c.特殊ミルクを継続して使用するなどの中程度の食事療法が必要である(2)	
<input type="checkbox"/> d.特殊ミルクを継続して使用するなどの疾患特異的な負荷の強い（厳格な）食事療法の継続が必要である(4) <input type="checkbox"/> e.経管栄養が必要である(4)	
Ⅲ酵素欠損などの代謝障害に直接関連した検査（画像を含む）の所見（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a.特に異常を認めない(0)	<input type="checkbox"/> b.軽度の異常値が継続している（目安として正常範囲から1.5SDの逸脱）(1)
<input type="checkbox"/> c.中等度以上の異常値が継続している（目安として1.5SDから2.0SDの逸脱）(2)	
<input type="checkbox"/> d.高度の異常値が持続している（目安として2.0SD以上の逸脱）(3)	
Ⅳ現在の精神運動発達遅滞、神経症状、筋力低下についての評価（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a.異常を認めない(0)	<input type="checkbox"/> b.軽度の障害を認める（目安として、IQ70未満や補助具などを用いた自立歩行が可能な程度の障害）(1)
<input type="checkbox"/> c.中程度の障害を認める（目安として、IQ50未満や自立歩行が不可能な程度の障害）(2)	
<input type="checkbox"/> d.高度の障害を認める（目安として、IQ35未満や寝たきりの状態）(4)	
Ⅴ現在の臓器障害に関する評価（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a.肝臓、腎臓、心臓などに機能障害がない(0)	
<input type="checkbox"/> b.肝臓、腎臓、心臓などに軽度機能障害がある（目安として、それぞれの臓器異常による検査異常を認めるもの）(1)	
<input type="checkbox"/> c.肝臓、腎臓、心臓などに中等度機能障害がある（目安として、それぞれの臓器異常による症状を認めるもの）(2)	
<input type="checkbox"/> d.肝臓、腎臓、心臓などに重度機能障害がある、あるいは移植医療が必要である（目安として、それぞれの臓器の機能不全を認めるもの）(4)	
Ⅵ生活の自立・介助などの状況（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a.自立した生活が可能(0) <input type="checkbox"/> b.何らかの介助が必要(1) <input type="checkbox"/> c.日常生活の多くで介助が必要(2) <input type="checkbox"/> d.生命維持医療が必要(4)	

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 2.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

(1) 臨床症状(該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 不機嫌	<input type="checkbox"/> 食欲不振	<input type="checkbox"/> 下痢	<input type="checkbox"/> 嘔吐	<input type="checkbox"/> 体重増加不良		
<input type="checkbox"/> 低血糖	<input type="checkbox"/> 尿細管障害	<input type="checkbox"/> 白内障	<input type="checkbox"/> 肝障害	<input type="checkbox"/> 易感染性	<input type="checkbox"/> 敗血症	<input type="checkbox"/> 髄膜炎

(2) 一般検査(該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 肝逸脱酵素の上昇	<input type="checkbox"/> ビリルビン値の上昇	<input type="checkbox"/> 腎機能異常
-----------------------------------	------------------------------------	--------------------------------

(3) 特殊検査

① ポイトラー法で、正常でみられる蛍光反応が減弱あるいは消失している	1.該当 2.非該当 3.不明
② 酵素法によるガラクトース測定値が異常高値、ガラクトース-1-リン酸測定値が異常高値	1.該当 2.非該当 3.不明

(4) 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1.全て除外可 2.除外不可 3.不明			
<input type="checkbox"/> ガラクトース血症Ⅱ型:ガラクトキナーゼ欠損症	<input type="checkbox"/> ガラクトース血症Ⅲ型:UDPガラクトース-4-エピメラーゼ欠損症			
<input type="checkbox"/> 胆汁うっ滞を来す疾患	<input type="checkbox"/> 門脈体循環シャント	<input type="checkbox"/> シトリン欠損症	<input type="checkbox"/> Fanconi-Bickel 症候群	<input type="checkbox"/> G6PD欠損症

<診断のカテゴリー>

確定診断：(3) 特殊検査の①と②を満たし、(4) 鑑別疾患を除外できるもの

1. 該当 2. 非該当 3. 不明

■ 重症度分類に関する事項

先天性代謝異常症の重症度評価 (I～VI合計 点)

総合評価 (I～VIの各評価及び総合点をもとに該当する項目に☑を記入する)

- 重症(4点の項目が1つでもある場合) 重症(2点以上の項目があり、かつ加点した総点数が6点以上の場合)
中等度(加点した総点数が3-6点の場合) 軽症(加点した総点数が0-2点の場合)

(I～VIの該当する項目に☑を記入する)

I 薬物などの治療状況 (以下の中からいずれか1つを選択する)

- a.治療を要しない(0) b.対症療法のために何らかの薬物を用いた治療を継続している(1) c.疾患特異的な薬物治療が中断できない(2)
d.急性発作時に呼吸管理、血液浄化を必要とする(4)

II 食事栄養治療の状況 (以下の中からいずれか1つを選択する)

- a.食事制限など特に必要がない(0) b.軽度の食事制限あるいは一時的な食事制限が必要である(1)
c.特殊ミルクを継続して使用するなどの中程度の食事療法が必要である(2)
d.特殊ミルクを継続して使用するなどの疾患特異的な負荷の強い(厳格な)食事療法の継続が必要である(4) e.経管栄養が必要である(4)

III 酵素欠損などの代謝障害に直接関連した検査 (画像を含む) の所見 (以下の中からいずれか1つを選択する)

- a.特に異常を認めない(0) b.軽度の異常値が継続している (目安として正常範囲から1.5SDの逸脱) (1)
c.中等度以上の異常値が継続している (目安として1.5SDから2.0SDの逸脱) (2)
d.高度の異常値が持続している (目安として2.0SD以上の逸脱) (3)

IV 現在の精神運動発達遅滞、神経症状、筋力低下についての評価 (以下の中からいずれか1つを選択する)

- a.異常を認めない(0) b.軽度の障害を認める (目安として、IQ70未満や補助具などを用いた自立歩行が可能な程度の障害) (1)
c.中程度の障害を認める (目安として、IQ50未満や自立歩行が不可能な程度の障害) (2)
d.高度の障害を認める (目安として、IQ35未満やほぼ寝たきりの状態) (4)

V 現在の臓器障害に関する評価 (以下の中からいずれか1つを選択する)

- a.肝臓、腎臓、心臓などに機能障害がない(0)
b.肝臓、腎臓、心臓などに軽度機能障害がある (目安として、それぞれの臓器異常による検査異常を認めるもの) (1)
c.肝臓、腎臓、心臓などに中等度機能障害がある (目安として、それぞれの臓器異常による症状を認めるもの) (2)
d.肝臓、腎臓、心臓などに重度機能障害がある、あるいは移植医療が必要である (目安として、それぞれの臓器の機能不全を認めるもの) (4)

VI 生活の自立・介助などの状況 (以下の中からいずれか1つを選択する)

- a.自立した生活が可能(0) b.何らかの介助が必要(1) c.日常生活の多くで介助が必要(2) d.生命維持医療が必要(4)

■ 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 整容 入浴 階段昇降 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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 <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 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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			
医療機関所在地	電話番号 ()			
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと			

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

必須項目

血中HDLコレステロール値 10m g/dl 未満	1.該当 2.非該当 3.不明
---------------------------	-----------------

A. 症状

1. 蛋白尿、腎機能障害	1.あり 2.なし 3.不明
2. 角膜混濁	1.あり 2.なし 3.不明

B. 検査所見

1. 血液・生化学的検査所見	
(1) 貧血(ヘモグロビン値 <11 g/dl)	1.あり 2.なし 3.不明
(2) 赤血球形態の異常(「標的赤血球」「大小不同症」「奇形赤血球症」「口状赤血球」)	1.あり 2.なし 3.不明
(3) コレステロールエステル比の低下(正常 70%)	1.あり 2.なし 3.不明

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1.全て除外可 2.除外不可 3.不明
☐タンジール病 ☐アポリポタンパク A-I異常症 ☐肝硬変 ☐劇症肝炎 ☐胆道閉塞 ☐低栄養 ☐悪液質	

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、異常がある項目に☑を記入する	
☐LCAT 遺伝子の変異 ☐LCAT 活性・LCAT 蛋白の欠如	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> Definite (必須項目を満たした例において、A、Bのうち1項目以上を満たしCの鑑別すべき疾患を除外し、Dを満たすもの)
<input type="checkbox"/> Probable (必須項目を満たした例において、A、Bのうち1項目以上を満たしCの鑑別すべき疾患を除外したもの)

■ 重症度分類に関する事項

良好な方の眼の矯正視力が0.3未満	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
-------------------	--------------------

CKD 重症度分類ヒートマップ (該当する色に☑を記入する。なお、以下①と②の区分についても、該当する項目に☑を記入する。)

<input type="checkbox"/> 赤	<input type="checkbox"/> オレンジ	<input type="checkbox"/> 黄	<input type="checkbox"/> 緑
①GFR 区分 (mL/分/1.73 m ²)	<input type="checkbox"/> G1 (正常または高値: ≥90)	<input type="checkbox"/> G2 (正常または軽度低下: 60~89)	<input type="checkbox"/> G3a (軽度~中等度低下: 45~59)
	<input type="checkbox"/> G3b (中等度~高度低下: 30~44)	<input type="checkbox"/> G4 (高度低下: 15~29)	<input type="checkbox"/> G5 (末期腎不全 (ESKD) : <15)
②蛋白尿区分 尿蛋白定量(g/日)あるいは尿蛋白/Cr 比(g/gCr)	<input type="checkbox"/> A1 (正常 0.15未満)	<input type="checkbox"/> A2 (軽度蛋白尿 0.15~0.49)	<input type="checkbox"/> A3 (高度蛋白尿 0.50以上)

■ 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
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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日:平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

1. 皮膚黄色腫または腱黄色腫の存在	1.あり 2.なし 3.不明
2. 早発性冠動脈疾患(男性45歳未満、女性55歳未満)	1.あり 2.なし 3.不明

B. 検査所見

血液・生化学的検査所見: 血清シトステロール濃度 1mg/dl 以上	1.該当 2.非該当 3.不明
------------------------------------	-----------------

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1.全て除外可 2.除外不可 3.不明
<input type="checkbox"/> 家族性高コレステロール血症 <input type="checkbox"/> 脳腱黄色腫症	

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、変異がある項目に☑を記入する	
☐ABCG5/8 遺伝子の変異	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> Definite (Aの1. およびBを満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外し、Dを満たすもの)
<input type="checkbox"/> Probable (Aの1. およびBを満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外したもの)
<input type="checkbox"/> Possible (Aの1. 2. およびBを満たすもの)

■ 重症度分類に関する事項

先天性代謝異常症の重症度評価 (一部改変) (I~VI合計 点)

総合評価 (以下のIからVIまでの各評価及び総合点をもとに以下項目に☑を記入する)	
<input type="checkbox"/> 重症(4点の項目が1つでもある場合)	<input type="checkbox"/> 重症(2点以上の項目があり、かつ加点した総点数が6点以上の場合)
<input type="checkbox"/> 中等度(加点した総点数が3-6点の場合)	<input type="checkbox"/> 軽症(加点した総点数が0-2点の場合)

(I~VIの各項目について、該当する項目に☑を記入する)

I 薬物などの治療状況 (以下の中からいずれか1つを選択する)			
<input type="checkbox"/> a. 治療を要しない(0)	<input type="checkbox"/> b. 対症療法のために何らかの薬物を用いた治療を継続している(1)		
<input type="checkbox"/> c. 疾患特異的な薬物治療が中断できない(2)	<input type="checkbox"/> d. 急性発作時に呼吸管理、血液浄化を必要とする(4)		
II 食事栄養治療の状況 (a, bいずれか1つを選択する)			
<input type="checkbox"/> a. 食事制限など特に必要がない(0)	<input type="checkbox"/> b. 軽度の食事制限あるいは一時的な食事制限が必要である(1)		
III 酵素欠損などの代謝障害に直接関連した検査 (画像を含む) の所見 (以下の中からいずれか1つを選択する)			
<input type="checkbox"/> a. 特に異常を認めない(0)	<input type="checkbox"/> b. 軽度の異常値が継続している (目安として正常範囲から1.5SDの逸脱) (1)		
<input type="checkbox"/> c. 中等度以上の異常値が継続している (目安として1.5SDから2.0SDの逸脱) (2)			
<input type="checkbox"/> d. 高度の異常値が持続している (目安として2.0SD以上の逸脱) (3)			
IV 現在の精神運動発達遅滞、神経症状、筋力低下についての評価 (以下の中からいずれか1つを選択する)			
<input type="checkbox"/> a. 異常を認めない(0)	<input type="checkbox"/> b. 軽度の障害を認める (目安として、IQ70未満や補助具などを用いた自立歩行が可能な程度の障害) (1)		
<input type="checkbox"/> c. 中程度の障害を認める (目安として、IQ50未満や自立歩行が不可能な程度の障害) (2)			
<input type="checkbox"/> d. 高度の障害を認める (目安として、IQ35未満やほぼ寝たきりの状態) (4)			
V 現在の臓器障害に関する評価 (以下の中からいずれか1つを選択する)			
<input type="checkbox"/> a. 肝臓、腎臓、心臓などに機能障害がない(0)			
<input type="checkbox"/> b. 肝臓、腎臓、心臓などに軽度機能障害がある (目安として、それぞれの臓器異常による検査異常を認めるもの) (1)			
<input type="checkbox"/> c. 肝臓、腎臓、心臓などに中等度機能障害がある (目安として、それぞれの臓器異常による症状を認めるもの) (2)			
<input type="checkbox"/> d. 肝臓、腎臓、心臓などに重度機能障害がある、あるいは移植医療が必要である (目安として、それぞれの臓器の機能不全を認めるもの) (4)			
VI 生活の自立・介助などの状況 (以下の中からいずれか1つを選択する)			
<input type="checkbox"/> a. 自立した生活が可能(0)	<input type="checkbox"/> b. 何らかの介助が必要(1)	<input type="checkbox"/> c. 日常生活の多くで介助が必要(2)	<input type="checkbox"/> d. 生命維持医療が必要(4)

■ 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.現在には未施行			
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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 必須項目

1. 血清HDL コレステロールが 10 mg/dl 未満	1.該当 2.非該当 3.不明
2. 血中アポA-I 濃度 10 mg/dl 未満	1.該当 2.非該当 3.不明
3. 以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1.全て除外可 2.除外不可 3.不明
<input type="checkbox"/> LCAT 欠損症 <input type="checkbox"/> 二次性低HDL コレステロール血症	

B. 症状

1. オレンジ色の特徴的な扁桃腫大	1.あり 2.なし 3.不明
2. 肝腫大または脾腫	1.あり 2.なし 3.不明
3. 角膜混濁	1.あり 2.なし 3.不明
4. 末梢神経障害	1.あり 2.なし 3.不明

C. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、変異がある項目に☑を記入する	
☐ABCA1 遺伝子変異 ☐その他（所見： _____）	
備考（ _____ ）	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー>

ダンジール病の診断：Aをすべて満たす例のうち、Bの2項目以上をみだし、Cを認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--	--------------------

■ 重症度分類に関する事項

先天性代謝異常症の重症度評価（一部改変）（I～VI合計 _____ 点）

総合評価（以下のIからVIまでの各評価及び総合点をもとに☑を記入する）	
☐重症(4点の項目が1つでもある場合)	☐重症(2点以上の項目があり、かつ加点した総点数が6点以上の場合)
☐中等度(加点した総点数が3-6点の場合)	☐軽症(加点した総点数が0-2点の場合)

（I～VIの各項目について、該当する項目に☑を記入する。）

I 薬物などの治療状況（以下の中からいずれか1つを選択する）
☐a.治療を要しない(0) ☐b.対症療法のために何らかの薬物を用いた治療を継続している(1) ☐c.疾患特異的な薬物治療が中断できない(2) ☐d.急性発作時に呼吸管理、血液浄化を必要とする(4)
II 食事栄養治療の状況（a、bいずれか1つを選択する）
☐a.食事制限など特に必要がない(0) ☐b.軽度の食事制限あるいは一時的な食事制限が必要である(1)
III 酵素欠損などの代謝障害に直接関連した検査（画像を含む）の所見（以下の中からいずれか1つを選択する）
☐a.特に異常を認めない(0) ☐b.軽度の異常値が継続している（目安として正常範囲から1.5SDの逸脱）(1) ☐c.中等度以上の異常値が継続している（目安として1.5SDから2.0SDの逸脱）(2) ☐d.高度の異常値が持続している（目安として2.0SD以上の逸脱）(3)
IV現在の精神運動発達遅滞、神経症状、筋力低下についての評価（以下の中からいずれか1つを選択する）
☐a.異常を認めない(0) ☐b.軽度の障害を認める（目安として、IQ70未満や補助具などを用いた自立歩行が可能な程度の障害）(1) ☐c.中程度の障害を認める（目安として、IQ50未満や自立歩行が不可能な程度の障害）(2) ☐d.高度の障害を認める（目安として、IQ35未満やほぼ寝たきりの状態）(4)
V現在の臓器障害に関する評価（以下の中からいずれか1つを選択する）
☐a.肝臓、腎臓、心臓などに機能障害がない(0) ☐b.肝臓、腎臓、心臓などに軽度機能障害がある（目安として、それぞれの臓器異常による検査異常を認めるもの）(1) ☐c.肝臓、腎臓、心臓などに中等度機能障害がある（目安として、それぞれの臓器異常による症状を認めるもの）(2) ☐d.肝臓、腎臓、心臓などに重度機能障害がある、あるいは移植医療が必要である（目安として、それぞれの臓器の機能不全を認めるもの）(4)
VI生活の自立・介助などの状況（以下の中からいずれか1つを選択する）
☐a.自立した生活が可能(0) ☐b.何らかの介助が必要(1) ☐c.日常生活の多くで介助が必要(2) ☐d.生命維持医療が必要(4)

■ 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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

262 原発性高カイトロミクロン血症

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

必須項目

(1) 血清トリグリセリド値 1,000 mg/dl 以上 [空腹時採血(食後12時間以上)]	1.該当 2.非該当 3.不明
(2) カイトロミクロンの証明(血清静置試験 ^註 、超遠心法、電気泳動法、HPLC法による) (注:血清を4℃で24~48時間静置した後に、血清の上清にクリーム層を認める)	1.該当 2.非該当 3.不明

A. 症状

〈主症状〉 1. 繰り返す腹痛 AND/OR 急性膵炎	1.あり 2.なし 3.不明
2. 発疹性黄色腫	1.あり 2.なし 3.不明
3. 網膜脂血症の存在	1.あり 2.なし 3.不明
4. 肝腫大 AND/OR 脾腫大	1.あり 2.なし 3.不明
〈副症状〉 5. 呼吸困難感	1.あり 2.なし 3.不明
6. 神経精神症状(認知症、うつ病、記憶障害)	1.あり 2.なし 3.不明

B. 検査所見

1. リポ蛋白リパーゼ (LPL) 活性の欠損あるいは著明な低下 (正常の10%以下) (ヘパリン静脈注射後血漿、脂肪組織生検検体、単球由来マクロファージ)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. アポリポ蛋白 C-II の欠損あるいは著明な低下 (正常の10%以下)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. アポリポ蛋白 A-V の欠損あるいは著明な低下 (正常の10%以下)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. LPL、ヘパリン、アポリポ蛋白 C-II に対する自己抗体の証明	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

C. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、変異がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> リポ蛋白リパーゼ遺伝子の変異 <input type="checkbox"/> アポリポ蛋白 C-II 遺伝子の変異 <input type="checkbox"/> GPIHBP1 遺伝子の変異 <input type="checkbox"/> LMF1 遺伝子の変異 <input type="checkbox"/> アポリポ蛋白 A-V 遺伝子の変異	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

D. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 1. III型高脂血症 <input type="checkbox"/> 2. 家族性複合型高脂血症 (FCHL) <input type="checkbox"/> 3. 二次性高脂血症 <input type="checkbox"/> アルコール多飲 <input type="checkbox"/> ネフローゼ症候群 <input type="checkbox"/> 神経性食思不振症 <input type="checkbox"/> 妊娠 <input type="checkbox"/> 糖尿病 <input type="checkbox"/> リポジストロフィー <input type="checkbox"/> Weber-Christian 病 <input type="checkbox"/> 甲状腺機能低下症 <input type="checkbox"/> 先端巨大症 <input type="checkbox"/> クッシング症候群 <input type="checkbox"/> ネルソン症候群 <input type="checkbox"/> 薬剤 (<input type="checkbox"/> エストロゲン、 <input type="checkbox"/> ステロイド、 <input type="checkbox"/> 利尿薬、 <input type="checkbox"/> βブロッカー、 <input type="checkbox"/> SSRI など抗精神病薬、 <input type="checkbox"/> 瘰癧治療薬、 <input type="checkbox"/> HIV 治療薬、 <input type="checkbox"/> 免疫抑制剤) <input type="checkbox"/> その他高TG血症を来す疾患 (<input type="checkbox"/> 多発性骨髄腫、 <input type="checkbox"/> SLE、 <input type="checkbox"/> 悪性リンパ腫、 <input type="checkbox"/> サルコイドーシス)	

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> Definite : 必須項目 (1) (2) を満たし、鑑別診断 (D) が除外され、B あるいはC のいずれかの異常 (疾患関連あり) が確認される場合
<input type="checkbox"/> Probable : 必須項目 (1) (2) を満たし、鑑別診断 (D) が除外され、A の主症状のいずれかを認める場合
<input type="checkbox"/> Possible : 必須項目 (1) (2) を満たし、鑑別診断 (D) が除外される、あるいは、左記に加えてA の副症状を認める場合

■ 重症度分類に関する事項

急性膵炎発作を直近1年に1回以上起こしている	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
------------------------	--------------------

先天性代謝異常症の重症度評価 (一部改変) (I~VI合計 点)

総合評価 (以下のIからVIまでの各評価及び総合点をもとに以下項目に☑を記入する)	
<input type="checkbox"/> 重症(4点の項目が1つでもある場合)	<input type="checkbox"/> 重症(2点以上の項目があり、かつ加点した総点数が6点以上の場合)
<input type="checkbox"/> 中等度(加点した総点数が3-6点の場合)	<input type="checkbox"/> 軽症(加点した総点数が0-2点の場合)

(I~VIの各項目について、該当する項目に☑を記入する)

I 薬物などの治療状況 (以下の中からいずれか1つを選択する)	
<input type="checkbox"/> a.治療を要しない(0) <input type="checkbox"/> b.対症療法のために何らかの薬物を用いた治療を継続している(1) <input type="checkbox"/> c.疾患特異的な薬物治療が中断できない(2) <input type="checkbox"/> d.急性発作時に呼吸管理、血液浄化を必要とする(4)	
II 食事栄養治療の状況 (a, b いずれか1つを選択する)	
<input type="checkbox"/> a.食事制限など特に必要がない(0) <input type="checkbox"/> b.軽度の食事制限あるいは一時的な食事制限が必要である(1)	
III 酵素欠損などの代謝障害に直接関連した検査 (画像を含む) の所見 (以下の中からいずれか1つを選択する)	
<input type="checkbox"/> a.特に異常を認めない(0) <input type="checkbox"/> b.軽度の異常値が継続している (目安として正常範囲から1.5SDの逸脱) (1) <input type="checkbox"/> c.中等度以上の異常値が継続している (目安として1.5SDから2.0SDの逸脱) (2) <input type="checkbox"/> d.高度の異常値が持続している (目安として2.0SD以上の逸脱) (3)	

