

臨床調査個人票 001. 球脊髄性筋萎縮症（新規）

■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

連