IV現在の精神運動発達遅滞、神経症状、筋力低下についての評価（以下の中からいずれか1つを選択する）
<input type="checkbox"/> a.異常を認めない(0) <input type="checkbox"/> b.軽度の障害を認める（目安として、IQ70未満や補助具などを用いた自立歩行が可能な程度の障害）(1) <input type="checkbox"/> c.中程度の障害を認める（目安として、IQ50未満や自立歩行が不可能な程度の障害）(2) <input type="checkbox"/> d.高度の障害を認める（目安として、IQ35未満やほぼ寝たきりの状態）(4)
V現在の臓器障害に関する評価（以下の中からいずれか1つを選択する）
<input type="checkbox"/> a.肝臓、腎臓、心臓などに機能障害がない(0) <input type="checkbox"/> b.肝臓、腎臓、心臓などに軽度機能障害がある（目安として、それぞれの臓器異常による検査異常を認めるもの）(1) <input type="checkbox"/> c.肝臓、腎臓、心臓などに中等度機能障害がある（目安として、それぞれの臓器異常による症状を認めるもの）(2) <input type="checkbox"/> d.肝臓、腎臓、心臓などに重度機能障害がある、あるいは移植医療が必要である（目安として、それぞれの臓器の機能不全を認めるもの）(4)
VI生活の自立・介助などの状況（以下の中からいずれか1つを選択する）
<input type="checkbox"/> a.自立した生活が可能(0) <input type="checkbox"/> b.何らかの介助が必要(1) <input type="checkbox"/> c.日常生活の多くで介助が必要(2) <input type="checkbox"/> d.生命維持医療が必要(4)

■ 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 <input type="checkbox"/> 自立 <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 入浴 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 階段昇降 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 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	車椅子とベッド間の移動 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

1. 若年発症の白内障	1.あり 2.なし 3.不明
2. 思春期以降発症のアキレス腱黄色腫	1.あり 2.なし 3.不明
3. 成人期発症の進行性の神経症状(認知症、精神症状、錐体路症状、小脳症状、痙攣など)	1.あり 2.なし 3.不明

B. 検査所見

1. 血液・生化学的検査所見	
(1) 血清コレステロール濃度 5 $\mu\text{g/ml}$ 以上、または血清コレステロール:コレステロール比 0.3% 以上	1.該当 2.非該当 3.不明
(2) 正常～低コレステロール血症	1.該当 2.非該当 3.不明
(3) ケノデオキシコール酸低値	1.該当 2.非該当 3.不明
(4) 胆汁アルコール濃度高値	1.該当 2.非該当 3.不明
2. 画像所見: 頭部 MRI T2 強調画像での歯状核の高信号	1.あり 2.なし 3.不明

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1.全て除外可 2.除外不可 3.不明
<input type="checkbox"/> 家族性高コレステロール血症 <input type="checkbox"/> シトステロール血症 <input type="checkbox"/> 閉塞性胆道疾患 <input type="checkbox"/> 甲状腺機能低下症	

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、異常がある項目に☑を記入する	
☐CYP27 遺伝子の変異	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> Definite : Aの2項目以上+Bのうち1. (1)を含む2項目以上を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外し、Dを満たすもの
<input type="checkbox"/> Probable : Aの2項目以上+Bのうち1. (1)を含む2項目以上を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外したもの
<input type="checkbox"/> Possible : Aのうち2項目以上+Bのうち1項目以上

■ 重症度分類に関する事項

modified Rankin Scale (mRS) 【該当する番号に○をつける】

0.まったく症候がない	1.症候はあっても明らかな障害はない(日常の勤めや活動は行える)
2.軽度の障害(発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える)	
3.中等度の障害(何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える)	4.中等度から重度の障害(歩行や身体的要求には介助が必要である)
5.重度の障害(寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする)	6.死亡

食事・栄養【該当する番号に○をつける】

0.症候なし	1.時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
2.食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする	3.食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
4.補助的な非経口的栄養摂取(経管栄養、中心静脈栄養など)を必要とする	5.全面的に非経口的栄養摂取に依存している

呼吸【該当する番号に○をつける】

0.症候なし	1.肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない	2.呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
3.呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる		
4.喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要	5.気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要	

■ 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	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	トイレ動作	□自立 □部分介助 □全介助
	入浴	歩行	□自立 □軽度介助 □部分介助 □全介助
	階段昇降	着替え	□自立 □部分介助 □全介助
	排便コントロール	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 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

必須項目

血中総コレステロール: 50 mg/dl 未満	1.該当 2.非該当 3.不明
血中トリグリセリド値: 15 mg/dl 未満	1.該当 2.非該当 3.不明

A. 症状

1. 脂肪便または慢性下痢	1.あり 2.なし 3.不明
2. 神経症状(運動失調、痙性麻痺、末梢神経障害による知覚低下や腱反射消失など)	1.あり 2.なし 3.不明
3. 網膜色素変性症(夜盲、視野狭窄、視力低下など)	1.あり 2.なし 3.不明

B. 検査所見

1. 血液・生化学的検査所見	
血中アポB濃度 5 mg/dl 未満	1.該当 2.非該当 3.不明
有棘赤血球の存在	1.該当 2.非該当 3.不明

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
☐家族性低βリポタンパク血症 ☐カイロミクロン停滞病 (Anderson 病) ☐甲状腺機能亢進症	

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、変異がある項目に☑を記入する	
☐MTP	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

☐ Definite : 必須項目を満たす例で、A、Bの各1項目以上を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外し、Dを満たすもの
☐ Probable : 必須項目を満たす例で、A、Bの3項目以上 (Bの1項目を含む) を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外したもの

■ 重症度分類に関する事項

先天性代謝異常症の重症度評価 (一部改変) (I~VI合計 点)

総合評価 (以下のIからVIまでの各評価及び総合点をもとに以下項目に☑を記入する)	
☐重症(4点の項目が1つでもある場合)	☐重症(2点以上の項目があり、かつ加点した総点数が6点以上の場合)
☐中等度(加点した総点数が3-6点の場合)	☐軽症(加点した総点数が0-2点の場合)

(I~VIの各項目について該当する項目に☑を記入する)

I 薬物などの治療状況 (以下の中からいずれか1つを選択する)
☐a. 治療を要しない(0) ☐b. 対症療法のために何らかの薬物を用いた治療を継続している(1) ☐c. 疾患特異的な薬物治療が中断できない(2) ☐d. 急性発作時に呼吸管理、血液浄化を必要とする(4)
II 食事栄養治療の状況 (a、bいずれか1つを選択する)
☐a. 食事制限など特に必要がない(0) ☐b. 軽度の食事制限あるいは一時的な食事制限が必要である(1)
III 酵素欠損などの代謝障害に直接関連した検査 (画像を含む) の所見 (以下の中からいずれか1つを選択する)
☐a. 特に異常を認めない(0) ☐b. 軽度の異常値が継続している (目安として正常範囲から1.5SDの逸脱) (1) ☐c. 中等度以上の異常値が継続している (目安として1.5SDから2.0SDの逸脱) (2) ☐d. 高度の異常値が持続している (目安として2.0SD以上の逸脱) (3)
IV 現在の精神運動発達遅滞、神経症状、筋力低下についての評価 (以下の中からいずれか1つを選択する)
☐a. 異常を認めない(0) ☐b. 軽度の障害を認める (目安として、IQ70未満や補助具などを用いた自立歩行が可能な程度の障害) (1) ☐c. 中程度の障害を認める (目安として、IQ50未満や自立歩行が不可能な程度の障害) (2) ☐d. 高度の障害を認める (目安として、IQ35未満やほぼ寝たきりの状態) (4)
V 現在の臓器障害に関する評価 (以下の中からいずれか1つを選択する)
☐a. 肝臓、腎臓、心臓などに機能障害がない(0) ☐b. 肝臓、腎臓、心臓などに軽度機能障害がある (目安として、それぞれの臓器異常による検査異常を認めるもの) (1) ☐c. 肝臓、腎臓、心臓などに中等度機能障害がある (目安として、それぞれの臓器異常による症状を認めるもの) (2) ☐d. 肝臓、腎臓、心臓などに重度機能障害がある、あるいは移植医療が必要である (目安として、それぞれの臓器の機能不全を認めるもの) (4)
VI 生活の自立・介助などの状況 (以下の中からいずれか1つを選択する)
☐a. 自立した生活が可能(0) ☐b. 何らかの介助が必要(1) ☐c. 日常生活の多くで介助が必要(2) ☐d. 生命維持医療が必要(4)

■ 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.現在には未施行			
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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 2.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

<診断名> 該当する疾病に☑を記入する

A. 先天性全身性脂肪萎縮症 B. 後天性全身性脂肪萎縮症 C. 家族性部分性脂肪萎縮症 D. 後天性部分性脂肪萎縮症

A. 先天性全身性脂肪萎縮症

1. MRI T1 強調画像にて全身の皮下脂肪組織、腹腔内脂肪組織の消失を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 鑑別診断	
以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 神経性食思不振症等の拒食症 <input type="checkbox"/> 悪性疾患や慢性疾患に伴う悪液質	
3. 遺伝学的検査 遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、変異がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> AGPAT2 遺伝子ホモ接合体変異 <input type="checkbox"/> AGPAT2 遺伝子複合ヘテロ接合体変異	
<input type="checkbox"/> BSCL2 遺伝子のホモ接合体変異 <input type="checkbox"/> BSCL2 遺伝子複合ヘテロ接合体変異	
<input type="checkbox"/> CAV1 遺伝子のホモ接合体変異 <input type="checkbox"/> CAV1 遺伝子複合ヘテロ接合体変異	
<input type="checkbox"/> PTRF 遺伝子のホモ接合体変異 <input type="checkbox"/> PTRF 遺伝子複合ヘテロ接合体変異	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断基準>

確定診断：出生直後より全身の脂肪組織の消失が認められ、Aの1.および2.を満たす場合	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--	--------------------

B. 後天性全身性脂肪萎縮症

1. MRI T1 強調画像にて全身の皮下脂肪組織、腹腔内脂肪組織の消失を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 鑑別診断	
以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。なお、除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 神経性食思不振症等の拒食症 <input type="checkbox"/> 悪性疾患や慢性疾患に伴う悪液質	
3. 合併症（脂肪組織の減少・消失が出現する以前）（該当する項目に☑を記入する）	
<input type="checkbox"/> 皮下脂肪織炎 <input type="checkbox"/> 若年性皮膚筋炎 <input type="checkbox"/> 若年性関節リウマチ <input type="checkbox"/> その他の膠原病（詳細：_____）	

<診断基準>

確定診断：出生時には脂肪組織の異常が認められないが、その後、全身の脂肪組織の消失が認められ、Bの1.および2.を満たす場合	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---	--------------------

C. 家族性部分性脂肪萎縮症

1. MRI T1 強調画像にて四肢の皮下脂肪組織の消失を認めること	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 鑑別診断	
以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 神経性食思不振症等の拒食症 <input type="checkbox"/> 悪性疾患や慢性疾患に伴う悪液質	
3. 遺伝学的検査	
遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、変異がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> LMNA 遺伝子ヘテロ接合体変異 <input type="checkbox"/> PPARG 遺伝子ヘテロ接合体変異 <input type="checkbox"/> AKT2 遺伝子ヘテロ接合体変異 <input type="checkbox"/> ZMPSTE24 遺伝子ヘテロ接合体変異 <input type="checkbox"/> CIDEC 遺伝子ヘテロ接合体変異 <input type="checkbox"/> PLIN1 遺伝子ヘテロ接合体変異 <input type="checkbox"/> PSMB8 遺伝子ホモ接合体変異 <input type="checkbox"/> PSMB8 遺伝子複合ヘテロ接合体変異	
備考（_____）	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断基準>

確定診断：思春期前後に四肢の皮下脂肪組織の消失が認められ、Cの1.2.3.の全てを満たす場合	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
疑い例：思春期前後に四肢の皮下脂肪組織の消失が認められ、Cの1.2.のみを満たす場合	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

D. 後天性部分性脂肪萎縮症

1. MRI T1 強調画像にて四肢の皮下脂肪組織あるいは頭頸部を含む上半身の脂肪組織の消失を認めること	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 鑑別診断	
以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 神経性食思不振症等の拒食症 <input type="checkbox"/> 悪性疾患や慢性疾患に伴う悪液質	
3. その他（該当する項目に☑を記入する）： <input type="checkbox"/> 抗HIV治療薬の使用 <input type="checkbox"/> 骨髄移植後 <input type="checkbox"/> C3補体価の低下	

<診断基準>

確定診断：出生時には脂肪組織の異常を認められないが、その後、四肢の皮下脂肪組織や上半身の脂肪組織の消失が認められ、Dの1.2.3.の全てを満たす場合	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
疑い例：出生時には脂肪組織の異常を認められないが、その後、四肢の皮下脂肪組織や上半身の脂肪組織の消失が認められ、Dの1.2.のみを満たす場合	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

■ 重症度分類に関する事項

1. インスリン抵抗性 [HOMA-IR (空腹時血糖値 mg/dl x 空腹時インスリン値 microU/ml / 405) ≥ 2.6]	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 糖尿病 (1. 早朝空腹時血糖値 126 mg/dl 以上、2. 75gOGTT で2時間値 200 mg/dl 以上、3. 随時血糖値 200 mg/dl 以上、4. HbA1c 6.5%以上のいずれかが確認される)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 高インスリン血症 (空腹時インスリン値 30 μU/ml 以上)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. 高中性脂肪血症 (血中中性脂肪値 150 mg/dl 以上)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

重症度評価	
上記の 1. インスリン抵抗性を認め、2. 糖尿病、3. 高インスリン血症又は 4. 高中性脂肪血症を有する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

■ 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 整容 入浴 階段昇降 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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 <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 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 臨床所見

①必須項目(以下のa-cの全てを満たす。該当する項目に☑を記入する。)	1.該当 2.非該当 3.不明
<input type="checkbox"/> a. 12時間から72時間続く38度以上の発熱を3回以上繰り返す <input type="checkbox"/> b. 発熱時には、CRPや血清アミロイドA(SAA)などの炎症検査所見の著明な上昇を認める <input type="checkbox"/> c. 発作間歇期には上記のa、bが消失する	
②補助項目	
i) 発熱時の随伴症状として、以下のいずれかを認める(該当する項目に☑を記入する)	1.該当 2.非該当 3.不明
<input type="checkbox"/> a. 非限局性の腹膜炎による腹痛 <input type="checkbox"/> b. 胸膜炎による胸背部痛 <input type="checkbox"/> c. 関節炎 <input type="checkbox"/> d. 心膜炎 <input type="checkbox"/> e. 精巣漿膜炎 <input type="checkbox"/> f. 髄膜炎による頭痛	
ii) コルヒチンの予防内服によって発作が消失あるいは軽減する	1.該当 2.非該当 3.不明

B. 遺伝学的検査

MEFV 遺伝子解析	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、変異がある項目に☑を記入する	
Exon 10 の変異 (ヘテロの変異を含む) <input type="checkbox"/> M694I <input type="checkbox"/> M680I <input type="checkbox"/> M694V <input type="checkbox"/> V726A	
Exon 10 以外の変異 (ヘテロの変異を含む) <input type="checkbox"/> E84K <input type="checkbox"/> E148Q <input type="checkbox"/> L110P-E148Q <input type="checkbox"/> P369S-R408Q <input type="checkbox"/> R202Q <input type="checkbox"/> G304R <input type="checkbox"/> S503C	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 臨床的 FMF 典型例 (A-①必須項目 a-c の全てを満たす+②補助項目のいずれか1項目以上を認める場合)
<input type="checkbox"/> 遺伝子解析による FMF 診断例 (非典型的症状+B 遺伝学的検査で Exon 10 の変異を認める場合)
<input type="checkbox"/> FMF 非典型例 1 (非典型的症状+B 遺伝学的検査で Exon 10 以外の変異あり+コルヒチンの診断的投与で反応があった場合)
<input type="checkbox"/> FMF 非典型例 2 (非典型的症状+B 遺伝学的検査で遺伝子変異はないが、コルヒチンの診断的投与で反応があった場合)
*非典型的症状: A. 臨床所見のうちで、繰り返す発熱のみ、あるいは補助項目のどれか1項目以上を有する場合

■ 重症度分類に関する事項

重症例: 以下の(1)、(2)のいずれかを満たす場合	
(1) コルヒチンが無効または不耐であり、かつ発熱発作頻回の場合	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<p>(発熱発作頻回例の定義)</p> <p>当該疾病が原因となる CRP 上昇を伴う 38.0℃以上の発熱を発熱発作とする。その際には感染症やその他の原因による発熱を除外すること。発作と発作の間には少なくとも 24 時間以上の無発熱期間があるものとし、それを満たさない場合は 1 連の発作と考える。上記の定義による発熱発作を年 4 回以上認める場合。</p> <p>(コルヒチンが無効の定義)</p> <p>コルヒチンを最大容量 (0.04mg/kg/day、上限 2.0mg/day) まで増量しても発熱発作が年 4 回以上認める場合</p> <p>(コルヒチンの不耐の定義)</p> <p>コルヒチンの副作用によるアレルギー反応または消化器症状 (腹痛、嘔気、下痢) のためにコルヒチンが増量できず、発熱発作が年 4 回以上認める場合</p>	
(2) アミロイドーシス合併例: 当該疾病が原因となり、アミロイドーシスの合併を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

■ 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 <input type="checkbox"/> 自立 <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 入浴 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 階段昇降 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 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	車椅子とベッド間の移動 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日: 平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

6歳未満の発症	1.あり 2.なし 3.不明	有痛性リンパ節腫脹	1.あり 2.なし 3.不明
嘔吐	1.あり 2.なし 3.不明	下痢	1.あり 2.なし 3.不明
発作時の皮疹	1.あり 2.なし 3.不明	発作時の腹部症状	1.あり 2.なし 3.不明
発作時の関節症状	1.あり 2.なし 3.不明		

B. 臨床検査

①血液検査			
CRP上昇	1.あり 2.なし 3.不明	測定値	mg/dl 検査日(西暦 年 月 日)
血清IgD高値	1.あり 2.なし 3.不明	測定値	mg/dl 検査日(西暦 年 月 日)
②尿検査			
発熱時尿中メバロン酸高値	1.あり 2.なし 3.不明	測定値	mg/dl
		MK活性値	% 検査日(西暦 年 月 日)

C. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1.実施 2.未実施
実施した場合、異常がある項目に☑を記入する	
☐MVK 遺伝子検査にて両アレルに疾患関連変異を認める ☐MVK 遺伝子検査にて片方のアレルのみに疾患関連変異を認める	
備考()

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

必須条件
<input type="checkbox"/> CRPの上昇を伴う、6か月以上続く反復性発熱発作
補助項目
<input type="checkbox"/> 6歳未満の発症
<input type="checkbox"/> 有痛性リンパ節腫脹・嘔吐・下痢の1つ以上を認める
確定診断：必須条件を満たし、かつ補助項目を1つ以上有する症例で、以下のいずれかに該当する場合
<input type="checkbox"/> 1) MVK 遺伝子検査にて両アレルに疾患関連変異を認める
<input type="checkbox"/> 2) MVK 遺伝子検査にて片方のアレルのみに疾患関連変異をみとめ、発熱時尿中メバロン酸高値を示す
<input type="checkbox"/> 3) MVK 遺伝子検査にて疾患関連変異を認めないが、発熱時尿中メバロン酸高値且つMK活性が10%未満である

■ 重症度分類に関する事項

重症例：以下の(1)、(2)、(3)のいずれかを満たす場合	
(1) 発熱発作頻回例：以下の3項目を満たす発熱発作を年4回以上認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
a. 当該疾病が原因となるCRP上昇を伴う38.0℃以上の発熱を認める b. 上記aの際に感染症やその他の原因による発熱を除外することができる c. 発作と発作の間には少なくとも24時間以上の無発熱期間がある	
(2) 炎症持続例：以下の2項目を満たす	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
a. 当該疾病が原因となり、少なくとも2ヶ月に1回施行した血液検査においてCRP 1mg/dl以上、または血清アミロイドが10 μg/ml以上の炎症反応陽性を常に認める b. 上記aの際に感染症やその他の原因による発熱を除外することができる	
(3) 合併症併発例：以下の3項目のいずれかを満たす	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> 活動性関節炎合併例：当該疾病が原因となり、1カ所以上の関節の腫脹、圧痛を認め、関節エコーまたはMRI (において関節滑膜炎の炎症所見を認める <input type="checkbox"/> 関節拘縮合併例：当該疾病が原因となり、1カ所以上の関節の拘縮を認め、身の回り以外の日常生活動作の制限を認める <input type="checkbox"/> アミロイドーシス合併例：当該疾病が原因となり、アミロイドーシスの合併を認める	

■ 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 <input type="checkbox"/> 自立 <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 入浴 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 階段昇降 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 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	車椅子とベッド間の移動 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 臨床症状

1. 常染色体劣性遺伝(血族婚や家族内発症)	1.あり 2.なし 3.不明
2. 手足の凍瘡様紫紅色斑(乳幼児期から冬季に出現)	1.あり 2.なし 3.不明
3. 繰り返す弛張熱(周期熱)	1.あり 2.なし 3.不明
4. 強い浸潤・硬結を伴う紅斑が出現(環状のこともある)	1.あり 2.なし 3.不明
5. 進行性の限局性脂肪筋肉萎縮・やせ(顔面・上肢に著明)	1.あり 2.なし 3.不明
6. 手足の長く節くれだった指、関節拘縮	1.あり 2.なし 3.不明
7. 肝脾腫	1.あり 2.なし 3.不明
8. 大脳基底核石灰化	1.あり 2.なし 3.不明

B. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1.実施 2.未実施
実施した場合、変異がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> PSMB8 遺伝子の双遺伝子座の疾患関連変異	
備考()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入下さい

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

臨床症状の陽性項目が5項目未満の場合は臨時的疑いとし、PSMB8 遺伝子解析を行う

- Definite (PSMB8 遺伝子の双遺伝子座に疾患関連変異を認める)
 Probable (PSMB8 遺伝子の双遺伝子座に疾患関連変異を認めないが、臨床症状の陽性を5項目以上に認める)

■ 重症度分類に関する事項 (以下の表の該当する項目に☑を記入する)

スコア	発熱発作 (注)	皮疹	脂肪筋肉萎縮・関節拘縮	内臓 (心・肺・肝臓) 病変
0	<input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> なし
1	<input type="checkbox"/> 38度以上の発作が年3回以内	<input type="checkbox"/> 非露出部のみ	<input type="checkbox"/> 日常生活動作には制限なし	<input type="checkbox"/> 検査異常のみ・自他覚症状なし (治療を要さない)
2	<input type="checkbox"/> 38度以上の発作が年4回以上	<input type="checkbox"/> 露出部に出没	<input type="checkbox"/> 身の回り以外の日常生活動作の制限	<input type="checkbox"/> 自他覚症状あり (要治療・可逆性)
3			<input type="checkbox"/> 身の回りの日常生活動作の制限	<input type="checkbox"/> 機能廃絶 (非可逆性)

(注) 発熱発作の定義は当該疾病が原因となる 38.0℃以上の発熱を発熱発作とする。その際には感染症やその他の原因による発熱を除外すること。発作と発作の間には少なくとも 24 時間以上の無発熱期間があるものとし、それを満たさない場合は一連の発作と考える。

重症度分類 (上記の表を参照に以下の該当する重症度に☑を記入する)

- 軽症: スコアがすべて0か1 中等症: 1つでもスコア2がある 重症: 1つでもスコア3がある

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日: 平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

①幼児期に発症する反復性の化膿性無菌性関節炎	1.あり 2.なし 3.不明
②思春期前後より認められる壊疽性膿皮症や重症囊腫性ざ瘡	1.あり 2.なし 3.不明
合併症	
脾腫	1.あり 2.なし 3.不明 溶血性貧血 1.あり 2.なし 3.不明
血小板減少	1.あり 2.なし 3.不明 炎症性腸疾患 1.あり 2.なし 3.不明
ブドウ膜炎	1.あり 2.なし 3.不明 糸球体腎炎 1.あり 2.なし 3.不明
糖尿病	1.あり 2.なし 3.不明

B. 画像検査

画像検査内容および部位(該当する項目に☑を記入する)			
☐単純レントゲン検査 ☐関節エコー ☐関節MRI検査 (検査部位:)			
検査年月日 西暦 年 月 日			
関節炎所見	1.あり 2.なし 3.不明	関節破壊の進行	1.あり 2.なし 3.不明
関節拘縮の進行	1.あり 2.なし 3.不明	その他所見:()	

C. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、変異がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> PSTPIP1 遺伝子の疾患関連変異	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー>

A症状の①ないし②を認めた場合、C遺伝学的検査でPSTPIP1 遺伝子解析を施行し、疾患関連変異を有する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--	--------------------

■ 重症度分類に関する事項

重症例：以下の(1)、(2)、(3)のいずれかを満たす場合	
(1) 活動性関節炎を認める（関節炎による疼痛の持続、または関節破壊・拘縮の進行がみられる） 関節炎の診断は画像検査（単純レントゲン検査、関節エコーまたはMRI 検査）により確認する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
(2) 壊疽性膿皮症様病変・嚢腫性ざ瘡を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
(3) 上記Aの合併症を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

270 慢性再発性多発性骨髄炎

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

倦怠感	1.あり 2.なし 3.不明	局所の疼痛・腫脹 ありの場合:部位()	1.あり 2.なし 3.不明
運動による疼痛の増悪	1.あり 2.なし 3.不明	寒冷暴露による疼痛の増悪	1.あり 2.なし 3.不明
(合併症)			
慢性関節炎	1.あり 2.なし 3.不明	掌蹠膿疱症	1.あり 2.なし 3.不明
尋常性乾癬	1.あり 2.なし 3.不明	炎症性腸疾患	1.あり 2.なし 3.不明
Sweet 症候群	1.あり 2.なし 3.不明	壊死性膿皮症	1.あり 2.なし 3.不明
仙腸関節炎	1.あり 2.なし 3.不明	硬化性胆管炎	1.あり 2.なし 3.不明

B. 検査所見

画像検査	1.実施 2.未実施		
画像検査の種類(実施した場合に該当する項目に☑を記入する)			
<input type="checkbox"/> 単純レントゲン検査			
骨融解と骨硬化の混在像	1.あり 2.なし 3.不明	ありの場合:部位()	

□MRI 検査		
骨・骨髄浮腫	1.あり 2.なし 3.不明	ありの場合:部位()
□FDG-PET		
多発性病変	1.あり 2.なし 3.不明	ありの場合:部位()
□ガリウムシンチ		
多発性病変	1.あり 2.なし 3.不明	ありの場合:部位()
組織検査所見		1.実施 2.未実施
①病変部位の骨・骨髄生検で非特異的炎症像		1.あり 2.なし 3.不明
②生検組織の培養検査もしくはPCR法により細菌・真菌などの感染症が否定される		1.該当 2.非該当 3.不明

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1.全て除外可 2.除外不可 3.不明
□他の自己免疫疾患・自己炎症性疾患 □悪性腫瘍などの関節炎・骨髄炎	

<診断基準>

Bの画像所見における単純レントゲン検査で骨融解と骨硬化の混在像を呈し、かつMRI検査で骨・骨髄浮腫の所見を認め(FDG-PETや骨・ガリウムシンチで多発性病変を確認してもよい)、組織検査所見①②を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外できる	1.該当 2.非該当 3.不明
---	-----------------

■ 重症度分類に関する事項

重症例:以下の(1)、(2)のいずれかを満たす場合	
(1) 骨髄炎持続:骨髄炎による疼痛が持続する(骨髄炎の診断は単純レントゲン検査またはMRI検査により確認)	1.該当 2.非該当 3.不明
(2) 上記Aの合併症を認める	1.該当 2.非該当 3.不明

■ 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	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	トイレ動作	□自立 □部分介助 □全介助
	入浴	歩行	□自立 □軽度介助 □部分介助 □全介助
	階段昇降	着替え	□自立 □部分介助 □全介助
	排便コントロール	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 ()
医師の氏名	印 記載年月日:平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

271 強直性脊椎炎

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 2.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

1. 臨床症状

a)腰背部の疼痛・こわばり(3ヶ月以上持続。運動により改善し、安静により改善しない)	1.あり 2.なし 3.不明
b)腰椎可動域制限(Schober 試験で5cm以下)	1.あり 2.なし 3.不明
c)胸郭拡張制限(第4肋骨レベルで最大呼気時と最大吸気時の胸囲の差が2.5cm以下)	1.あり 2.なし 3.不明
末梢関節炎	1.あり(肩 肘 手 指 股 膝 足 趾) 2.なし 3.不明
附着部炎	1.あり(踵部・アキレス腱 足底 坐骨結節 恥骨結合 大転子 棘突起 胸鎖関節 その他_____) 2.なし 3.不明
以下の関節外症状のうち該当する項目に☑を記入する	
☐前部ぶどう膜炎(虹彩・毛様体炎) ☐大動脈弁閉鎖不全 ☐不整脈 ☐間質性肺炎 ☐馬尾症候群 ☐尿路結石 ☐その他_____	

2. 検査所見

X線所見			
両側の2度以上の仙腸関節炎	1.あり 2.なし 3.不明	一側の3度以上の仙腸関節炎所見	1.あり 2.なし 3.不明
竹様脊椎(bamboo spine)	1.あり(頸椎 胸椎 腰椎) 2.なし		
HLA-B27	1.陽性 2.陰性 3.未実施		
血液検査	CRP	mg/dl	血沈 mm/1時間 測定日 西暦 年 月 日

※仙腸関節の撮影は斜位像も撮影して確認することが望ましい

<鑑別・除外診断>

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 乾癬性関節炎 <input type="checkbox"/> 反応性関節炎 <input type="checkbox"/> 炎症性腸疾患に伴う脊椎関節炎 <input type="checkbox"/> SAPHO 症候群（掌蹠膿疱症性骨関節炎） <input type="checkbox"/> 線維筋痛症 <input type="checkbox"/> 関節リウマチ <input type="checkbox"/> リウマチ性多発筋痛症 <input type="checkbox"/> 強直性脊椎骨増殖症 <input type="checkbox"/> 硬化性腸骨炎 <input type="checkbox"/> 変形性脊椎症 <input type="checkbox"/> 変形性仙腸関節症	

<診断のカテゴリー>（該当する項目に☑を記入する）

<input type="checkbox"/> 確実例：鑑別診断を除外し、臨床症状の a)、b)、c) のうちの 1 項目以上 + 仙腸関節の X 線所見
<input type="checkbox"/> 疑い例：臨床基準 3 項目
<input type="checkbox"/> 疑い例：臨床症状なし+X 線所見

※仙腸関節の X 線所見は、両側 2 度以上、あるいは片側 3 度以上を陽性所見とする

■ 重症度分類に関する事項

BASDAI スコアが 4 以上かつ CRP が 1.5mg/dl 以上	1. 該当 2. 非該当
BASMI スコアが 5 以上	1. 該当 2. 非該当
脊椎 X-P 上、連続する 2 椎間以上に強直 (bamboo spine) が認められる	1. あり 2. なし
薬物治療が無効で高度の機能障害のため外科的治療が必要な末梢関節炎	1. あり 2. なし
局所治療抵抗性・反復性もしくは視力障害を伴う急性前部ぶどう膜炎	1. あり 2. なし

<治療内容と有効性>

NSAIDs	1. 有効 2. 無効	
DMARDs (サラゾスルファピリジン メトトレキサートなど)	1. 有効 2. 無効	
ステロイド	(全身投与)	1. 有効 2. 無効
	(局所投与)	1. 有効 2. 無効
生物学的製剤 (インフリキシマブ アダリムマブなど)	1. 有効 2. 無効	

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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 ヶ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 27 年 5 月 13 日健発 0513 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。

272 進行性骨化性線維異形成症

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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. 歩き回るのが問題はない 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

A. 症状 (該当する番号に○をつける)

1) 進行性の異所性骨化 (以下の特徴を満たす)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<ul style="list-style-type: none"> ・ 乳児期から学童期に初回のフレアアップを生じ、その後引き続いて筋肉、腱、筋膜、靭帯などの軟部組織が骨化する ・ 骨化を生じる順序は、背側から腹側、体幹から四肢、頭側から尾側が典型的であり、多くは頭部か背部に初発する ・ 横隔膜、舌、外眼筋、心筋、平滑筋に骨化は生じない 	
2) 母趾の変形・短縮 (以下の特徴を満たす)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<ul style="list-style-type: none"> ・ 変形・短縮は生下時から認める ・ 変形としては、外反母趾が多く、第一中足骨遠位関節面が傾いている ・ 短縮は、基節骨、第一中手骨に認める ・ 年齢とともに基節骨と末節骨が癒合する 	
3) その他の身体的特徴 (該当する項目に☑を記入する)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> 生下時から認める頸部可動域制限、X線で棘突起の肥大、高い椎体高、椎間関節の癒合を認める。 <input type="checkbox"/> 母指の短縮、斜指、X線で太い大腿骨頸部、脛骨近位内側の骨突出を認める	

B. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 外傷性骨化性筋炎 <input type="checkbox"/> 進行性骨性異形成症 <input type="checkbox"/> Albright 遺伝性骨異栄養症	

C. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、変異がある項目に☑を記入する	
☐ACVR1	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する。

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> Definite	: Aのうち1項目以上を満たしBの鑑別すべき疾患を除外し、Cを満たすもの
<input type="checkbox"/> Probable	: Aのうち1)及び2)を満たしBの鑑別すべき疾患を除外したもの
<input type="checkbox"/> Possible	: Aのうち1項目以上

■ 重症度分類に関する事項【該当する番号に○をつける】

modified Rankin Scale (mRS)

0.まったく症候がない	1.症候はあっても明らかな障害はない(日常の勤めや活動は行える)
2.軽度の障害(発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える)	
3.中等度の障害(何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える)	4.中等度から重度の障害(歩行や身体的要求には介助が必要である)
5.重度の障害(寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする)	6.死亡

食事・栄養

0.症候なし	1.時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
2.食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする	3.食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
4.補助的な非経口的栄養摂取(経管栄養、中心静脈栄養など)を必要とする	5.全面的に非経口的栄養摂取に依存している

呼吸

0.症候なし	1.肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない	2.呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
3.呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる		
4.喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要	5.気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要	

■ 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
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	☐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 ()
医師の氏名	印 記載年月日:平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

273 肋骨異常を伴う先天性側弯症

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

<診断基準>

画像診断にて先天性脊椎奇形と肋骨異常 ^{②)} を合併する。 (注):肋骨異常とは、胸郭不全に関与すると判断される肋骨の形態、あるいは数的、または量的な異常として定義する。	1.該当 2.非該当 3.不明
--	-----------------

1. 0-2歳未満

立位(座位) X線写真で側弯が85度以上ある(経過観察なしで診断可能)	1.該当 2.非該当 3.不明
側弯が45~85度の場合:年間10度以上の進行が認められた(原則として比較は立位か座位で測定)	1.該当 2.非該当 3.不明
側弯が45度以下の場合	
① NPPV(Noninvasive Positive Pressure Ventilation:非侵襲的陽圧換気)が必要で、以下のうち少なくとも二項目の特徴を有する胸郭形態異常がある(該当する項目に☑を記入する)	1.該当 2.非該当 3.不明
☐胸郭形態異常で両側 rib-vertebral angle が90度以上	
☐第5胸椎での横径が第12胸椎での胸郭横径の50%以下の胸郭形態異常	
☐胸郭変形の中でJeune症候群と呼ばれるもの、またはSALが70%以下の胸郭形態異常	
② 年間20度以上の悪化が認められた症例	1.該当 2.非該当 3.不明

2. 2歳以上～6歳未満

少なくとも立位（または座位）X線写真で側弯が85度以上ある場合：年間10度以上の側弯悪化が認められる	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
側弯が45～85度の場合①：立位（または座位）X線写真で年間10度以上の進行が認められ、かつSALが70%以下	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
側弯が45～85度の場合②：上記以下の側弯でもNPPVが必要	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

2. 6歳以上（10歳以下）

少なくとも立位（座位）X線写真で側弯が85度以上ある：年間10度以上の側弯悪化が認められる	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
立位（座位）X線写真で側弯が45～85度：少なくとも6ヶ月以上の保存的治療（ギブスや装具治療）でも5度以上の悪化が認められる	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

■ 重症度分類に関する事項

modified Rankin Scale (mRS) 【該当する番号に○をつける】

0.まったく症候がない	1.症候はあっても明らかな障害はない（日常の勤めや活動は行える）
2.軽度の障害（発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える）	
3.中等度の障害（何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える）	4.中等度から重度の障害（歩行や身体的要求には介助が必要である）
5.重度の障害（寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする）	6.死亡

食事・栄養【該当する番号に○をつける】

0.症候なし	1.時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
2.食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする	3.食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
4.補助的な非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など）を必要とする	5.全面的に非経口的栄養摂取に依存している

呼吸【該当する番号に○をつける】

0.症候なし	1.肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない	2.呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
3.呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる		
4.喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要	5.気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要	

■ 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
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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

1. 骨脆弱性症状(易骨折性や進行性の骨変形など)	1.あり 2.なし 3.不明
2. 成長障害	1.あり 2.なし 3.不明
3. 青色強膜	1.あり 2.なし 3.不明
4. 歯牙(象牙質)形成不全	1.あり 2.なし 3.不明
5. 難聴	1.あり 2.なし 3.不明
6. 家族歴	1.あり 2.なし 3.不明
7. 小児期の骨折歴	1.あり 2.なし 3.不明

B. 検査所見(骨レントゲン)

1. 長管骨の変形を伴う骨折および変形	1.あり 2.なし 3.不明
2. 変形を伴う細い長管骨および変形	1.あり 2.なし 3.不明
3. 頭蓋骨の Wormian bone(頭蓋骨縫合線に沿ってみられる小さなモザイク状の骨)	1.あり 2.なし 3.不明
4. 椎骨圧迫骨折	1.あり 2.なし 3.不明
5. 骨密度低下	1.あり 2.なし 3.不明

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 虐待児症候群 <input type="checkbox"/> 原発性骨粗鬆症 <input type="checkbox"/> 低フォスファターゼ症 <input type="checkbox"/> 多骨性線維性骨異形成症 <input type="checkbox"/> Ehlers Danlos 症候群	

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、変異がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> COL1A1 <input type="checkbox"/> COL1A2 <input type="checkbox"/> IFITM5 <input type="checkbox"/> SERPINF1 <input type="checkbox"/> CRTAP <input type="checkbox"/> LEPRE1 <input type="checkbox"/> PP1B <input type="checkbox"/> SERPINH1 <input type="checkbox"/> FKBP10 <input type="checkbox"/> SP7 <input type="checkbox"/> BMP1 <input type="checkbox"/> TMEN38B <input type="checkbox"/> WNT1	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> Definite ① (Aのうち3項目以上+Bのうち3項目以上を満たしCの鑑別すべき疾患を除外し、Dを満たすもの)
<input type="checkbox"/> Definite ② (Aのうち4項目以上+Bのうち4項目以上を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外したもの)
<input type="checkbox"/> Probable (Aのうち3項目以上+Bのうち2項目以上を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外したもの)
<input type="checkbox"/> Possible (Aのうち3項目以上+Bのうち2項目以上を満たしたもの)

■ 重症度分類に関する事項【該当する番号に○をつける】

modified Rankin Scale (mRS)

0.まったく症候がない 1.症候はあっても明らかな障害はない (日常の勤めや活動は行える)
2.軽度の障害 (発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える)
3.中等度の障害 (何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える) 4.中等度から重度の障害 (歩行や身体的要求には介助が必要である)
5.重度の障害 (寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする) 6.死亡

呼吸

0.症候なし 1.肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない 2.呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
3.呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる
4.喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要 5.気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

275 タナトフォリック骨異形成症

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 2.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

1) 著明な四肢の短縮	1.あり 2.なし 3.不明
2) 著明な胸部低形成による呼吸障害	1.あり 2.なし 3.不明
3) 巨大頭蓋(または相対的的巨大頭蓋)	1.あり 2.なし 3.不明

B. 出生時の単純エックス線画像所見(正面・側面)

1) 四肢(特に大腿骨と上腕骨)長管骨の著明な短縮と特有の骨幹端変形	1.あり 2.なし 3.不明
2) 肋骨の短縮による胸部低形成	1.あり 2.なし 3.不明
3) 巨大頭蓋(または相対的的巨大頭蓋)と頭蓋底短縮	1.あり 2.なし 3.不明
4) 著明な椎体の扁平化	1.あり 2.なし 3.不明
5) 方形骨盤(腸骨の低形成)	1.あり 2.なし 3.不明

X線所見による分類(該当する項目に☑を記入する)

- タナトフォリック骨異形成症1型: 大腿骨が彎曲し電話受話器様変形を示す 頭蓋骨に変形はない(必須の条件ではない)
 タナトフォリック骨異形成症2型: 大腿骨の彎曲は少ない 頭蓋骨がクローバー葉様に変形(必須の条件ではない)

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 2.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

1. 近位肢節により強い四肢短縮型の著しい低身長(-3SD以下の低身長、指極/身長<0.96の四肢短縮)	1.あり 2.なし 3.不明
2. 特徴的な顔貌(頭蓋が相対的に大きい、前額部の突出、鼻根部の陥凹、顔面正中部の低形成、下顎が相対的に突出): 頭囲>+1SD	1.あり 2.なし 3.不明
3. 三尖手(手指を広げた時に中指と環指の間が広がる指)	1.あり 2.なし 3.不明

B. 検査所見(単純X線検査)

該当する項目に☑を記入する	
1. 四肢(正面)	1.あり 2.なし 3.不明
<input type="checkbox"/> 管状骨は太く短い <input type="checkbox"/> 長管骨の骨幹端は幅が広く不整で盃状変形(カップリング) <input type="checkbox"/> 大腿骨頸部の短縮 <input type="checkbox"/> 大腿骨近位部の帯状透亮像 <input type="checkbox"/> 大腿骨遠位骨端は特徴的な逆V字型 <input type="checkbox"/> 腓骨が脛骨より長い(腓骨長/脛骨長>1.1)	
2. 脊椎(正面、側面)	1.あり 2.なし 3.不明
<input type="checkbox"/> 腰椎椎弓根間距離の狭小化(椎弓根間距離L4/L1<1.0) <input type="checkbox"/> 腰椎椎体後方の陥凹	
3. 骨盤(正面)	1.あり 2.なし 3.不明
<input type="checkbox"/> 坐骨切痕の狭小化 <input type="checkbox"/> 腸骨翼は低形成で方形あるいは円形 <input type="checkbox"/> 白蓋は水平 <input type="checkbox"/> 小骨盤腔はシャンパングラス様	
4. 頭部(正面、側面)	1.あり 2.なし 3.不明
<input type="checkbox"/> 頭蓋底の短縮 <input type="checkbox"/> 顔面骨低形成	

5. 手（正面） □ 三尖手 □ 管状骨は太く短い	1. あり 2. なし 3. 不明
------------------------------	-------------------

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
□ 軟骨低形成症 □ 変容性骨異形成症 □ 偽性軟骨無形成症 □ その他の骨系統疾患（具体的な内容：_____）	

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、変異がある項目に☑を記入する	
□線維芽細胞増殖因子受容体3型(FGFR3)遺伝子のG380R変異	
備考（_____）	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や、詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー>（該当する項目に☑を記入する）

□ Definite ①（Aのうち3項目+Bのうち5項目以上を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外）
□ Definite ②（Probable、PossibleのうちDを満たす）
□ Probable（Aのうち2項目以上+Bのうち3項目以上を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外）
□ Possible（Aのうち2項目以上+Bのうち2項目以上を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外）

■ 重症度分類に関する事項【該当する番号に○をつける】

脊柱管狭窄症	1. あり 2. なし 3. 不明
--------	-------------------

modified Rankin Scale (mRS)

0.まったく症候がない	1.症候はあっても明らかな障害はない（日常の勤めや活動は行える）
2.軽度の障害（発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える）	
3.中等度の障害（何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える）	4.中等度から重度の障害（歩行や身体的要求には介助が必要である）
5.重度の障害（寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする）	6.死亡

呼吸

0.症候なし	1.肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない	2.呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
3.呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる		
4.喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要	5.気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要	

■ 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 整容 入浴 階段昇降 排便コントロール	□自立 □部分介助 □全介助 □自立 □部分介助/不可能 □自立 □部分介助/不可能 □自立 □部分介助 □不能 □自立 □部分介助 □全介助	車椅子とベッド間の移動 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	□自立 □軽度介助 □部分介助 □全介助 □自立 □部分介助 □全介助 □自立 □軽度介助 □部分介助 □全介助 □自立 □部分介助 □全介助 □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 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

<診断基準>

(I) 脈管奇形(血管奇形およびリンパ管奇形) 診断基準

軟部・体表などの血管あるいはリンパ管の異常な拡張・吻合・集簇など、構造の異常から成る病変で、理学的所見、画像診断あるいは病理組織にてこれを認める(該当する項目に☑を記入する)	1.該当 2.非該当 3.不明
<input type="checkbox"/> 静脈奇形(海綿状血管腫) <input type="checkbox"/> 動静脈奇形 <input type="checkbox"/> リンパ管奇形(リンパ管腫) <input type="checkbox"/> リンパ管腫症・ゴーム病 <input type="checkbox"/> 毛細血管奇形(単純性血管腫・ポートワイン母斑) <input type="checkbox"/> 混合型脈管奇形(混合型血管奇形)	

鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1.全て除外可 2.除外不可 3.不明
1. 血管あるいはリンパ管を構成する細胞等に腫瘍性の増殖がある疾患: <input type="checkbox"/> 乳児血管腫(イチゴ状血管腫) <input type="checkbox"/> 血管肉腫	
2. 明らかな後天性病変: <input type="checkbox"/> 静脈瘤 <input type="checkbox"/> リンパ浮腫 <input type="checkbox"/> 外傷性・医原性動静脈瘻 <input type="checkbox"/> 動脈瘤	

(II) 細分類 リンパ管腫症/ゴーム病診断基準

(1) 主要所見	
a) 骨皮質もしくは髄質が局在性もしくは散在性に溶解(全身骨に起こりうる)	1.該当 2.非該当 3.不明
b) 肺、縦隔、心臓など胸腔内臓器にびまん性にリンパ管腫様病変、またはリンパ液貯留	1.該当 2.非該当 3.不明
c) 肝臓、脾臓など腹腔内臓器にびまん性にリンパ管腫様病変、または腹腔内にリンパ液貯留	1.該当 2.非該当 3.不明

(2) 病理学的所見	
組織学的には、リンパ管内皮によって裏打ちされた不規則に拡張したリンパ管組織よりなり、一部に紡錘形細胞の集簇を認めることがある。腫瘍性の増殖は認めない。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> リンパ脈管筋腫症などの他のリンパ管疾患 <input type="checkbox"/> 悪性新生物による溶骨性疾患 <input type="checkbox"/> 遺伝性先端骨溶解症 <input type="checkbox"/> 特発性多中心性溶骨性腎症 <input type="checkbox"/> 遺伝性溶骨症候群などの先天性骨溶解疾患	

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> (I) 脈管奇形診断基準を満たし鑑別疾患を除外した上で、II (1) の a)~c)のうち一つ以上の主要所見を満たし、(2) の病理所見を認めた場合
<input type="checkbox"/> (I) 脈管奇形診断基準を満たし鑑別疾患を除外した上で、II (1) の a)~c)のうち一つ以上の主要所見を満たし、病理検査が困難な症例で、臨床的に除外疾患を全て否定できる場合

■ 重症度分類に関する事項

modified Rankin Scale (mRS) 【該当する番号に○をつける】

0.まったく症候がない 1.症候はあっても明らかな障害はない(日常の勤めや活動は行える)
2.軽度の障害(発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える)
3.中等度の障害(何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える) 4.中等度から重度の障害(歩行や身体的要求には介助が必要である)
5.重度の障害(寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする) 6.死亡

食事・栄養【該当する番号に○をつける】

0.症候なし 1.時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
2.食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする 3.食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
4.補助的な非経口的栄養摂取(経管栄養、中心静脈栄養など)を必要とする 5.全面的に非経口的栄養摂取に依存している

呼吸【該当する番号に○をつける】

0.症候なし 1.肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない 2.呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
3.呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる
4.喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要 5.気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

■ 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 <input type="checkbox"/> 自立 <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 入浴 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 階段昇降 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 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	車椅子とベッド間の移動 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

<診断基準>

(I) 脈管奇形(血管奇形およびリンパ管奇形) 診断基準

軟部・体表などの血管あるいはリンパ管の異常な拡張・吻合・集簇など、構造の異常から成る病変(理学的所見、画像診断あるいは病理組織にて認めるもの) (該当する項目に☑を記入する)	1.該当 2.非該当 3.不明
<input type="checkbox"/> 静脈奇形(海綿状血管腫) <input type="checkbox"/> 動静脈奇形 <input type="checkbox"/> リンパ管奇形(リンパ管腫) <input type="checkbox"/> リンパ管腫症・ゴーム病 <input type="checkbox"/> 毛細血管奇形(単純性血管腫・ポートワイン母斑) <input type="checkbox"/> 混合型脈管奇形(混合型血管奇形)	
鑑別診断	
以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1.全て除外可 2.除外不可 3.不明
1. 血管あるいはリンパ管を構成する細胞等に腫瘍性の増殖がある疾患: <input type="checkbox"/> 乳児血管腫(イチゴ状血管腫) <input type="checkbox"/> 血管肉腫	
2. 明らかな後天性病変: <input type="checkbox"/> 静脈瘤 <input type="checkbox"/> リンパ浮腫 <input type="checkbox"/> 外傷性・医原性動静脈瘻 <input type="checkbox"/> 動脈瘤	

(II) 細分類 頸部顔面巨大リンパ管奇形(リンパ管腫) 診断基準

1. 理学的所見	
頸部顔面に圧迫により変形するか縮小しない腫瘍性病変を認める	1.該当 2.非該当 3.不明
2. 画像所見	
病変内に大小様々な1つ以上の嚢胞様成分が集簇性もしくは散在性に存在する腫瘍性病変として認められる。嚢胞内部の血流は認めず、頸部顔面の病変が患者の手掌大以上である。	1.該当 2.非該当 3.不明

3. 嚢胞内容液所見：リンパ（液）として矛盾がない	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. 鑑別診断	
以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 奇形腫 <input type="checkbox"/> 静脈奇形（海綿状血管腫） <input type="checkbox"/> 被角血管腫 <input type="checkbox"/> 他の水疱性・嚢胞性疾患（ガン腫、正中頸嚢胞） <input type="checkbox"/> 単房性巨大嚢胞のみからなるもの	
5. 補助所見	
(a) 理学的所見	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> 深部にあり外観上明らかでない	
<input type="checkbox"/> 皮膚や粘膜では丘疹・結節となり、集簇しカエルの卵状を呈することがあり、ダーモスコープにより嚢胞性病変を認める	
<input type="checkbox"/> 経過中病変の膨らみや硬度は増減する	
<input type="checkbox"/> 感染や内出血により急激な腫脹や疼痛をきたす	
<input type="checkbox"/> 病変内に毛細血管や静脈の異常拡張を認める	
(b) 病理学的所見	
肉眼的には、水様ないし乳汁様内容液を有し、多嚢胞状または海綿状断面を呈する病変。組織学的には、リンパ管内皮によって裏打ちされた大小さまざまな嚢胞状もしくは不規則に拡張したリンパ管組織よりなる。腫瘍性の増殖を示す細胞を認めない。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
(c) 嚢胞内容液所見	
嚢胞内に血液を混じる	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

<診断のカテゴリー>

(I) 脈管奇形診断基準を満たし、鑑別疾患を除外した上で、生下時から存在し、(II) の 1. 2. 3. 4. のすべての所見を認める ※巨大の定義は患者の手掌大以上の大きさとし、手掌大とは患者本人の指先から手関節までの手掌の面積をさす	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--	--------------------

■ 重症度分類に関する事項

modified Rankin Scale (mRS) 【該当する番号に○をつける】

0.まったく症候がない 1.症候はあっても明らかな障害はない（日常の勤めや活動は行える） 2.軽度の障害（発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える） 3.中等度の障害（何らかの介助を必要とするが、歩行も介助なしに行える） 4.中等度から重度の障害（歩行や身体的要求には介助が必要である） 5.重度の障害（寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする） 6.死亡

食事・栄養【該当する番号に○をつける】

0.症候なし 1.時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない 2.食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする 3.食事・栄養摂取に何らかの介助を要する 4.補助的な非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など）を必要とする 5.全面的に非経口的栄養摂取に依存している
--

呼吸【該当する番号に○をつける】

0.症候なし 1.肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない 2.呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある 3.呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる 4.喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要 5.気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

聴覚障害（500、1000、2000Hz の平均値で、聞こえが良い耳）（該当する項目に☑を記入する）

<input type="checkbox"/> 0：25 dBHL 未満（正常） <input type="checkbox"/> 1：25 dBHL 以上40 dBHL 未満（軽度難聴） <input type="checkbox"/> 2：40 dBHL 以上70 dBHL 未満（中等度難聴） <input type="checkbox"/> 3：70 dBHL 以上90 dBHL 未満（高度難聴） <input type="checkbox"/> 4：90 dBHL 以上（重度難聴）
--

視覚障害

良好な方の眼の矯正視力が0.3未満	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
-------------------	--------------------

出血、感染

出血（該当する項目に☑を記入する）
<input type="checkbox"/> 1. ときおり出血するが日常の務めや活動は行える
<input type="checkbox"/> 2. しばしば出血するが、自分の身の周りのことは医療的処置なしに行える
<input type="checkbox"/> 3. 出血の治療のため一年間に数回程度の医療的処置を必要とし、日常生活に制限を生じるが、治療により出血予防・止血が得られるもの
<input type="checkbox"/> 4. 致命的な出血のリスクをもつもの、または、慢性出血性貧血のため月一回程度の輸血を定期的に必要とするもの
<input type="checkbox"/> 5. 致命的な出血のリスクが非常に高いもの
感染（該当する項目に☑を記入する）
<input type="checkbox"/> 1. ときおり感染を併発するが日常の務めや活動は行える
<input type="checkbox"/> 2. しばしば感染を併発するが、自分の身の周りのことは医療的処置なしに行える
<input type="checkbox"/> 3. 感染・蜂窩織炎の治療のため一年間に数回程度の医療的処置を必要とし、日常生活に制限を生じるが、治療によって感染症状の進行を抑制できるもの
<input type="checkbox"/> 4. 敗血症などの致命的な感染を合併するリスクをもつもの
<input type="checkbox"/> 5. 敗血症などの致命的な感染を合併するリスクが非常に高いもの

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

<診断基準>

(I) 脈管奇形(血管奇形およびリンパ管奇形) 診断基準

軟部・体表などの血管あるいはリンパ管の異常な拡張・吻合・集簇など、構造の異常から成る病変で、理学的所見、画像診断あるいは病理組織にてこれを認める(該当する項目に☑を記入する)	1.該当 2.非該当 3.不明
<input type="checkbox"/> 静脈奇形(海綿状血管腫) <input type="checkbox"/> 動静脈奇形 <input type="checkbox"/> リンパ管奇形(リンパ管腫) <input type="checkbox"/> リンパ管腫症・ゴーム病 <input type="checkbox"/> 毛細血管奇形(単純性血管腫・ポートワイン母斑) <input type="checkbox"/> 混合型脈管奇形(混合型血管奇形)	

鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1.全て除外可 2.除外不可 3.不明
1. 血管あるいはリンパ管を構成する細胞等に腫瘍性の増殖がある疾患: <input type="checkbox"/> 乳児血管腫(イチゴ状血管腫) <input type="checkbox"/> 血管肉腫	
2. 明らかな後天性病変: <input type="checkbox"/> 静脈瘤 <input type="checkbox"/> リンパ浮腫 <input type="checkbox"/> 外傷性・医原性動静脈瘻 <input type="checkbox"/> 動脈瘤	

(II) 細分類 頸部口腔咽頭びまん性巨大静脈奇形診断基準

1. 画像検査所見	
頸部・口腔・咽頭の3つの領域にわたってびまん性かつ連続性に、拡張または集簇した分葉状、海綿状あるいは静脈瘤状の静脈性血管腔を有する病変を認める。内部に緩徐な血流がみられるが、血栓や石灰化を伴うことがある。 <input type="checkbox"/> 病変が患者の手掌大以上の大きさである (※手掌大とは患者本人の指先から手関節までの手掌の面積をさす) <input type="checkbox"/> 静脈性病変であることが確認できる	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
検査方法 (該当する項目に <input checked="" type="checkbox"/> を記入する) <input type="checkbox"/> 超音波検査 <input type="checkbox"/> MRI 検査 <input type="checkbox"/> 血管造影検査 (直接穿刺造影あるいは静脈造影) <input type="checkbox"/> 造影 CT 検査	
2. 理学的所見	
腫瘍状あるいは静脈瘤状であり、表在性病変であれば青色の色調である。圧迫にて虚脱する。病変部の下垂にて膨満し、拳上により虚脱する。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 病理所見	
拡張した血管の集簇がみられ、血管の壁には弾性線維が認められる。平滑筋が存在するが壁の一部で確認できないことも多い。成熟した血管内皮が内側を覆う。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

<診断のカテゴリー>

(I) 脈管奇形診断基準を満たし、鑑別疾患を除外した上で、(II) の 1. を満たす。または (II) の 1. で病変の存在確認でき、2. または 3. で質的診断ができる。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---	--------------------

■ 重症度分類に関する事項

modified Rankin Scale (mRS) 【該当する番号に○をつける】

0.まったく症候がない 1.症候はあっても明らかな障害はない (日常の勤めや活動は行える) 2.軽度の障害 (発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える) 3.中等度の障害 (何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える) 4.中等度から重度の障害 (歩行や身体的要求には介助が必要である) 5.重度の障害 (寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする) 6.死亡

食事・栄養【該当する番号に○をつける】

0.症候なし 1.時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない 2.食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする 3.食事・栄養摂取に何らかの介助を要する 4.補助的な非経口的栄養摂取 (経管栄養、中心静脈栄養など) を必要とする 5.全面的に非経口的栄養摂取に依存している

呼吸【該当する番号に○をつける】

0.症候なし 1.肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない 2.呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある 3.呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる 4.喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要 5.気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要
--

聴覚障害 (該当する項目にを記入する)

<input type="checkbox"/> 0 : 25 dBHL 未満 (正常) <input type="checkbox"/> 1 : 25 dBHL 以上 40 dBHL 未満 (軽度難聴) <input type="checkbox"/> 2 : 40 dBHL 以上 70 dBHL 未満 (中等度難聴) <input type="checkbox"/> 3 : 70 dBHL 以上 90 dBHL 未満 (高度難聴) <input type="checkbox"/> 4 : 90 dBHL 以上 (重度難聴)
※500、1000、2000Hz の平均値で、聞こえが良い耳 (良聴耳) の値で判断

視覚障害

良好な方の眼の矯正視力が 0.3 未満	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---------------------	--------------------

出血、感染（該当する項目に☑を記入する）

出血	
<input type="checkbox"/> 1.	ときおり出血するが日常の務めや活動は行える
<input type="checkbox"/> 2.	しばしば出血するが、自分の身の周りのことは医療的処置なしに行える
<input type="checkbox"/> 3.	出血の治療のため一年間に数回程度の医療的処置を必要とし、日常生活に制限を生じるが、治療により出血予防・止血が得られるもの
<input type="checkbox"/> 4.	致死的な出血のリスクをもつもの、または、慢性出血性貧血のため月一回程度の輸血を定期的に必要とするもの
<input type="checkbox"/> 5.	致死的な出血のリスクが非常に高いもの
感染	
<input type="checkbox"/> 1.	ときおり感染を併発するが日常の務めや活動は行える
<input type="checkbox"/> 2.	しばしば感染を併発するが、自分の身の周りのことは医療的処置なしに行える
<input type="checkbox"/> 3.	感染・蜂窩織炎の治療のため一年間に数回程度の医療的処置を必要とし、日常生活に制限を生じるが、治療によって感染症状の進行を抑制できるもの
<input type="checkbox"/> 4.	敗血症などの致死的な感染を合併するリスクをもつもの
<input type="checkbox"/> 5.	敗血症などの致死的な感染を合併するリスクが非常に高いもの

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

<診断基準>

(I) 脈管奇形(血管奇形およびリンパ管奇形)診断基準

軟部・体表などの血管あるいはリンパ管の異常な拡張・吻合・集簇など、構造の異常から成る病変で、理学的所見、画像診断あるいは病理組織にてこれを認める。(該当する項目に☑を記入する)	1.該当 2.非該当 3.不明
<input type="checkbox"/> 静脈奇形(海綿状血管腫) <input type="checkbox"/> 動静脈奇形 <input type="checkbox"/> リンパ管奇形(リンパ管腫) <input type="checkbox"/> リンパ管腫症・ゴーハム病 <input type="checkbox"/> 毛細血管奇形(単純性血管腫・ポートワイン母斑) <input type="checkbox"/> 混合型脈管奇形(混合型血管奇形)	
鑑別診断	
以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1.全て除外可 2.除外不可 3.不明
1.血管あるいはリンパ管を構成する細胞等に腫瘍性の増殖がある疾患： <input type="checkbox"/> 乳児血管腫(イチゴ状血管腫) <input type="checkbox"/> 血管肉腫	
2.明らかな後天性病変： <input type="checkbox"/> 静脈瘤 <input type="checkbox"/> リンパ浮腫 <input type="checkbox"/> 外傷性・医源性動静脈瘻 <input type="checkbox"/> 動脈瘤	

(II) 細分類 頸部顔面・四肢巨大動静脈奇形診断基準

1. 理学的所見	
血管の拡張や蛇行がみられ、拍動やスリル(シャントによる振動)を触知し、血管雑音を聴取する	1.該当 2.非該当 3.不明

2. 画像検査所見 (該当する項目に☑を記入する)	
<p>動静脈の異常な拡張や吻合を認め、病変内に動脈血流を有する。頸部顔面では少なくとも1つの病変は患者の手掌大以上である。四肢においては少なくとも一肢のほぼ全体にわたるものである。</p> <p><input type="checkbox"/>病変が患者の手掌大以上の大きさである(※手掌大とは患者本人の指先から手関節までの手掌の面積をさす)</p> <p><input type="checkbox"/>動静脈奇形であることが確認できる</p>	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<p>検査方法 (該当する項目に☑を記入する)</p> <p><input type="checkbox"/>超音波検査 <input type="checkbox"/>MRI 検査 <input type="checkbox"/>CT 検査 <input type="checkbox"/>動脈造影検査</p>	

3. 病理所見	
<p>明らかな動脈、静脈のほかにも、動脈と静脈の間接的な構造を示す種々の径の血管が不規則に集簇している。中間的な構造を示す血管の壁では弾性板や平滑筋層の乱れがみられ、同一の血管のなかでも壁の厚さはしばしば不均一である。また、毛細血管の介在を伴うこともある。</p>	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

<診断のカテゴリー>

<p>(I) 脈管奇形診断基準を満たし鑑別疾患を除外した上で、(II) の2. を満たす。または (II) の2. で病変の存在確認でき、1. または3. で質的診断ができる。</p>	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--	--------------------

■ 重症度分類に関する事項

modified Rankin Scale (mRS) 【該当する番号に○をつける】

<p>0.まったく症候がない 1.症候はあっても明らかな障害はない(日常の勤めや活動は行える)</p> <p>2.軽度の障害(発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える)</p> <p>3.中等度の障害(何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える) 4.中等度から重度の障害(歩行や身体的要求には介助が必要である)</p> <p>5.重度の障害(寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする) 6.死亡</p>
--

食事・栄養【該当する番号に○をつける】

<p>0.症候なし 1.時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない</p> <p>2.食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする 3.食事・栄養摂取に何らかの介助を要する</p> <p>4.補助的な非経口的栄養摂取(経管栄養、中心静脈栄養など)を必要とする 5.全面的に非経口的栄養摂取に依存している</p>

呼吸【該当する番号に○をつける】

<p>0.症候なし 1.肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない 2.呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある</p> <p>3.呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる</p> <p>4.喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要 5.気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要</p>
--

聴覚障害 (該当する項目に☑を記入する)

<p><input type="checkbox"/>0 : 25 dBHL 未満 (正常)</p> <p><input type="checkbox"/>1 : 25 dBHL 以上 40 dBHL 未満 (軽度難聴)</p> <p><input type="checkbox"/>2 : 40 dBHL 以上 70 dBHL 未満 (中等度難聴)</p> <p><input type="checkbox"/>3 : 70 dBHL 以上 90 dBHL 未満 (高度難聴)</p> <p><input type="checkbox"/>4 : 90 dBHL 以上 (重度難聴)</p> <p>※500、1000、2000Hz の平均値で、聞こえが良い耳 (良聴耳) の値で判断</p>
--

視覚障害

<p>良好な方の眼の矯正視力が0.3未満</p>	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--------------------------	--------------------

出血、感染 (該当する項目に☑を記入する)

出血	
<input type="checkbox"/> 1. ときおり出血するが日常の務めや活動は行える	
<input type="checkbox"/> 2. しばしば出血するが、自分の身の周りのことは医療的処置なしに行える	
<input type="checkbox"/> 3. 出血の治療のため一年間に数回程度の医療的処置を必要とし、日常生活に制限を生じるが、治療により出血予防・止血が得られるもの	
<input type="checkbox"/> 4. 致死的な出血のリスクをもつもの、または、慢性出血性貧血のため月一回程度の輸血を定期的に必要とするもの	
<input type="checkbox"/> 5. 致死的な出血のリスクが非常に高いもの	

感染
<input type="checkbox"/> 1. ときおり感染を併発するが日常の務めや活動は行える
<input type="checkbox"/> 2. しばしば感染を併発するが、自分の身の周りのことは医療的処置なしに行える
<input type="checkbox"/> 3. 感染・蜂窩織炎の治療のため一年間に数回程度の医療的処置を必要とし、日常生活に制限を生じるが、治療によって感染症状の進行を抑制できるもの
<input type="checkbox"/> 4. 敗血症などの致死的な感染を合併するリスクをもつもの
<input type="checkbox"/> 5. 敗血症などの致死的な感染を合併するリスクが非常に高いもの

■ 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 整容 入浴 階段昇降 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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 <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 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

(I) 脈管奇形(血管奇形およびリンパ管奇形) 診断基準

軟部・体表などの血管あるいはリンパ管の異常な拡張・吻合・集簇など、構造の異常から成る病変で、理学的所見、画像診断あるいは病理組織にてこれを認める。(該当する項目に☑を記入する)	1.該当 2.非該当 3.不明
<input type="checkbox"/> 静脈奇形(海綿状血管腫) <input type="checkbox"/> 動静脈奇形 <input type="checkbox"/> リンパ管奇形(リンパ管腫) <input type="checkbox"/> リンパ管腫症・ゴーハム病 <input type="checkbox"/> 毛細血管奇形(単純性血管腫・ポートワイン母斑) <input type="checkbox"/> 混合型脈管奇形(混合型血管奇形)	

<鑑別診断>

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1.全て除外可 2.除外不可 3.不明
1. 血管あるいはリンパ管を構成する細胞等に腫瘍性の増殖がある疾患: <input type="checkbox"/> 乳児血管腫(イチゴ状血管腫) <input type="checkbox"/> 血管肉腫	
2. 明らかな後天性病変: <input type="checkbox"/> 静脈瘤 <input type="checkbox"/> リンパ浮腫 <input type="checkbox"/> 外傷性・医原性動静脈瘻 <input type="checkbox"/> 動脈瘤	

(II) 細分類(クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群診断基準)

以下の必須所見を全て満たす(該当する項目に☑を記入する)	1.該当 2.非該当 3.不明
<input type="checkbox"/> 1. 四肢のうち少なくとも一肢のほぼ全域にわたる混合型脈管奇形 <input type="checkbox"/> 2. 混合型脈管奇形の同肢または対側肢の骨軟部組織の片側肥大症 <input type="checkbox"/> 3. 皮膚の毛細血管奇形のみが明瞭で、深部の脈管奇形が検査(画像または病理)上不明でないもの <input type="checkbox"/> 4. 深部の脈管奇形により四肢が単純に太くなっているものではない <input type="checkbox"/> 5. 明らかな後天性病変(一次性静脈瘤、二次性リンパ浮腫)ではない	

<診断基準> (該当する項目に☑を記入する)

(I) 脈管奇形診断基準を満たし、鑑別疾患を除外した上で、(II) 細分類診断基準を満たす	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---	--------------------

■ 重症度分類に関する事項

modified Rankin Scale (mRS) 【該当する番号に○をつける】

0.まったく症候がない	1.症候はあっても明らかな障害はない(日常の勤めや活動は行える)
2.軽度の障害(発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える)	
3.中等度の障害(何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える)	4.中等度から重度の障害(歩行や身体的要求には介助が必要である)
5.重度の障害(寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする)	6.死亡

出血 (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 1. ときおり出血するが日常の務めや活動は行える
<input type="checkbox"/> 2. しばしば出血するが、自分の身の周りのことは医療的処置なしに行える
<input type="checkbox"/> 3. 出血の治療ため一年間に数回程度の医療的処置を必要とし、日常生活に制限を生じるが、治療によって出血予防・止血が得られるもの
<input type="checkbox"/> 4. 致死的な出血のリスクをもつもの、または、慢性出血性貧血のため月一回程度の輸血を定期的に必要とするもの
<input type="checkbox"/> 5. 致死的な出血のリスクが非常に高いもの

感染 (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 1. ときおり感染を併発するが日常の務めや活動は行える
<input type="checkbox"/> 2. しばしば感染を併発するが、自分の身の周りのことは医療的処置なしに行える
<input type="checkbox"/> 3. 感染・蜂窩織炎の治療ため一年間に数回程度の医療的処置を必要とし、日常生活に制限を生じるが、治療によって感染症状の進行を抑制できるもの
<input type="checkbox"/> 4. 敗血症などの致死的な感染を合併するリスクをもつもの
<input type="checkbox"/> 5. 敗血症などの致死的な感染を合併するリスクが非常に高いもの

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

<家族歴、既往歴、身体所見、検査所見等> (該当する項目に☑を記入する)

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

<CDA 各病型の診断基準> (該当する項目に☑を記入する)

	<input type="checkbox"/> Type I	<input type="checkbox"/> Type II	<input type="checkbox"/> Type III
遺伝形式	<input type="checkbox"/> 常染色体劣性	<input type="checkbox"/> 常染色体劣性	<input type="checkbox"/> 常染色体優性
責任遺伝子	<input type="checkbox"/> 15q15.1-3 <input type="checkbox"/> CDAN1	<input type="checkbox"/> 20q11.2 <input type="checkbox"/> SEC23B	<input type="checkbox"/> 15q21-25 <input type="checkbox"/> KIF23
貧血の程度	<input type="checkbox"/> 軽度-中等度	<input type="checkbox"/> 軽度-重度	<input type="checkbox"/> 軽度-中等度
赤血球サイズ	<input type="checkbox"/> 大球性	<input type="checkbox"/> 正球性から大球性	<input type="checkbox"/> 大球性
骨髄の赤芽球像	所見:	所見:	所見:
光顕	<input type="checkbox"/> 巨赤芽球様変化 <input type="checkbox"/> 2核赤芽球(2-5%), <input type="checkbox"/> クロマチン橋	<input type="checkbox"/> 2核-多核の赤芽球(10-40%) <input type="checkbox"/> 異型核赤芽球	<input type="checkbox"/> 多核赤芽球 <input type="checkbox"/> 巨大赤芽球(10-40%)
電顕	<input type="checkbox"/> 核膜の部分欠損 <input type="checkbox"/> 核質内への細胞質や小器官の流入	<input type="checkbox"/> 細胞膜内周の二重膜構造	<input type="checkbox"/> 核膜のスポンジ様構造 <input type="checkbox"/> 核膜の亀裂や凹凸
Ham 試験	<input type="checkbox"/> 陰性	<input type="checkbox"/> 陽性	<input type="checkbox"/> 陰性
抗 i 抗原凝集反応	<input type="checkbox"/> 陰性	<input type="checkbox"/> 強陽性	<input type="checkbox"/> 陰性 または <input type="checkbox"/> 弱陽性

<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
<input type="checkbox"/> サラセミア <input type="checkbox"/> 不安定ヘモグロビン症 <input type="checkbox"/> 遺伝性球状赤血球症 <input type="checkbox"/> ビリルビン酸キナーゼ欠損症 <input type="checkbox"/> 先天性骨髄異形成症候群 <input type="checkbox"/> ビタミンB12 欠乏症 <input type="checkbox"/> 葉酸欠乏症 <input type="checkbox"/> 鉄欠乏性貧血 <input type="checkbox"/> 骨髄異形成症候群 <input type="checkbox"/> 飲酒過剰 <input type="checkbox"/> 急性骨髄性白血病 <input type="checkbox"/> 再生不良性貧血 <input type="checkbox"/> パルボ B19 ウイルス感染 <input type="checkbox"/> AIDS <input type="checkbox"/> マラリア <input type="checkbox"/> 肝疾患 <input type="checkbox"/> 抗腫瘍剤投与後 <input type="checkbox"/> 骨髄移植後	

<診断>

日本小児血液・がん学会の病理中央診断を利用 (該当する場合は、詳細を以下の特記事項欄に記載する)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
*特記事項	
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 3. 不明

■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 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
<input type="checkbox"/> 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
<input type="checkbox"/> 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
<input type="checkbox"/> 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
<input type="checkbox"/> 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

■ 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.現在には未施行			
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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

1) 臨床所見

貧血とその症状を認める	1.該当 2.非該当 3.不明
易感染性を認めない	1.該当 2.非該当 3.不明
出血傾向を認めない	1.該当 2.非該当 3.不明

2) 検査所見

(1) 血中ヘモグロビン濃度が10.0g/dL未満の貧血 [数値: _____]	1.該当 2.非該当 3.不明
(2) 網赤血球が1%未満 [数値: _____]	1.該当 2.非該当 3.不明
(3) 骨髄赤芽球が5%未満 [数値: _____]	1.該当 2.非該当 3.不明
(4) 白血球数は正常である [数値: _____]	1.該当 2.非該当 3.不明
(5) 血小板数は正常である [数値: _____]	1.該当 2.非該当 3.不明
(6) 顆粒球系細胞・巨核球系細胞に形態異常を認めない	1.該当 2.非該当 3.不明
(7) 骨髄染色体分析に異常を認めない	1.該当 2.非該当 3.不明 異常核型:

<除外項目>

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。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 先天性赤芽球癆 (Diamond-Blackfan 貧血) <input type="checkbox"/> 続発性赤芽球癆 <input type="checkbox"/> 薬剤性赤芽球癆 (<input type="checkbox"/> エリスロポエチン製剤 <input type="checkbox"/> フェニトイン <input type="checkbox"/> アザチオプリン <input type="checkbox"/> イソニアジド) <input type="checkbox"/> ウイルス感染症 (<input type="checkbox"/> ヒトパルボウイルス B19 <input type="checkbox"/> HIV) <input type="checkbox"/> 胸腺腫 <input type="checkbox"/> 骨髄異形成症候群・造血器腫瘍 <input type="checkbox"/> リンパ系腫瘍 (<input type="checkbox"/> 慢性リンパ性白血病 <input type="checkbox"/> 悪性リンパ腫) <input type="checkbox"/> 他の悪性腫瘍 <input type="checkbox"/> 膠原病・リウマチ性疾患 <input type="checkbox"/> 妊娠	

<診断>

1) 臨床所見および、2) 検査所見の(1)～(5)を全て満たし、先天性赤芽球癆および続発性赤芽球癆を除外できる	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--	--------------------

■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 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
<input type="checkbox"/> 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
<input type="checkbox"/> stage 3 やや重症	薬物療法を行ってヘモグロビン濃度 7 g/dl 以上
<input type="checkbox"/> stage 4 重症	薬物療法を行ってヘモグロビン濃度 7 g/dl 未満
<input type="checkbox"/> stage 5 最重症	薬物療法を行ってヘモグロビン濃度 7 g/dl 未満かつ鉄過剰による臓器障害あり

■ 治療・その他

免疫抑制療法	1. 実施 (薬剤名:) 2. 未実施
免疫抑制療法の効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
赤血球輸血	1. 実施 (頻度: 回/月) 2. 未実施
鉄キレート療法	1. 実施 (薬剤名:) 2. 未実施

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日:平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A 診断基準

1. 1才未満発症である	1.該当 2.非該当 3.不明
2. 大球性貧血あるいは正球性貧血で他の2系の血球減少を認めない	1.該当 2.非該当 3.不明
3. 網状赤血球減少を認める	1.該当 2.非該当 3.不明
4. 赤芽球前駆細胞の消失を伴う正形成骨髄所見を有する	1.該当 2.非該当 3.不明

B 診断を支持する基準

大支持基準	
1. 古典的ダイヤモンド・ブラックファン貧血に見られた遺伝子変異を有する	1.該当 2.非該当 3.不明
2. 家族歴を有する	1.該当 2.非該当 3.不明
小支持基準	
1. 赤血球アデノシンデアミナーゼ活性 (eADA) と還元型グルタチオン (eGSH) の高値	1.該当 2.非該当 3.不明
2. 古典的ダイヤモンド・ブラックファン貧血にみられる先天奇形を有する	1.該当 2.非該当 3.不明
3. HbFの上昇	1.該当 2.非該当 3.不明
4. 他の先天性骨髄不全症候群の証拠がない	1.該当 2.非該当 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	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 先天性感染症 (TORCH 症候群、パルボウイルス感染症など) <input type="checkbox"/> 腎性貧血 (先天性腎不全、腎形成不全など) <input type="checkbox"/> 遺伝性骨髄不全症 (先天性角化不全症、シュワマン・ダ・イモン症候群、先天性無巨核球性血小板減少症、ピアン症候群など) <input type="checkbox"/> Transient erythroblastopenia of childhood (TEC) <input type="checkbox"/> 溶血性貧血 <input type="checkbox"/> 白血病	

D 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施 3. 不明
実施した場合、変異がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> RPS7 <input type="checkbox"/> RPS10 <input type="checkbox"/> RPS17 <input type="checkbox"/> RPS19 <input type="checkbox"/> RPS24 <input type="checkbox"/> RPS26 <input type="checkbox"/> RPS27 <input type="checkbox"/> RPS29 <input type="checkbox"/> RPL5 <input type="checkbox"/> RPL11 <input type="checkbox"/> RPL26 <input type="checkbox"/> RPL27 <input type="checkbox"/> RPL35A <input type="checkbox"/> GATA1	
備考 ()	

<診断> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> Definite : Aの4項目をすべて満たす
<input type="checkbox"/> Probable : ①から③のいずれかを満たす
<input type="checkbox"/> ①Aのうち3項目+Bのうち1つの大あるいは2つ小支持基準
<input type="checkbox"/> ②Aのうち2項目+Bのうち2つの大あるいは3つの小支持基準
<input type="checkbox"/> ③2つの大支持基準

■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> stage 1	軽症	輸血非依存性で薬物療法を必要としない
<input type="checkbox"/> stage 2	やや軽症	輸血非依存性だが、ステロイド以外の薬物療法を必要とする
<input type="checkbox"/> stage 3	中等症	ステロイド依存性
<input type="checkbox"/> stage 4	重症	定期的な赤血球輸血を必要とする

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A 診断基準 (該当する項目に☑を記入する)

1. 汎血球減少	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
貧血:ヘモグロビン 10g/dl未満 [数値: _____]	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
好中球数:1,000/ μ l未満 [数値: _____]	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
血小板:100,000/ μ l未満 [数値: _____]	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 皮膚の色素沈着	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

3. 身体奇形：	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
上肢：□親指の欠損・低形成 □多指症 □橈骨・尺骨の欠損	
下肢：□つま先合指 □かかとの異常 □股関節脱臼	
骨格系：□小頭症 □小顎症 □二分脊椎 □側湾症 □肋骨の変形・欠損	
性腺（男性）：□性器形成不全症 □停留睾丸 □尿道下裂 □小陰茎	
性腺（女性）：□性器形成不全症 □双角子宮 □月経異常	
眼：□小眼球 □斜視 □乱視 □白内障	
耳：□難聴 □外耳道閉鎖 □形態異常 □中耳の異常	
腎：□低形成 □欠損 □馬蹄腎 □水腎症	
消化管：□食道閉鎖 □十二指腸閉鎖 □鎖肛 □気管食道瘻	
心：□動脈管開存 □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の一2SD以下である	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
5. 性腺機能不全	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

B 検査所見

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	1. 該当 2. 非該当 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。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 先天性角化不全症 <input type="checkbox"/> Schwachman-Diamond 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	1. 実施 2. 未実施 3. 不明
実施した場合、変異のある項目に☑を記入する	
<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"/> FANCQ (ERCC4)	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> (1) BとC、を満たし、Aの1項目以上を満たす
<input type="checkbox"/> (2) 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

■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に☑を記入する)

<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/ μ l 未満	<input type="checkbox"/> 好中球 1,000/ μ l 未満 <input type="checkbox"/> 血小板 50,000/ μ l 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/ μ l 未満	<input type="checkbox"/> 好中球 1,000/ μ l 未満 <input type="checkbox"/> 血小板 50,000/ μ l 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/ μ l 未満	<input type="checkbox"/> 好中球 500/ μ l 未満 <input type="checkbox"/> 血小板 20,000/ μ l 未満
<input type="checkbox"/> stage 5	最重症	好中球 200/ μ l 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/ μ l 未満	<input type="checkbox"/> 血小板 20,000/ μ l 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	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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A 症状

1. 貧血 (男性Hb<13g/dl、女性Hb<12g/dl)	1.該当 2.非該当 3.不明
2. 神経・筋症状	1.該当 2.非該当 3.不明
3. 腺外分泌障害	1.該当 2.非該当 3.不明
4. 肝障害	1.該当 2.非該当 3.不明
5. 心機能障害	1.該当 2.非該当 3.不明
6. ヘモクロマトーシス	1.該当 2.非該当 3.不明

B 検査所見 (該当する項目に☑を記入する)

1. 貧血 (男性Hb<13g/dl、女性Hb<12g/dl)	1.該当 2.非該当 3.不明
2. 骨髓にて環状鉄芽球の出現 (15%以上)	1.該当 2.非該当 3.不明
3. <input type="checkbox"/> 血清鉄の上昇 <input type="checkbox"/> UIBCの低下 <input type="checkbox"/> 血清フェリチンの上昇	1.該当 2.非該当 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。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 骨髄異形成症候群 <input type="checkbox"/> 二次性鉄芽球性貧血 (<input type="checkbox"/> 薬剤性 <input type="checkbox"/> アルコール性 <input type="checkbox"/> 鉛中毒 <input type="checkbox"/> 銅欠乏) <input type="checkbox"/> 他の先天性貧血	

D 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施 3. 不明
実施した場合、変異がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> ALAS2 <input type="checkbox"/> SLC25A38 <input type="checkbox"/> PUS1 <input type="checkbox"/> ABCB7 <input type="checkbox"/> GLRX5 <input type="checkbox"/> SLC19A2 <input type="checkbox"/> PUS1 <input type="checkbox"/> ミトコンドリア DNA	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や、詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断> (該当する項目に☑を記入する。)

<input type="checkbox"/> Definite: Bの3項目を全て満たし、Dのいずれかの異常を認める場合
<input type="checkbox"/> Probable: 小児期に発症し、Bの3項目を全て満たし、Cの鑑別する疾患を除外し、家族歴を有する場合

■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 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
<input type="checkbox"/> 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
<input type="checkbox"/> 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
<input type="checkbox"/> 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

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A 症状

1. 巨大血小板性血小板減少症	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 進行性腎障害 (FSGS)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 感音性難聴	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. 白内障	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

B 検査所見 (該当する項目に☑を記入する)

1. 末梢血塗抹標本染色 (顆粒球ミオシン IIA 蛋白局在異常)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 遺伝子解析 (MYH9 遺伝子)	1. 実施 2. 未実施 3. 不明
実施した場合、以下の該当する項目について☑を記入する	
<input type="checkbox"/> 最重症型 Epstein 症候群 MYH9 遺伝子 <input type="checkbox"/> R702 変異 <input type="checkbox"/> S96 変異 <input type="checkbox"/> その他変異 ()	
<input type="checkbox"/> 中等症 Epstein 症候群 MYH9 遺伝子 <input type="checkbox"/> R1165 変異 <input type="checkbox"/> D1424 変異 <input type="checkbox"/> E1841 変異 <input type="checkbox"/> その他変異 ()	

<診断> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> Definite: Aの1. 及びBの2. 項目を全て満たすもの

■ 重症度分類に関する事項

特発性血小板減少性紫斑病重症度基準 (該当する Stage I～Vに○をつける)

血小板数 ($\times 10^4/\mu\text{m}^3$)	臨床症状			
	無症状	皮下出血	粘膜出血	重症出血
$5 \leq < 10$	I	I	II	IV
$2 \leq < 5$	II	III	IV	V
< 2	III	IV	IV	V

聴覚 (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 0 正常 25 dB未満	<input type="checkbox"/> 1 軽度難聴 25 dB以上40 dB未満	<input type="checkbox"/> 2 中等度難聴 40 dB以上70 dB未満
<input type="checkbox"/> 3 高度難聴 70 dB以上90 dB未満	<input type="checkbox"/> 4 重度難聴 90 dB以上	

CKD 重症度分類ヒートマップ (該当する色に☑を記入する。なお、以下の①と②の区分についても、該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 赤		<input type="checkbox"/> オレンジ		<input type="checkbox"/> 黄		<input type="checkbox"/> 緑	
①GFR 区分 ($\text{mL}/\text{分}/1.73 \text{ m}^2$)		<input type="checkbox"/> G1 (正常または高値: ≥ 90)		<input type="checkbox"/> G2 (正常または軽度低下: $60 \sim 89$)		<input type="checkbox"/> G3a (軽度～中等度低下: $45 \sim 59$)	
		<input type="checkbox"/> G3b (中等度～高度低下: $30 \sim 44$)		<input type="checkbox"/> G4 (高度低下: $15 \sim 29$)		<input type="checkbox"/> G5 (末期腎不全 (ESKD)) : < 15	
②蛋白尿区分 尿蛋白定量($\text{g}/\text{日}$)あるいは尿蛋白/Cr 比(g/gCr)		<input type="checkbox"/> A1 (正常 0.15未満)		<input type="checkbox"/> A2 (軽度蛋白尿 0.15～0.49)		<input type="checkbox"/> A3 (高度蛋白尿 0.50以上)	

■ 体外式補助人工心臓に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無	1.あり		
開始時期	西暦	年	月

■ 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
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	<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
	整容	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	トイレ動作
	入浴	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	歩行
	階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能	着替え
	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"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
			<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
			<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
			<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
			<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日:平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 主要な症候

1. 過去1年以内に発症した出血症状がある	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 先天性/遺伝性FXIII/13欠乏症の家族歴が無い	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. とくに過去の止血負荷(手術や外傷等)に関係した出血症状の既往歴が無い	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. 抗凝固薬や抗血小板薬などの過剰投与が無い	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
5. 検査上、FXIII/13に関するパラメーターの異常(通常活性、抗原量が50%以下)がある	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

B. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 遺伝性FXIII/13欠乏症 <input type="checkbox"/> 出血性二次性FXIII/13欠乏症 <input type="checkbox"/> 後天性血友病A <input type="checkbox"/> 後天性 von Willebrand 症候群	

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> Definite : Aの1.~5.を満たし、抗FXIII/13-A自己抗体が存在する (イムブロット法、ELISA、イムノクロマト法などの免疫学的検査で陽性)
<input type="checkbox"/> Probable : Aの1.~5.を満たし、FXIII/13インヒビターが存在する (標準的なアンモニア放出法やアミン取り込み法などによる正常血漿との交差混合試験などの機能的検査で陽性)

■ 重症度分類に関する事項

過去1年間に1回以上起こしたことがある項目に☑を記入する

1. 重症出血	
<input type="checkbox"/>	致命的な出血
<input type="checkbox"/>	重要部位、重要臓器の出血 (例えば、頭蓋内、脊髄内、眼球内、気管、胸腔内、腹腔内、後腹膜、関節内、心嚢内、コンパートメント症候群を伴う筋肉内出血等)
<input type="checkbox"/>	Hb値8g/dL以下の出血、あるいは2g/dL以上の急激なHb値低下をもたらす出血
<input type="checkbox"/>	24時間以内に2単位以上の全血あるいは赤血球輸血を必要とする出血
2. 軽症出血	
<input type="checkbox"/>	上記以外の全ての出血

■ 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 整容 入浴 階段昇降 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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 <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 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 主要所見

1. 胃腸管の多発性非腫瘍性ポリポーシスがみられる。とくに胃・大腸のポリポーシスがみられ、非遺伝性である。(必須項目)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 慢性下痢を主徴とする消化器症状がみられる	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 特徴的皮膚症状 (Triad) がみられる(脱毛、爪甲萎縮、皮膚色素沈着)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

B. 参考所見

4. 蛋白漏出をともなう低蛋白血症(低alb血症)が見られる	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
5. 味覚障害あるいは体重減少・栄養障害がみられる	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
6. 内視鏡的特徴: 消化管の無茎性びまん性のポリポーシスを特徴とする □胃(粘膜浮腫をともなう境界不鮮明な隆起) □大腸(イチゴ状の境界鮮明なポリリーブ様隆起)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
7. 組織学的特徴: hamartomatous polyps (juvenile-like polyps) 粘膜固有層を主座に、腺の嚢状拡張、粘膜の浮腫と炎症細胞浸潤をともなう炎症像 介在粘膜にも炎症/浮腫を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 確定診断：主要所見 (A) の3つ全てを認める場合
<input type="checkbox"/> 確定診断：1を含む主要所見 (A) が2つあり、参考所見 (B) の4あるいは、(B) の6.と7.を認める場合
<input type="checkbox"/> 疑診：主要所見 (A) の1.があり、上記以外の組み合わせで主要所見や参考所見のうちいくつかの項目を認める場合

■ 重症度分類に関する事項

アルブミン値 3.0 g/d l 以下の低アルブミン血症	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
------------------------------	--------------------

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

290 非特異性多発性小腸潰瘍症

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

A. 臨床的事項

1. 複数回の便潜血陽性	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 長期にわたる小球性低色素性貧血と低蛋白血症	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

B. X線・内視鏡所見

1. 近接、多発する非対称性狭窄、変形 (X線所見)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 近接多発し、境界鮮鋭で浅く斜走、横走する地図状、テープ状潰瘍 (内視鏡所見)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

C. 切除標本上の特徴的所見

回腸に近接多発する境界鮮鋭で平坦な潰瘍またはその瘢痕	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
潰瘍は地図状ないしテープ状で、横走、斜走する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
すべてUL-IIまでにとどまる非特異性潰瘍	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

D. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 腸結核 (疑診例を含む) <input type="checkbox"/> クローン病 <input type="checkbox"/> 腸管バネレット病/単純性潰瘍 <input type="checkbox"/> 薬剤性腸炎	

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

- 確診：Aの2項目に加え、Bの1.あるいは2.またはCが認められ、Dを満たすもの
- 確診：十分に検索された標本上Cを満足し、Dを満たすもの
- 疑診：Aを認められるが、BまたはCの所見が明確でなく、Dを満たすもの

■ 重症度分類に関する事項

ヘモグロビン 10.0g/dl 以下の貧血	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
アルブミン値 3.0g/dl 以下の低アルブミン血症	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
合併症として、腸管狭窄による腸閉塞症状を呈する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

291 ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型)

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 臨床症状

消化管に器質的閉塞がないにもかかわらず嘔吐、腹部膨満などの腸閉塞症状や、排便障害、頑固な便秘、腸炎を呈する	1.該当 2.非該当 3.不明
---	-----------------

B. 病理所見

1. 直腸粘膜生検のアセチルコリンエステラーゼ染色により神経線維の増生および神経節細胞の欠如を認める	1.該当 2.非該当 3.不明
2. 手術により得られた消化管の全層標本で肛門から連続して腸管壁内神経節細胞の欠如を認める	1.該当 2.非該当 3.不明

<診断のカテゴリー>

臨床症状(A)と病理所見(B)の1.または2.を満たす	1.該当 2.非該当 3.不明
-----------------------------	-----------------

<分類> (無神経節腸管の長さにより以下の様に分類する)

- 直腸下部型 (肛門から直腸下部まで)
- S状結腸型 (直腸下部からS状結腸まで)
- 左右結腸型 (下行結腸から盲腸まで)
- 全結腸型 (回盲部から口側30cmの回腸まで)
- 小腸型 (回盲部から口側30cmの回腸を超える範囲)

■ 重症度分類に関する事項

経静脈栄養や経管栄養管理を必要とする

1. 該当 2. 非該当 3. 不明

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 診断基準

1. 臍帯ヘルニアの下方に接して膀胱が二つに外反分裂して存在する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 1の間に回盲部腸管が外反して介在する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 大腸は短小で、外反した回盲部から翻轉脱出している	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. 外陰部は、低形成で二つに分裂し、外観からは男女の区別がつかない	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
5. 恥骨は離開している	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
6-1. 女性の場合、重複腔・子宮のように二分している	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
6-2. 男性の場合、外性器は二分し低形成である	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
7. 泌尿器奇形、脊髄嚢膜瘤の合併を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

<診断のカテゴリー>

生下時の特徴的身体所見で総排泄腔外反症と診断できる	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---------------------------	--------------------

■ 重症度分類に関する事項

1) 直近1年間で1回以上急性腹症により入院治療を要したことがある	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2) 尿路感染症 (UTI) を繰り返す場合 (直近6ヵ月で3回以上38℃以上の発熱を伴う尿路感染症を来す場合)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3) 性交困難な腔狭窄に対する腔形成が必要	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

4)CKD 重症度分類ヒートマップ (該当する色に☑を記入する。なお、以下①と②の区分についても、該当する項目に☑を記入する。)

<input type="checkbox"/> 赤	<input type="checkbox"/> オレンジ	<input type="checkbox"/> 黄	<input type="checkbox"/> 緑
①GFR 区分 (mL/分/1.73 m ²)	<input type="checkbox"/> G1 (正常または高値: ≥90) <input type="checkbox"/> G3a (軽度~中等度低下: 45~59) <input type="checkbox"/> G4 (高度低下: 15~29)	<input type="checkbox"/> G2 (正常または軽度低下: 60~89) <input type="checkbox"/> G3b (中等度~高度低下: 30~44) <input type="checkbox"/> G5 (末期腎不全 (ESKD) : <15)	
②蛋白尿区分 尿蛋白定量(g/日)あるいは尿蛋白/Cr 比(g/gCr)	<input type="checkbox"/> A1 (正常 0.15 未満) <input type="checkbox"/> A3 (高度蛋白尿 0.50 以上)	<input type="checkbox"/> A2 (軽度蛋白尿 0.15~0.49)	

■ 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 整容 入浴 階段昇降 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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 <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 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日:平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 診断基準

1. 手術所見により、直腸・肛門、膣、尿道が分離せず共通管を形成し会陰部に一孔のみみられる場合	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 会陰部瘻孔および人工肛門からの造影、CT、MRIなどの画像診断で、直腸・肛門、膣、尿道が分離せず共通の総排泄腔を形成し会陰部に一孔のみ開口している場合	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

■ 重症度分類に関する事項

1) 直近1年間で1回以上急性腹症により入院治療を要したことがある	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2) 尿路感染症(UTI)を繰り返す場合(直近6ヵ月で3回以上38℃以上の発熱を伴う尿路感染症を来す場合)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3) 性交困難な膣狭窄に対する膣形成が必要	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

4)CKD 重症度分類ヒートマップ (該当する色に☑を記入する。なお、以下①と②の区分についても、該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 赤	<input type="checkbox"/> オレンジ	<input type="checkbox"/> 黄	<input type="checkbox"/> 緑
①GFR 区分 (mL/分/1.73 m ²)		<input type="checkbox"/> G1 (正常または高値: ≥90) <input type="checkbox"/> G3a (軽度～中等度低下: 45～59) <input type="checkbox"/> G4 (高度低下: 15～29)	<input type="checkbox"/> G2 (正常または軽度低下: 60～89) <input type="checkbox"/> G3b (中等度～高度低下: 30～44) <input type="checkbox"/> G5 (末期腎不全 (ESKD) : <15)
②蛋白尿区分 尿蛋白定量(g/日)あるいは尿蛋白/Cr 比(g/gCr)		<input type="checkbox"/> A1 (正常 0.15 未満) <input type="checkbox"/> A3 (高度蛋白尿 0.50 以上)	<input type="checkbox"/> A2 (軽度蛋白尿 0.15～0.49)

■ 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 整容 入浴 階段昇降 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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 <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 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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. 歩き回るのが問題はない 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 診断基準

CT、MRI、超音波検査などの画像診断（出生前検査を含む）で、腹腔内臓器が横隔膜を越えて胸腔内に脱出していることが確認できる	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
胸部単純レントゲン写真で本症が疑われ、手術所見により腹腔内臓器が横隔膜を越えて胸腔内に脱出していることが確認できる	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

B. 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	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 横隔膜弛緩症 <input type="checkbox"/> 外傷性横隔膜ヘルニア	

■ 重症度分類に関する事項

a) -2SD を越える低身長または低体重を示す	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
b) 精神発育遅滞・運動発達遅滞・その他中枢神経障害を有する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
c) 難聴のために治療を要する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
d) 人工呼吸管理・酸素投与・気管切開管理を要する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
e) 経静脈栄養・経管栄養（胃瘻を含む）を要する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
f) 胃食道逆流症のために外科的または内科的治療を要する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
g) 肺高血圧治療薬の投与を要する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
h) 反復する呼吸器感染のために1年間に2回以上の入院加療を要する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
i) 経過観察または治療が必要な漏斗胸・側弯などの胸郭変形を有する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

■ 体外式補助人工心臓に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	1.あり
開始時期	西暦 年 月

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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. 歩き回るのが問題はない 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 生後1歳未満の画像検査所見

1. 肝内に単発で径60mm以上の血管性病変	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 肝内右外側、右内側、左内側、左外側の4区域のうち2区域以上にまたがって連続性に及ぶびまん性、多発性の血管性病変	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

B. 症状・徴候 (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 呼吸異常	<input type="checkbox"/> 循環障害	<input type="checkbox"/> 凝固異常	<input type="checkbox"/> 血小板減少	<input type="checkbox"/> 腎不全	<input type="checkbox"/> 肝腫大	<input type="checkbox"/> 甲状腺機能低下症	<input type="checkbox"/> 体重増加不良
-------------------------------	-------------------------------	-------------------------------	--------------------------------	------------------------------	------------------------------	-----------------------------------	---------------------------------

C. 疑診となる症状

1. 高ガラクトース血症	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 高アンモニア血症	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 皮膚血管腫	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

D. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 肝芽腫など肝原発の悪性腫瘍	<input type="checkbox"/> 上記Aのいずれの基準も満たない肝内の単発性、多発性の無症候性の血管性病変

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

Definite (Aのうち1項目以上+Bのうち1項目以上を満たし、Dの鑑別すべき疾患を除外したもの)

Probable (Aのうち1項目以上+Cのうち1項目以上を満たし、Dの鑑別すべき疾患を除外したもの)

■ 重症度分類に関する事項

肝血管腫重症度分類 (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 重症	生命の危機が差し迫っているもの <input type="checkbox"/> 凝固異常 (PT20秒以上) <input type="checkbox"/> 血小板減少 (血小板<10万/mm ³) <input type="checkbox"/> Steroid投与に対してPT活性、血小板数の低下が改善しないもの
<input type="checkbox"/> 中等度	放置すれば生命の危機があるもの。以下の徴候が1つ以上みられるもの (該当する項目に☑を記入する) <input type="checkbox"/> 心機能低下 <input type="checkbox"/> 呼吸障害 <input type="checkbox"/> 肝不全徴候
<input type="checkbox"/> 軽症	重症および中等度以外

■ 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 整容 入浴 階段昇降 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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 <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 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

1. 黄疸、肝腫大、便色異常を呈する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 新生児期から乳児期早期に症状を呈する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

B. 検査所見

1. 血液・生化学的検査所見：直接ビリルビン値の上昇	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 十二指腸液採取検査で、胆汁の混入を認めない	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 画像検査所見	
1) 腹部超音波検査	
①triangular cord : 肝門部で門脈前方の三角形あるいは帯状高エコー。縦断像あるいは横断像で評価し、厚さが4 mm 以上を陽性と判定	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
②胆嚢の異常：胆嚢は萎縮しているか、描出できない。また胆嚢が描出される場合でも授乳前後で胆嚢収縮が認められない。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2) 肝胆道シンチグラフィ	
肝臓への核種集積は正常であるが、肝外への核種排泄が認められない	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 胆道閉塞を伴わない新生児・乳児期発症閉塞性黄疸疾患 <input type="checkbox"/> 先天性胆道拡張症	

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 確定：手術時の肉眼的所見あるいは胆道造影像より確定。 (基本形の形態) <input type="checkbox"/> I型 (総胆管閉塞型) <input type="checkbox"/> I cyst型 (肝外嚢胞を伴う総胆管閉塞型) <input type="checkbox"/> II型 (肝管閉塞型) <input type="checkbox"/> III型 (肝門部閉塞型)
<input type="checkbox"/> 疑診：Aの症状を呈し、Bの1.から3.の検査に該当する。

■ 重症度分類に関する事項 (以下1)～6)の項目と重症度判定表の該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 軽快者：胆道閉鎖症に起因する症状・所見がなく、治療を必要としない状態
<input type="checkbox"/> 重症度1：胆道閉鎖症に起因する症状・所見があり治療を要するが、これによる身体活動の制限や介護を必要としない状態
<input type="checkbox"/> 重症度2：胆道閉鎖症に起因する症状・所見のため、治療を要し、これによる身体活動の制限や介護を要する状態であるが、病状が可逆的またはその進行が緩やかで肝移植を急ぐ必要がない状態
<input type="checkbox"/> 重症度3：胆道閉鎖症に起因する症状・所見、もしくは著しくQOL低下を来す続発症により生命に危険が及んでいる状態、または早期に肝移植が必要な状態

1) 胆汁うっ滞に関する事項

(1+)持続的な顕性黄疸を認めるもの	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--------------------	--------------------

2) 胆道感染に関する事項

①胆道感染

定義に基づく胆管炎を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---------------	--------------------

②胆道感染の重症度

<input type="checkbox"/> (1+) 過去1年以内に胆管炎を一回以上発症し、その入院加療期間が一月未満のもの
<input type="checkbox"/> (2+) 過去1年以内に胆管炎による入院加療期間が一月以上半年未満のもの
<input type="checkbox"/> (3+) 過去1年以内に胆管炎による入院加療期間が半年以上のもの、あるいは重症敗血症を合併した場合

3) 門脈圧亢進症に関する事項

①食道・胃・異所性静脈瘤

<input type="checkbox"/> (1+) 静脈瘤を認めるが易出血性ではない
<input type="checkbox"/> (2+) 易出血性静脈瘤を認めるが、出血の既往がないもの。易出血性静脈瘤・胃静脈瘤とは「門脈圧亢進症取り扱い規約2007」に基づきCbかつF2以上のもの、または発赤所見を認めるもの。異所性静脈瘤の場合もこれに準ずる。出血性静脈瘤を認めるが、治療によりコントロールが可能なもの。異所性静脈瘤の場合もこれに準ずる。
<input type="checkbox"/> (3+) コントロールできない静脈瘤出血を認める

②肝肺症候群

<input type="checkbox"/> (1+) PaO ₂ が室内気で80 mmHg 未満、70 mmHg 以上 (参考所見：経皮酸素飽和度では93-95%)
<input type="checkbox"/> (2+) PaO ₂ が室内気で70 mmHg 未満、50 mmHg 以上 (参考所見：経皮酸素飽和度では85-92%)
<input type="checkbox"/> (3+) PaO ₂ が室内気で50 mmHg 未満 (参考所見：経皮酸素飽和度では84%以下)

③門脈肺高血圧症

定義に基づく門脈肺高血圧症を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
安静時平均肺動脈圧(mPAP)	
<input type="checkbox"/> (2+) : 25 mmHg 以上、35 mmHg 未満	
<input type="checkbox"/> (3+) : 35 mmHg 以上	

④症状

<input type="checkbox"/> (1+) 出血傾向、脾腫、貧血のうち一つもしくは複数認めるが、治療を要しない
<input type="checkbox"/> (2+) 出血傾向、脾腫、貧血のうち治療を必要とするものを一つもしくは複数認める

4) 関連する病態に関する事項 (胆道閉鎖症を原因とする場合)

①皮膚掻痒

<input type="checkbox"/> なし	(0+) (日中) ほとんど、あるいは全く痒みを感じない。(夜間) ほとんど、あるいは全く痒みを感じない
<input type="checkbox"/> 軽微	(1+) (日中) 時にムズムズするが、特に掻かなくても我慢できる。(夜間) 就寝時わずかに痒いが、特に意識して掻くほどでもない。よく眠れる。
<input type="checkbox"/> 軽度	(2+) (日中) 時には手がいき、軽く掻く程度。一度おさまり、あまり気にならない。(夜間) 多少、痒みはあるが、掻けばおさまる。痒みのために目が覚めることはない。
<input type="checkbox"/> 中等度	(3+) (日中) 痒くなり、人前でも掻く。痒みのためにイライラし、たえず掻いている。(夜間) 痒くて目が覚める。ひと掻きすると一応は眠れるが、無意識のうちに眠りながら掻く。
<input type="checkbox"/> 高度	(4+) (日中) いてもたってもいられない痒み。掻いてもおさまらずますます痒くなり仕事も勉強も手につかない。(夜間) 痒くてほとんど眠れない。しょっちゅう掻いているが、掻くとますます痒みが強くなる。

②成長障害

<input type="checkbox"/> (1+) 身長SDスコアが-1.5 SD以下	<input type="checkbox"/> (2+) 身長SDスコアが-2 SD以下	<input type="checkbox"/> (3+) 身長SDスコアが-2.5 SD以下
---	---	---

5) 肝機能障害の評価に関する事項

①採血データ

アルブミン 2.8g/dl 未満	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
血清総ビリルビン 5.0mg/dl 以上	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
AST 200 単位以上	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
ALT 200 単位以上	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
GGTP 200 単位以上	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

②Child-Pugh分類 (合計 点)

脳症	<input type="checkbox"/> ない(1)	<input type="checkbox"/> 軽症(2)	<input type="checkbox"/> ときどき昏睡(3)
腹水	<input type="checkbox"/> ない(1)	<input type="checkbox"/> 少量(2)	<input type="checkbox"/> 中等度(3)
血清ビリルビン値(mg/dl)	<input type="checkbox"/> 2.0 未満(1)	<input type="checkbox"/> 2.0~3.0(2)	<input type="checkbox"/> 3.0 超(3)
プロトロンビン活性値(%)	<input type="checkbox"/> 3.5 超(1)	<input type="checkbox"/> 2.8~3.5(2)	<input type="checkbox"/> 2.8 未満(3)
プロトロンビン活性値(%)	<input type="checkbox"/> 70 超(1)	<input type="checkbox"/> 40~70(2)	<input type="checkbox"/> 40 未満(3)

6) 身体活動制限 (performance status) に関する事項

<input type="checkbox"/> grade0	無症状で社会活動ができ、制限をうけることなく、健常人と同様にふるまえる
<input type="checkbox"/> grade1	軽度の症状があり、肉体的労働は制限を受けるが、歩行、軽労働や産業はできる。例えば軽い家事、事務など
<input type="checkbox"/> grade2	歩行や身の回りのことはできるが、時に少し介助がいることもある。軽労働はできないが、日中の50%以上は起居している
<input type="checkbox"/> grade3	身の回りにある程度のことはできるが、しばしば介助がいり、日中の50%以上は就寝している
<input type="checkbox"/> grade4	身の回りのこともできず、常に介助がいり、終日就寝を必要としている

■ 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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 主要な症候

(1) 肝病理所見による小葉間胆管の減少	1.該当 2.非該当 3.不明
(2) 臨床所見	
①胆汁うっ滞	1.該当 2.非該当 3.不明
②心臓血管奇形(末梢性肺動脈狭窄が最も特徴的所見である)	1.該当 2.非該当 3.不明
③骨格の奇形(蝶形椎体が特徴的所見である)	1.該当 2.非該当 3.不明
④眼球の異常(後部胎生環が特徴的所見である)	1.該当 2.非該当 3.不明
⑤特徴的な顔貌	1.該当 2.非該当 3.不明

B. その他の症候

腎臓、神経血管、膵臓などにアラジール症候群に特徴的な異常が認められる（該当する項目に☑を記入する）	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
①腎臓 <input type="checkbox"/> 腎異形成 <input type="checkbox"/> 腎動脈狭窄 <input type="checkbox"/> 多発嚢胞腎 <input type="checkbox"/> 尿細管性アシドーシス <input type="checkbox"/> 膀胱尿管逆流症 <input type="checkbox"/> 尿路閉塞 <input type="checkbox"/> 慢性腎不全	
②神経血管 <input type="checkbox"/> もやもや病 <input type="checkbox"/> 脳動脈瘤 <input type="checkbox"/> 内頸動脈瘤 <input type="checkbox"/> 大動脈瘤 <input type="checkbox"/> 大動脈縮窄	
③膵 <input type="checkbox"/> 膵機能不全	

C. 参考事項

(1) 常染色体優性遺伝形式の家族歴 血族内にアラジール症候群と診断された者がおり、その遺伝形式が常染色体優性遺伝に矛盾しない	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
(2) 遺伝子診断 JAG1 遺伝子、または NOTCH2 遺伝子に変異を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

<診断のカテゴリー>（該当する項目に☑を記入する）

典型例	
主要な症候 (A) の(1)を満たし、かつ、(2)の①から⑤のうち、3項目以上を満たすもの	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
非典型例、または変異アリルを有するが症状の乏しい不完全浸透例 (以下3項目のうち、2項目以上を満たすもの。該当する項目に☑を記入する。)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> 主要な症候 (A) またはその他の症候 (B) に挙げたアラジール症候群に特徴的な症候が、1項目以上見られる	
<input type="checkbox"/> 常染色体優性遺伝に矛盾しない家族歴がある	
<input type="checkbox"/> 遺伝子診断で変異が認められる	

■ 重症度分類に関する事項

I. 肝疾患の重症度

<input type="checkbox"/> 軽症者	アラジール症候群に起因する臨床症状はあるが、治療を必要としない状態 (以下の1)～(5)のいずれも(1+)に満たない。)
<input type="checkbox"/> 重症度 1	アラジール症候群に起因する臨床症状があり治療を要するが、これによる日常生活の制限や介護を必要としない状態 (以下の1)～(5)のいずれか一つ以上に(1+)がある)
<input type="checkbox"/> 重症度 2	アラジール症候群に起因する臨床症状のため、治療を要し、これによる日常生活の制限や介護を要する状態であるが、病状が可逆的またはその進行が緩やかで肝移植を急ぐ必要がない状態 (以下の1)～(5)のいずれか一つ以上に(2+)がある)
<input type="checkbox"/> 重症度 3	アラジール症候群に起因する臨床症状、もしくは著しく QOL 低下を来す続発症により生命に危険が及んでいる状態、または早期に肝移植が必要な状態 (以下の1)～(5)のいずれか一つ以上に(3+)がある)

1) 胆汁うっ滞に関する事項

持続的な顕性黄疸を認めるもの	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
----------------	--------------------

2) 門脈圧亢進症に関する事項

①食道・胃・異所性静脈瘤（該当する項目に☑を記入する）

<input type="checkbox"/> (1+) 静脈瘤を認めるが易出血性ではない
<input type="checkbox"/> (2+) 易出血性静脈瘤を認めるが、出血の既往がないもの。易出血性静脈瘤・胃静脈瘤とは「門脈圧亢進症取り扱い規約 2007」に基づき、Cb かつ F2 以上のもの、または発赤所見を認めるもの。異所性静脈瘤の場合もこれに準ずる。出血性静脈瘤を認めるが、治療によりコントロールが可能なもの。異所性静脈瘤の場合もこれに準ずる。
<input type="checkbox"/> (3+) コントロールできない静脈瘤出血を認める

②肝肺症候群

<input type="checkbox"/> (1+) PaO ₂ が室内気で 80 mmHg 未満、70 mmHg 以上（参考所見：経皮酸素飽和度では 93-95%）
<input type="checkbox"/> (2+) PaO ₂ が室内気で 70 mmHg 未満、50 mmHg 以上（参考所見：経皮酸素飽和度では 85-92%）
<input type="checkbox"/> (3+) PaO ₂ が室内気で 50 mmHg 未満（参考所見：経皮酸素飽和度では 84%以下）

③門脈肺高血圧症（該当する項目に☑を記入する）

定義に基づく門脈肺高血圧症を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
安静時平均肺動脈圧(mPAP)	
<input type="checkbox"/> (2+) : 25 mmHg 以上、35 mmHg 未満	
<input type="checkbox"/> (3+) : 35 mmHg 以上	

④症状（該当する項目に☑を記入する）

<input type="checkbox"/> (1+) 出血傾向、脾腫、貧血のうち一つもしくは複数を認めるが、治療を要しない
<input type="checkbox"/> (2+) 出血傾向、脾腫、貧血のうち治療を必要とするものを一つもしくは複数を認める

3) 関連する病態に関する事項（胆道閉鎖症を原因とする場合）

①皮膚掻痒（該当する項目に☑を記入する）

<input type="checkbox"/> なし	(0+) (日中) ほとんど、あるいは全く痒みを感じない。(夜間) ほとんど、あるいは全く痒みを感じない
<input type="checkbox"/> 軽微	(1+) (日中) 時にムズムズするが、特に掻かなくても我慢できる。(夜間) 就寝時わずかに痒いが、特に意識して掻くほどでもない。よく眠れる。
<input type="checkbox"/> 軽度	(2+) (日中) 時には手がいき、軽く掻く程度。一度おさまり、あまり気にならない。(夜間) 多少、痒みはあるが、掻けばおさまる。痒みのために目が覚めることはない。
<input type="checkbox"/> 中等度	(3+) (日中) 痒くなり、人前でも掻く。痒みのためにイライラし、たえず掻いている。(夜間) 痒くて目が覚める。ひと掻きすると一応は眠れるが、無意識のうちに眠りながら掻く。
<input type="checkbox"/> 高度	(4+) (日中) いてもたってもいられない痒み。掻いてもおさまらずますます痒くなり仕事も勉強も手につかない。(夜間) 痒くてほとんど眠れない。しょっちゅう掻いているが、掻くとますます痒みが強くなる。

②溶血性ビタミン欠乏症や高コレステロール血症（該当する項目に☑を記入する）

<input type="checkbox"/> (1+) これらの病態のために薬物治療を要する場合
--

4) 肝機能障害の評価に関する事項

①採血データ

アルブミン 2.8g/dl 未満	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
血清総ビリルビン 5.0mg/dl 以上	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
AST 200 単位以上	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
ALT 200 単位以上	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
GGTP 200 単位以上	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

②Child-Pugh 分類（合計 点）

脳症	<input type="checkbox"/> ない(1)	<input type="checkbox"/> 軽症(2)	<input type="checkbox"/> ときどき昏睡(3)
腹水	<input type="checkbox"/> ない(1)	<input type="checkbox"/> 少量(2)	<input type="checkbox"/> 中等度(3)
血清ビリルビン値(mg/dl)	<input type="checkbox"/> 2.0 未満(1)	<input type="checkbox"/> 2.0~3.0(2)	<input type="checkbox"/> 3.0 超(3)
プロトロンビン活性値(%)	<input type="checkbox"/> 3.5 超(1)	<input type="checkbox"/> 2.8~3.5(2)	<input type="checkbox"/> 2.8 未満(3)
プロトロンビン活性値(%)	<input type="checkbox"/> 70 超(1)	<input type="checkbox"/> 40~70(2)	<input type="checkbox"/> 40 未満(3)

5) 身体活動制限（performance status）に関する事項（該当する項目に☑を記入する）

<input type="checkbox"/> grade0	無症状で社会活動ができ、制限をうけることなく、健常人と同様にふるまえる
<input type="checkbox"/> grade1	軽度の症状があり、肉体労働は制限を受けるが、歩行、軽労働や産業はできる。例えば軽い家事、事務など
<input type="checkbox"/> grade2	歩行や身の回りのことはできるが、時に少し介助がいることもある。軽労働はできないが、日中の50%以上は起居している。
<input type="checkbox"/> grade3	身の回りにおける程度のことではできるが、しばしば介助がいり、日中の50%以上は就寝している
<input type="checkbox"/> grade4	身の回りのこともできず、常に介助がいり、終日就寝を必要としている

II. 心・血管病変の重症度 (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 軽症者	アラジール症候群に起因する心・血管病変を認めない場合、またはこれを認めるが治療を要さない場合 (外科手術後を含む)
<input type="checkbox"/> 重症度 1	心電図・心エコー・心臓カテーテル検査などでアラジール症候群に起因する異常所見を認め、治療を要する場合
<input type="checkbox"/> 重症度 2	アラジール症候群に起因する心・血管病変のため、呼吸管理または酸素療法を行う場合。もしくはNYHA 心機能分類でIIまたはIII度の身体活動制限を認める場合。
<input type="checkbox"/> 重症度 3	アラジール症候群に起因する心・血管病変のため、NYHA 心機能分類でIV度の身体活動制限を認める場合

1)NYHA 分類 (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> I 度	心疾患はあるが身体活動に制限はない。日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生じない。
<input type="checkbox"/> II 度	軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時または軽労作時には無症状。日常労作のうち、比較的強い労作 (例えば、階段上昇、坂道歩行など) で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生ずる。
<input type="checkbox"/> III 度	高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。日常労作のうち、軽労作 (例えば、平地歩行など) で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生ずる。
<input type="checkbox"/> IV 度	心疾患のためいかなる身体活動も制限される。心不全症状や狭心痛 (胸痛) が安静時にも存在する。わずかな身体活動でこれらが増悪する。

III. 腎疾患の重症度 (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 軽症者	アラジール症候群に起因する腎疾患を認めない場合、または腎疾患を認めるが治療を要さない場合
<input type="checkbox"/> 重症度 1	アラジール症候群に起因する腎疾患を認め、CKD 重症度分類ヒートマップが赤の部分の場合。またはアラジール症候群に起因する腎性高血圧や尿細管アシドーシスのために治療を要する場合。
<input type="checkbox"/> 重症度 2	アラジール症候群に起因する腎疾患を認め、腎代替療法を要する場合。

1)CKD 重症度分類ヒートマップ (該当する色に☑を記入する。なお、以下①と②の区分についても、該当する項目に☑を記入する。)

<input type="checkbox"/> 赤	<input type="checkbox"/> オレンジ	<input type="checkbox"/> 黄	<input type="checkbox"/> 緑
①GFR 区分 (mL/分/1.73 m ²)		<input type="checkbox"/> G1 (正常または高値: ≥90) <input type="checkbox"/> G3a (軽度~中等度低下: 45~59) <input type="checkbox"/> G4 (高度低下: 15~29)	<input type="checkbox"/> G2 (正常または軽度低下: 60~89) <input type="checkbox"/> G3b (中等度~高度低下: 30~44) <input type="checkbox"/> G5 (末期腎不全 (ESKD) : <15)
②蛋白尿区分 尿蛋白定量(g/日)あるいは尿蛋白/Cr 比(g/gCr)		<input type="checkbox"/> A1 (正常 0.15 未満) <input type="checkbox"/> A3 (高度蛋白尿 0.50 以上)	<input type="checkbox"/> A2 (軽度蛋白尿 0.15~0.49)

IV. 頭蓋内血管病変の重症度 (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 軽症者	アラジール症候群に起因する頭蓋内血管病変を認めない場合、またはこれを認めるが治療を要さない場合 (外科手術後を含む)
<input type="checkbox"/> 重症度 1	アラジール症候群に起因する頭蓋内血管病変を認め、治療を要する場合。もしくはPerformance Status が grade 1 である場合。
<input type="checkbox"/> 重症度 2	アラジール症候群に起因する頭蓋内血管病変のため、呼吸管理、酸素療法、胃管・胃瘻による経腸栄養のうち一つ以上を行う場合。もしくはPerformance Status grade 2 または 3 の身体活動制限を認める場合。
<input type="checkbox"/> 重症度 3	アラジール症候群に起因する頭蓋内血管病変のため、Performance Status grade 4 の身体活動制限を認める場合

1) 身体活動制限 (performance status) に関する事項 (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> grade0	無症状で社会活動ができ、制限をうけることなく、健常人と同様にふるまえる
<input type="checkbox"/> grade1	軽度の症状があり、肉体労働は制限を受けるが、歩行、軽労働や産業はできる。例えば軽い家事、事務など。
<input type="checkbox"/> grade2	歩行や身の回りのことはできるが、時に少し介助がいることもある。軽労働はできないが、日中の50%以上は起居している。
<input type="checkbox"/> grade3	身の回りにある程度のことではできるが、しばしば介助がいり、日中の50%以上は就寝している
<input type="checkbox"/> grade4	身の回りのこともできず、常に介助がいり、終日就寝を必要としている

■ 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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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. 歩き回るのが問題はない 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 主要な症候

1. 本人は慢性膵炎または再発性急性膵炎である	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. カチオニックトリプシノーゲン(PRSSI) 遺伝子の p. R122H ないし p. N29I 変異が認められる	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 世代にかかわらず、膵炎患者 2 人以上の家族歴がある	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. 少なくとも 1 人の膵炎患者は、大量飲酒など慢性膵炎の成因と考えられるものが認められない	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
5. 単一世代の場合、少なくとも 1 人の患者は 40 歳以下で発症している	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 確定例 (A1. および A2. を満たす)
<input type="checkbox"/> 確定例 (A1. ならびに A3. 4. 5. の項目を満たす)

■ 重症度分類に関する事項

急性膵炎発作を直近 1 年に 1 回以上起こしている	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
----------------------------	--------------------

■ 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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 2.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 主要な症候

1. 膵外分泌不全	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 呼吸器症状(感染を繰り返し、気管支拡張症、呼吸不全をきたす。ほとんどの症例が慢性副鼻腔炎を合併する。粘稠な膿性痰を伴う慢性咳嗽を特徴とする。)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 胎便性イレウス	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. 家族歴あり	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
5. 胆汁うっ滞型肝硬変	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
6. 先天性両側精管欠損による男性不妊	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
7. 汗への塩分喪失による代謝性アルカローシス	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

B. 検査所見

1. 汗中塩化物イオン(Cl ⁻)濃度 <input type="checkbox"/> 異常高値(60 mmol/L以上) <input type="checkbox"/> 境界領域(40~59mmol/L (生後6ヶ月未満では30~59mmol/L)) <input type="checkbox"/> 正常 (39mmol/L以下 (生後6ヶ月未満では29mmol/L以下))	
2. BT-PABA試験70%以下、または便中エラスターゼ: 200 μg/g以下を膵外分泌不全とする	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> びまん性汎細気管支炎 <input type="checkbox"/> 若年性膵炎 <input type="checkbox"/> 原発性線毛機能不全 <input type="checkbox"/> シュバツハマン・ダイヤモンド症候群	

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、変異がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> CFTR	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

Definite
<input type="checkbox"/> 汗中Cl ⁻ 濃度の異常高値に加え、特徴的な呼吸器症状を示すもの
<input type="checkbox"/> 汗中Cl ⁻ 濃度の異常高値に加え、腓外分泌不全、胎便性イレウス、家族歴のうち2つ以上を示すもの
<input type="checkbox"/> 臨床症状のうちいずれか1つを示し、2つの病的なCFTR変異が確認されたもの
Probable :
<input type="checkbox"/> 汗中Cl ⁻ 濃度の異常高値に加え、腓外分泌不全、胎便性イレウスのいずれか1つを示すもの
<input type="checkbox"/> 汗中Cl ⁻ 濃度が境界領域であり、特徴的な呼吸器症状を示すもの
<input type="checkbox"/> 汗中Cl ⁻ 濃度が境界領域であり、腓外分泌不全、胎便性イレウス、家族歴のうち2つ以上を示すもの
<input type="checkbox"/> 臨床症状のうちいずれか1つを示し、1つの病的なCFTR変異が確認されたもの

■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> Stage-0 (呼吸器異常および栄養障害が無い)	<input type="checkbox"/> Stage-1 (呼吸器異常が無く栄養障害が軽度)
<input type="checkbox"/> Stage-2 (呼吸器異常が軽度または栄養障害が中等度)	<input type="checkbox"/> Stage-3 (呼吸器異常が中等度または栄養障害が重度)
<input type="checkbox"/> Stage-4 (呼吸器異常が重度)	

栄養障害

18歳未満(%BMI)の場合
<input type="checkbox"/> 正常(50%以上) <input type="checkbox"/> 軽度(25%以上49%未満) <input type="checkbox"/> 中等度(10%以上25%未満) <input type="checkbox"/> 重度(10%未満)
18歳以上(BMI)の場合
<input type="checkbox"/> 正常(22以上) <input type="checkbox"/> 軽度(18.5以上21.9未満) <input type="checkbox"/> 中等度(16以上18.5未満) <input type="checkbox"/> 重度(16未満)

呼吸器異常

%予測1秒量 <input type="checkbox"/> 正常(90%以上) <input type="checkbox"/> 軽度(70%以上89%未満) <input type="checkbox"/> 中等度(40%以上69%未満) <input type="checkbox"/> 重度(40%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	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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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. 歩き回るのが問題はない 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

① IgG4 関連疾患包括診断基準に関する事項

A. 主要な症候

1. 臨床的に単一または複数臓器に特徴的なびまん性あるいは限局性腫大、腫瘤、結節、肥厚性病変を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 血液学的に高IgG4血症 (135 mg/dl 以上) を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 病理組織診断	1. 施行 (生検・手術) 2. 未施行
施行の場合、以下の①と②を満たす	
①組織所見: 著明なリンパ球、形質細胞の浸潤と線維化を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
②4. IgG4 陽性形質細胞浸潤: IgG4/IgG 陽性細胞比 40%以上、かつ IgG4 陽性形質細胞が 10/HPF を超える	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

B. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 各臓器の悪性腫瘍 (癌、悪性リンパ腫など) <input type="checkbox"/> シェーグレン症候群 <input type="checkbox"/> 原発性/二次性硬化性胆管炎 <input type="checkbox"/> キャッスルマン病 <input type="checkbox"/> 二次性後腹膜線維症 <input type="checkbox"/> 多発血管炎性肉芽腫症 <input type="checkbox"/> サルコイドーシス <input type="checkbox"/> 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> Definite: A1. ~3. の全てを満たす
<input type="checkbox"/> Probable: A1. と 3. を満たす
<input type="checkbox"/> Possible: A1. と 2. を満たす

② 自己免疫性膵炎の診断基準に関する事項

A. 診断基準

I. 膵腫大：(該当する項目に☑を記入する) □a. びまん性腫大 (diffuse) □b. 限局性腫大 (segmental/focal)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
II. 主膵管の不整狭細像：ERP	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
III. 血清学的所見：高 IgG4 血症 (135mg/dl 以上)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
IV. 病理組織診断 (該当する項目に☑を記入する) 施行の場合：以下の①～④の病理所見のうち、□a. 3つ以上を認める □b. 2つを認める	1. 施行 (生検・手術) 2. 未施行 1. 該当 2. 非該当 3. 不明
①高度のリンパ球、形質細胞の浸潤と線維化	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
②強拡大視野あたり 10 個を超える IgG4 陽性形質細胞浸潤	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
③花筵状線維化 (storiform fibrosis)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
④閉塞性静脈炎 (obliterative phlebitis)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
V. 膵外病変：硬化性胆管炎、硬化性涙腺炎・唾液腺炎、後腹膜線維症	
a. 臨床的病変 臨床所見および画像所見において、膵外胆管の硬化性胆管炎、硬化性涙腺炎・唾液腺炎 (Mikulicz 病) あるいは、後腹膜線維症と診断できる	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
b. 病理学的病変 硬化性胆管炎、硬化性涙腺炎・唾液腺炎、後腹膜線維症の特徴的な病理所見を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

<オプション>ステロイド治療の効果

専門施設においては、膵癌や胆管癌を除外後に、ステロイドによる治療効果を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--	--------------------

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

Definite	
□ びまん型 (Aの Ia. を満たし、III、IVb. Va. Vb. のうちどれか1つを満たす)	
□ 限局型 (Aの Ib. とIIを満たし、III、IVb. Va. Vb. のうち2つ以上を満たす)	
□ 限局型 (Aの Ib. とII、オプションを満たし、III、IVb. Va. Vのうちどれか1つを満たす)	
□ 病理組織学的確診 (IVa. を満たす)	
Probable	
□ 自己免疫性膵炎を示唆する限局性膵腫大を呈する例でERP 像が得られなかった場合、EUS-FNA で膵癌が除外され、III、IVb、Va、Vb の1つ以上を満たし、オプションを満たす	
Possible	
□ 自己免疫性膵炎を示唆する限局性膵腫大を呈する例でERP 像が得られなかった場合、EUS-FNA で膵癌が除外され、III、IVb、Va、Vb の1つ以上を満たす	

③ IgG4 関連硬化性胆管炎の診断基準に関する事項

A. 診断項目

1. 胆道画像検査にて肝内・肝外胆管にびまん性、あるいは限局性の特徴的な狭窄像と壁肥厚を伴う硬化性病変を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 血液学的に高 IgG4 血症 (135mg/dl 以上) を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 自己免疫性膵炎、IgG4 関連涙腺・唾液腺炎、IgG4 関連後腹膜線維症のいずれかの合併を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. 病理組織診断 施行の場合、胆管壁に以下の病理組織学的所見を認める	1. 施行 (生検・手術) 2. 未施行
①高度なリンパ球、形質細胞の浸潤と線維化	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
②強拡大視野あたり 10 個を超える IgG4 陽性形質細胞浸潤	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
③花筵状線維化 (storiform fibrosis)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
④閉塞性静脈炎 (obliterative phlebitis)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
オプション：ステロイド治療の効果	
専門施設においては、膵癌や胆管癌を除外後に、ステロイドによる治療効果を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

B. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 胆管癌や膵癌などの悪性疾患 <input type="checkbox"/> 原発性硬化性胆管炎 <input type="checkbox"/> 原因が明らかな二次性硬化性胆管炎	

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

Definite
<input type="checkbox"/> 1、3の全てを満たす
<input type="checkbox"/> 1、2、4①、4②の全てを満たす
<input type="checkbox"/> 4①、4②、4③の全てを満たす
<input type="checkbox"/> 4①、4②、4④の全てを満たす
Probable
<input type="checkbox"/> 1、2、オプションの全てを満たす
Possible
<input type="checkbox"/> 1、2の全てを満たす

④IgG4 関連涙腺・眼窩および唾液腺病変の診断基準

A. 診断項目

1. 涙腺・耳下腺・顎下腺の持続性 (3ヵ月以上)、対称性に2ペア以上の腫脹を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 血液学的に高 IgG4 血症 (135mg/dl 以上) を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 病理組織診断 施行の場合、涙腺・唾液腺組織に著明な IgG4 陽性形質細胞浸潤 (強拡大5視野で IgG4+/IgG+が50%以上) を認める	1. 施行 (生検・手術) 2. 未施行 1. 該当 2. 非該当 3. 不明

B. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> シェーグレン症候群 <input type="checkbox"/> サルコイドーシス <input type="checkbox"/> キャッスルマン病 <input type="checkbox"/> 多発血管炎性肉芽腫症 <input type="checkbox"/> 悪性リンパ腫 <input type="checkbox"/> 癌	

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> A1とA2の全てを満たし、鑑別疾病を除外したもの
<input type="checkbox"/> A1とA3の全てを満たし、鑑別疾病を除外したもの

⑤IgG4 関連腎臓病の診断基準

A. 診断項目

1. 尿所見、腎機能検査に何らかの異常を認め、血液検査にて高 IgG 血症、低補体血症、高 IgE 血症のいずれかを認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 画像上特徴的な異常所見 (びまん性腎腫大、腎実質の多発性造影不良域、単発性腎腫瘤 (hypovascular)、腎盂壁肥厚病変) を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 血液学的に高 IgG4 血症 (135mg/dL 以上) を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. 病理組織診断 施行の場合、腎臓の病理組織学的に以下の2つの所見を認める	1. 施行 (生検・手術) 2. 未施行
a. 著明なリンパ球、形質細胞の浸潤を認める。 ただし、IgG4/IgG 陽性細胞比 40%以上、または IgG4 陽性形質細胞が 10/HPF を超える。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
b. 浸潤細胞を取り囲む特徴的な線維化を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
5. 腎臓以外の臓器の病理組織学的に著明なリンパ球、形質細胞の浸潤を認める。 ただし、IgG4/IgG 陽性細胞比 40%以上、または IgG4 陽性形質細胞が 10/HPF を超える。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

B. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
臨床的な鑑別疾病 <input type="checkbox"/> 多発血管炎性肉芽腫症 <input type="checkbox"/> 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症 <input type="checkbox"/> 形質細胞腫 画像診断上の鑑別疾病： <input type="checkbox"/> 悪性リンパ腫 <input type="checkbox"/> 腎癌 (尿路上皮癌など) <input type="checkbox"/> 腎梗塞 <input type="checkbox"/> 腎盂腎炎 <input type="checkbox"/> 多発血管炎性肉芽腫症 <input type="checkbox"/> サルコイドーシス <input type="checkbox"/> 癌の転移	

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

Definite	
<input type="checkbox"/>	1、3、4a、4bの全てを満たすもの
<input type="checkbox"/>	2、3、4a、4bの全てを満たすもの
<input type="checkbox"/>	2、3、5の全てを満たすもの
Probable	
<input type="checkbox"/>	1、4a、4bの全てを満たすもの
<input type="checkbox"/>	2、4a、4bの全てを満たすもの
<input type="checkbox"/>	2と5の全てを満たすもの
Possible	
<input type="checkbox"/>	1と3の全てを満たすもの
<input type="checkbox"/>	2と3の全てを満たすもの
<input type="checkbox"/>	1と4aの全てを満たすもの
<input type="checkbox"/>	2と4aの全てを満たすもの

■ 重症度分類に関する事項

ステロイド治療依存性、あるいは抵抗例で治療開始後6ヶ月間臓器障害が残る	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
ステロイド治療に関する事項	
<input type="checkbox"/>	ステロイド抵抗性 (十分量のステロイド治療 (初回投与量 (0.5~0.6mg/kg)) を行っても寛解導入できない場合)
<input type="checkbox"/>	ステロイド依存性 (十分量のステロイド治療 (初回投与量 (0.5~0.6mg/kg)) を行い、寛解導入したが、ステロイド減量や中止で再燃し、離脱できない場合)
臓器障害の程度	
腎臓: CKD 重症度分類でG3b あるいはA3 以上	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
胆道: 閉塞性黄疸が解除できずステント挿入などが必要、または重度の肝硬変Child Peugh B 以上	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
膵臓: 閉塞性黄疸が解除できずステント挿入などが必要、または膵石などを伴う重度の膵外分泌機能不全	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
呼吸器: PaO ₂ が60Torr 以下の低酸素血症が持続する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
後腹膜・血管: 尿路の閉塞が持続する、血管破裂、あるいはその予防のためのステンティング	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
下垂体: ホルモンの補償療法が必要	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

Child-Pugh 分類 (合計 点)

脳症	<input type="checkbox"/> ない(1)	<input type="checkbox"/> 軽症(2)	<input type="checkbox"/> ときどき昏睡(3)
腹水	<input type="checkbox"/> ない(1)	<input type="checkbox"/> 少量(2)	<input type="checkbox"/> 中等度(3)
血清ビリルビン値(mg/dl)	<input type="checkbox"/> 2.0 未満(1)	<input type="checkbox"/> 2.0~3.0(2)	<input type="checkbox"/> 3.0 超(3)
プロトロンビン活性値(%)	<input type="checkbox"/> 3.5 超(1)	<input type="checkbox"/> 2.8~3.5(2)	<input type="checkbox"/> 2.8 未満(3)
プロトロンビン活性値(%)	<input type="checkbox"/> 70 超(1)	<input type="checkbox"/> 40~70(2)	<input type="checkbox"/> 40 未満(3)

CKD 重症度分類ヒートマップ (該当する色に☑を記入する。なお、以下①と②の区分についても、該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 赤	<input type="checkbox"/> オレンジ	<input type="checkbox"/> 黄	<input type="checkbox"/> 緑
①GFR 区分 (mL/分/1.73 m ²)	<input type="checkbox"/> G1 (正常または高値: ≥90)	<input type="checkbox"/> G2 (正常または軽度低下: 60~89)	<input type="checkbox"/> G3a (軽度~中等度低下: 45~59)
	<input type="checkbox"/> G3b (中等度~高度低下: 30~44)	<input type="checkbox"/> G4 (高度低下: 15~29)	<input type="checkbox"/> G5 (末期腎不全 (ESKD) : <15)
②蛋白尿区分 尿蛋白定量(g/日) あるいは尿蛋白/Cr 比(g/gCr)	<input type="checkbox"/> A1 (正常 0.15 未満)	<input type="checkbox"/> A2 (軽度蛋白尿 0.15~0.49)	<input type="checkbox"/> A3 (高度蛋白尿 0.50 以上)

■ 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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

両眼視力低下 (急性の視力低下は除外する)	1.該当 2.非該当 3.不明
-----------------------	-----------------

B. 検査所見

① 眼底写真: 両眼黄斑部の対称性の萎縮性病変、黄斑分離、あるいは沈着物	1.該当 2.非該当 3.不明
② フルオレセイン蛍光眼底造影または眼底自発蛍光: 病巣に一致した異常蛍光	1.該当 2.非該当 3.不明
③ 電気生理学的検討(該当する項目に☑を記入する)	1.該当 2.非該当 3.不明
<input type="checkbox"/> 全視野 ERG (とくに錐体系) の反応減弱 <input type="checkbox"/> 多局所および黄斑局所 ERG の反応減弱 <input type="checkbox"/> EOG の L/D 比の低下	
④ 光干渉断層計 (OCT): 病巣部における網膜の形態異常	1.該当 2.非該当 3.不明

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 薬物による視力低下(クロロキン、ハイドロオキシクロロキン、ティオリダジン、タモキシフェン等) <input type="checkbox"/> 外傷性(あるいは近視性) 網脈絡膜萎縮 <input type="checkbox"/> 後天性網脈絡膜疾患 (CSC、AZOOR、MEWDS 等) <input type="checkbox"/> 先天性コロボーア、先天性黄斑低形成 <input type="checkbox"/> 加齢黄斑変性萎縮型 <input type="checkbox"/> 続発性黄斑変性	

D. 家族歴

家族歴あり	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
-------	--------------------

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> Definite (A項目+B項目のうち3項目以上を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外する)
<input type="checkbox"/> Definite (検査所見の特徴からそれぞれの病型の診断の要件を満たす。該当する病型には☑を記入する) <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 1) 卵黄様黄斑ジストロフィ (ベスト病) <input type="checkbox"/> 2) Stargardt 病 <input type="checkbox"/> 3) オカルト黄斑ジストロフィ <input type="checkbox"/> 4) 錐体ジストロフィ、および錐体-杆体ジストロフィ <input type="checkbox"/> 5) X連鎖性 (X染色体) 若年網膜分離症 <input type="checkbox"/> 6) 中心性輪紋状脈絡膜ジストロフィ
<input type="checkbox"/> Definite (Probable であるが、明らかな家族歴がある)
<input type="checkbox"/> Probable (B項目のうち2項目以上を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外したもの)
<input type="checkbox"/> Probable (A項目あるいはB項目の1項目以上があり、C項目の鑑別すべきものを除外したもの)

<特異的な所見から診断が可能なもの>

1) 卵黄様黄斑ジストロフィ (ベスト病)

<診断の要件>

B① (眼底写真) と B② (眼底自発蛍光あるいはFA) と B③ (電気生理学的検査) で以下の特徴を満たす	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
B① 眼底写真 (必須) : 卵黄様病巣、偽蓄膿様病巣、いり卵様病巣を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
B② フルオレセイン蛍光眼底造影 : 卵黄様物質はブロックによる低蛍光を示す 眼底自発蛍光 : 卵黄様物質は過蛍光を示す	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
B③ 電気生理学的検討 (必須) : EOG は L/D 比が低下する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
B④ OCT : 卵黄様黄斑物質は網膜下に貯留している	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

2) Stargardt 病

<診断の要件>

B① (眼底写真) と B② (蛍光眼底造影、眼底自発蛍光) で以下の特徴を満たす	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
B① 眼底写真 (必須) : 黄斑の萎縮病巣 (典型的萎縮病巣は正常の中心窩領域を取り囲んで輪状の脱色素帯、いわゆる標的萎縮病巣を示すもの、金属様反射を有する萎縮病巣 (beaten-metal atrophy))。典型的な症例では、黄斑周囲あるいは後極部に黄色斑を伴う。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
B② フルオレセイン蛍光眼底造影 (必須) : dark choroid (背景が黒くみえる) がみられる。 眼底自発蛍光 : 背景蛍光全体が増強する。黄斑の萎縮病巣は低蛍光、黄色斑は過蛍光を示す。また、peripapillary sparing (視神経乳頭周囲の網膜および色素上皮が温存される所見) も診断に有用である。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
B③ 電気生理学的検討 : 全視野 ERG、EOG はさまざまである。黄斑部局所 ERG では反応減弱が見られる。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
B④ OCT : 黄斑部は視細胞内節外節接合部 (IS/OS) の消失と網膜の菲薄化がみられる。黄色斑は網膜色素上皮の瘤状隆起を示す。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

3) オカルト黄斑ジストロフィ

<診断の要件>

B① (眼底写真)、B② (蛍光眼底造影)、B③ (電気生理学的検討) のうち全ての特徴を満たす	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
B① 眼底写真 (必須) : 黄斑部に視力低下を説明できる検眼鏡的な異常がない	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
B② フルオレセイン蛍光眼底造影 : 黄斑部に視力低下を説明できる異常がない	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
B③ 電気生理学的検討 (必須) : 錐体と杆体を分離した全視野網膜電図は正常。多局所 ERG で中心部の反応が減弱、または黄斑局所 ERG の反応が減弱。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
B④ OCT : 錐体外節先端 (COST) の消失、IS/OS の不明瞭化がみられる。進行すると IS/OS ラインの分断がみられるようになり、外顆粒層も菲薄化する。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

4) 錐体ジストロフィ、および錐体-杆体ジストロフィ

<診断の要件>

B① (眼底) あるいはB④ (OCT) とB③ (電気生理学的検討) のうち ERG で双方に以下の特徴を満たす	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
B① 眼底写真 (必須) : ほとんど異常がないもの、黄斑部に萎縮病巣 (典型病巣は標的黃斑病巣、網膜色素上皮のびまん性萎縮 (色素沈着を伴うことあり) などさまざまである	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
B② フルオレセイン蛍光眼底造影 : 萎縮に一致して window defect による過蛍光、脈絡毛細血管板萎縮による低蛍光などがみられる 眼底自発蛍光 : 萎縮部位に一致して低蛍光が見られる。病変の境界部に輪状過蛍光が見られることがある。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
B③ 電気生理学的検討 (必須) : ERG で錐体系 ERG の反応減弱。杆体系 ERG の振幅低下がみられることがある (錐体-杆体ジストロフィ) が、錐体系 ERG の異常のほうが高度である。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
B④ OCT : COST は消失する。IS/OS の反射は減弱する。網膜外層の菲薄化がみられる。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

5) X連鎖性 (X染色体) 若年網膜分離症

<診断の要件>

B① (眼底写真) あるいはB④ (OCT) とB③ (電気生理学的検討) の ERG でいずれも以下の特徴を満たす	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
B① 眼底写真 (必須) : 黄斑に中心窩分離を呈する。進行例では網膜色素上皮の萎縮を伴う非定型的な変性病巣になる。約半数では周辺部網膜に網膜分離症や網膜反射の異常などを伴う。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
B② フルオレセイン蛍光眼底造影 : 黄斑分離は蛍光漏出を示さない 眼底自発蛍光 : 中心窩の嚢胞に一致し、過蛍光がみられる	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
B③ 電気生理学的検討 (必須) : フラッシュ ERG ではb波は著しく減弱し、一般に negative type を示すが、若年例では正常型を示すこともある	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
B④ OCT (必須) : 中心窩周囲の網膜内層、多くは内顆粒層と外網状層に網膜分離所見が認められる	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

6) 中心性輪紋状脈絡膜ジストロフィ

<診断の要件>

B① (眼底写真) とB② (蛍光眼底造影) で以下の特徴を満たす	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
B① 眼底写真 (必須) : 地図状萎縮病巣内には脈絡膜中大血管が透見される典型病巣を認める。初期には黄斑あるいは傍黄斑に顆粒状に網膜色素上皮の萎縮病巣が出現する。進行すると網膜色素上皮萎縮病巣内に地図状萎縮病巣が出現し、拡大し、やがて地図状萎縮病巣内には脈絡膜中大血管が透見される典型病巣になる。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
B② フルオレセイン蛍光眼底造影 (必須) : 初期例では病変に一致して window defect、進行例では境界鮮明な低蛍光の中に脈絡膜中大血管像がみられる 眼底自発蛍光 : 黄斑部は脈絡膜萎縮により境界鮮明な低蛍光、その辺縁にはリング状の過蛍光がみられる	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
B③ 電気生理学的検討 : ERG、EOG は多くの場合正常である	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
B④ OCT : 網膜外層、網膜色素上皮の菲薄化がみられる	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

■ 重症度分類に関する事項

良好な方の眼の矯正視力が0.3未満	1.該当 2.非該当 3.不明
-------------------	-----------------

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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. 歩き回るのが問題はない 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

1. 症状

① 急性～亜急性、両眼性、無痛性の視力低下と中心暗点を認める (両眼同時発症の場合もあるが、通常は片眼に発症し、数週から数ヶ月を経て、対側眼も発症する)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
② 急性期に視神経乳頭の発赤・腫脹、視神経乳頭近傍毛細血管拡張蛇行、網膜神経線維腫大、視神経乳頭近傍出血などの検眼鏡的異常所見のうち一つ以上を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
③ 慢性期に乳頭黄斑線維束を中心とした、様々な程度の視神経萎縮を呈する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

2. 検査所見 (該当する項目に☑を記入する)

① 特定の塩基対におけるミトコンドリア遺伝子ミスセンス変異を認める 塩基対番号 □3460 □ 11778 □ 14484 □その他 ()	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
② 急性期には眼窩部CT/MRI で球後視神経に異常を認めない	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
③ 急性期のフルオレセイン蛍光眼底造影検査で、拡張蛇行した視神経乳頭近傍毛細血管からの蛍光色素漏出がない	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

3. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 特発性視神経炎 <input type="checkbox"/> 脱髄性視神経症（多発性硬化症を含む） <input type="checkbox"/> 視神経脊髄炎（抗アクアポリン4抗体陽性視神経炎を含む） <input type="checkbox"/> 虚血性視神経症 <input type="checkbox"/> 圧迫性視神経症 <input type="checkbox"/> 中毒性・栄養障害性視神経症 <input type="checkbox"/> 外傷性視神経症 <input type="checkbox"/> 他の遺伝性視神経症 <input type="checkbox"/> 黄斑ジストロフィ	

<診断のカテゴリー>（該当する項目に☑を記入する）

<input type="checkbox"/> 確定例（definite LHON）：1. 症状の①と②もしくは①と③を満たし、かつ2. 検査所見の①～③の全てを満たす
<input type="checkbox"/> 確実例（probable LHON）：1. 症状の①もしくは③を満たし、かつ2. 検査所見の①と②を満たす。
<input type="checkbox"/> 疑い例（possible LHON）：1. 症状の①もしくは③と2. 検査所見の②③を満たし、詳細な家族歴で母系遺伝が明らかであるが、ミトコンドリア遺伝子変異を検出できないもの
<input type="checkbox"/> 保因者（LHON carrier）：確定例、確実例、または疑い例の患者を母系血縁として有し、2. 検査所見の①に該当する視機能無徴候者。または、視神経炎や圧迫性視神経症など視機能障害を呈する他疾患で発症する患者のうち2. 検査所見の①を満たすもの。

■ 重症度分類に関する事項

良好な方の眼の矯正視力が0.3未満	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
-------------------	--------------------

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 2.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

1. 症状

A. 夜盲、視野狭窄、視力低下などの視覚障害(網膜色素変性症)	1.該当 2.非該当 3.不明
発症年月: 西暦 年 月	
B. 両側性感音難聴、めまいなどの耳症状(蝸牛・前庭症状)	1.該当 2.非該当 3.不明
発症年月: 西暦 年 月	

2. 検査所見

A. 網膜色素変性症に関する所見(以下のうち、網膜電位の異常を含めて2つ以上を満たす)	
1. 眼底所見: 網膜血管狭小、粗造胡麻塩状網膜、骨小体様色素沈着、多発する白点など	1.該当 2.非該当 3.不明
2. 網膜電位の異常(振幅低下、又は消失)	1.該当 2.非該当 3.不明
3. 蛍光眼底造影所見で網膜色素上皮萎縮による過蛍光または低蛍光	1.該当 2.非該当 3.不明
4. 光干渉断層像で中心窩におけるIS/OSの異常(不連続または消失)	1.該当 2.非該当 3.不明
B. 感音難聴に関する所見(以下の全てを満たす)	
1. 純音聴力閾値検査(気導・骨導)の閾値上昇	1.該当 2.非該当 3.不明
2. 中枢性疾患、Auditory Neuropathy、伝音難聴が否定できる	1.該当 2.非該当 3.不明

3. 疾患のタイプ分類 (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> タイプ1: 先天性の高度～重度難聴を呈する。両側前庭機能障害を伴う例が多く、視覚症状は10歳前後より生じる。
<input type="checkbox"/> タイプ2: 先天性の高音障害型の難聴を呈する。視覚症状は思春期以降に生じる。前庭機能は正常である例が多い。
<input type="checkbox"/> タイプ3: 難聴、視覚症状とも思春期以降に生じ、難聴は徐々に進行

4. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、変異がある項目について☑を記入する	
<input type="checkbox"/> MYO7A <input type="checkbox"/> USH1C <input type="checkbox"/> CDH23 <input type="checkbox"/> PCDH15 <input type="checkbox"/> USH1G <input type="checkbox"/> CIB2 <input type="checkbox"/> USH2A <input type="checkbox"/> GPR98 <input type="checkbox"/> DFNB31 <input type="checkbox"/> CLRN1	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> (1-A. と 2-A.) 及び (1-B. と 2-B.) の双方を満たす
<input type="checkbox"/> (1-A. と 2-A.) または (1-B. と 2-B.) のいずれかを満たし、4. 遺伝学的検査により特異的な遺伝子変異を認める

■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に☑を記入する)

1) 聴覚障害 (500、1000、2000Hzの平均値で、聞こえが良い耳 (良聴耳) の値で判断)

<input type="checkbox"/> 0 正常 (25 dBHL 未満)	<input type="checkbox"/> 1 軽度難聴 (25 dBHL 以上 40 dBHL 未満)	<input type="checkbox"/> 2 中等度難聴 (40 dBHL 以上 70 dBHL 未満)
<input type="checkbox"/> 3 高度難聴 (70 dBHL 以上 90 dBHL 未満)	<input type="checkbox"/> 4 重度難聴 (90 dBHL 以上)	

1) 視覚障害

<input type="checkbox"/> I度 (矯正視力0.7以上、かつ視野狭窄なし)	<input type="checkbox"/> II度 (矯正視力0.7以上、視野狭窄あり)	<input type="checkbox"/> III度 (矯正視力0.7未満、0.2以上)
<input type="checkbox"/> IV度 (矯正視力0.2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	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 <input type="checkbox"/> 自立 <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 入浴 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 階段昇降 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 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	車椅子とベッド間の移動 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日: 平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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.歩き回るのが問題はない 2.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状(該当する項目に☑を記入する)

1. 遅発性かつ若年発症である	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> 新生児聴覚検査、一歳半健診、3歳児健診、就学時健診のいずれかの時点において難聴がないこと確認できる <input type="checkbox"/> 40歳未満での発症が標準純音聴力検査で確認できる	
2. 両側性である(両側の感音難聴があり、良聴耳が中等度以上の難聴であるもの)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 遅発性難聴を引き起こす原因遺伝子が同定されており、既知の外的因子によるものが除かれている	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> 騒音性難聴ではない <input type="checkbox"/> 外傷性難聴ではない <input type="checkbox"/> 薬剤性難聴ではない <input type="checkbox"/> 急性ウイルス感染を認めない	

(A-3) 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、変異がある項目について☑を記入する	
<input type="checkbox"/> ACTG1 <input type="checkbox"/> CDH23 <input type="checkbox"/> COCH <input type="checkbox"/> KCNQ4 <input type="checkbox"/> TECTA <input type="checkbox"/> TMPRSS3 <input type="checkbox"/> WFS1	
備考 ()	

※ その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー>

Aの1.～3.の項目全てを満たす	1.該当 2.非該当 3.不明
------------------	-----------------

■ 重症度分類に関する事項

1)聴覚障害 (500、1000、2000Hzの平均値で聞こえが良い耳(良聴耳)の値で判断) (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 0 正常 (25 dBHL 未満)	<input type="checkbox"/> 1 軽度難聴 (25 dBHL 以上40 dBHL 未満)	<input type="checkbox"/> 2 中等度難聴 (40 dBHL 以上70 dBHL 未満)
<input type="checkbox"/> 3 高度難聴 (70 dBHL 以上90 dBHL 未満)	<input type="checkbox"/> 4 重度難聴 (90 dBHL 以上)	

■ 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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

305 遅発性内リンパ水腫

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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. 歩き回るのが問題はない 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

A. 症状

1. 片耳または両耳が高度難聴ないし全聾	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 難聴発症より数年～数10年経過した後に、発作性の回轉性めまい（時に浮動性）を反復する （難聴発症より回轉性めまい発症までの期間について該当する項目に☑を記入する）	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> 10年未満 <input type="checkbox"/> 10年以上20年未満 <input type="checkbox"/> 20年以上30年未満 <input type="checkbox"/> 30年以上40年未満 <input type="checkbox"/> 40年以上50年未満 <input type="checkbox"/> 50年以上60年未満 <input type="checkbox"/> 60年以上	
3. めまい発作に伴って聴覚症状が変動しない	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. 第Ⅷ脳神経以外の神経症状がない	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

B. 検査所見

1. 純音聴力検査において片耳または両耳が高度感音難聴ないし全聾を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 平衡機能検査において難聴耳に半規管麻痺を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 平衡機能検査においてめまい発作に関連して水平性または水平回旋混合性眼振や体平衡障害などの内耳前庭障害の所見を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. 神経学的検査においてめまいに関連する第Ⅷ脳神経以外の障害を認めない	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
5. 耳鼻咽喉科学的検査、純音聴力検査、平衡機能検査、神経学的検査、画像検査、生化学的検査などにより、遅発性内リンパ水腫と同様の難聴を伴うめまいを呈する中耳炎性内耳炎によるめまい、外リンパ瘻、内耳梅毒、聴神経腫瘍、神経血管圧迫症候群などの内耳・後迷路性めまい疾患、小脳、脳幹を中心とした中枢性めまい疾患など、原因既知のめまい疾患を除外できる。	1. 除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 耳鼻咽喉科学的検査で中耳炎を認めない。中耳炎を認める場合は、画像検査で中耳炎による内耳瘻孔を認めない。 <input type="checkbox"/> 中耳貯留液を認めない。中耳貯留液を認める場合は、外リンパ特異蛋白CTPが陽性でない。 <input type="checkbox"/> 生化学的検査で梅毒反応が陽性でない <input type="checkbox"/> 画像検査で小脳橋角部の異常を認めない <input type="checkbox"/> 画像検査で小脳・脳幹に異常を認めない	

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 中耳炎性内耳炎によるめまい <input type="checkbox"/> 外リンパ瘻 <input type="checkbox"/> 内耳梅毒 <input type="checkbox"/> 聴神経腫瘍 <input type="checkbox"/> 神経血管圧迫症候群などの内耳・後迷路性めまい疾患 <input type="checkbox"/> 小脳、脳幹を中心とした中枢性めまい疾患 <input type="checkbox"/> めまいを伴う突発性難聴 <input type="checkbox"/> メニエール病 <input type="checkbox"/> 良性発作性頭位めまい症 <input type="checkbox"/> 前庭神経炎	

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> Definite: 症状(A)の4項目+検査所見(B)の5項目を満たし鑑別すべき疾患(C)を除外したもの
<input type="checkbox"/> Probable: 症状(A)の4項目+検査所見(B)の1.4.5.を満たすが2.と3.を満たさず、鑑別すべき疾患(C)を除外したもの

■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に☑を記入する)

A: 平衡障害・日常生活の障害

<input type="checkbox"/> 0点: 正常 <input type="checkbox"/> 1点: 可逆性の平衡障害 (日常活動が時に制限される) <input type="checkbox"/> 2点: 不可逆性の軽度平衡障害 (日常活動がしばしば制限される) <input type="checkbox"/> 3点: 不可逆性の高度平衡障害 (日常活動が常に制限される) <input type="checkbox"/> 4点: 不可逆性の両側性高度平衡障害 (日常活動が常に制限され、暗所での起立や歩行が困難)

B: 聴覚障害

<input type="checkbox"/> 0点: 正常 <input type="checkbox"/> 1点: 可逆的 (低音部に限局した難聴) <input type="checkbox"/> 2点: 不可逆的 (高音部の不可逆性難聴) <input type="checkbox"/> 3点: 高度進行 (中等度以上の不可逆性難聴) <input type="checkbox"/> 4点: 両側性高度進行 (中等度以上の両側性不可逆性難聴)

C: 病態の進行度

<input type="checkbox"/> 0点: 生活指導のみで経過観察を行う <input type="checkbox"/> 1点: 可逆性病変に対して保存的治療を必要とする <input type="checkbox"/> 2点: 保存的治療によっても不可逆性病変が進行する <input type="checkbox"/> 3点: 保存的治療に抵抗して不可逆性病変が高度に進行し、侵襲性のある治療を検討する <input type="checkbox"/> 4点: 不可逆性病変が高度に進行して後遺症を認める

■ 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.現在には未施行			
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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
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)	
家族歴			
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:		
発病時の状況			
発症年月	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. 歩き回るのが問題はない 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

診断基準：JESRECスコア (合計：_____点)

①病側：両側	1. 該当 (3点) 2. 非該当 (0点) 3. 不明 (0点)
②鼻茸あり	1. 該当 (2点) 2. 非該当 (0点) 3. 不明 (0点)
③CTにて篩骨洞優位の陰影あり	1. 該当 (2点) 2. 非該当 (0点) 3. 不明 (0点)
④末梢血好酸球 (%)	1. 2より大かつ5以下 (4点) 2. 5より大かつ10以下 (8点) 3. 10より大 (10点)

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

JESREC スコア合計：11 点以上を示し、鼻茸組織中好酸球数 (400 倍視野) 70 個以上存在した場合	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---	--------------------

■ 重症度分類に関する事項

1) CT 所見、末梢血好酸球率及び合併症の有無による指標での分類

<input type="checkbox"/> 軽症 (A項目陽性1項目以下+B項目合併なし)
<input type="checkbox"/> 中等度 (A項目ともに陽性+B項目合併なし、あるいは、A項目陽性1項目以下+B項目いずれかの合併あり)
<input type="checkbox"/> 重症 (A項目ともに陽性+B項目いずれかの合併あり)

(指標の分類基準)

A項目	
① 末梢血好酸球が5%以上	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
② CTにて篩骨洞優位の陰影が存在する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
B項目	
① 気管支喘息	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
② アスピリン不耐症	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
③ NSAIDアレルギー	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

2) 好酸球性中耳炎を合併している場合 (該当であれば、重症とする)

大項目の1項目と小項目の2項目以上を満たし、鑑別疾病が除外できる	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
----------------------------------	--------------------

(好酸球性中耳炎診断項目)

大項目	
中耳貯留液中に好酸球が存在する滲出性中耳炎または慢性中耳炎	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
小項目	
(1) にかわ状の中耳貯留液	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
(2) 抗菌薬や鼓膜切開など、ステロイド投与以外の治療に抵抗性	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
(3) 気管支喘息の合併	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
(4) 鼻茸の合併	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
鑑別診断	
以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 好酸球性肉芽腫性多発血管炎 <input type="checkbox"/> 好酸球増多症候群	

■ 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 整容 入浴 階段昇降 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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 <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 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。)
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。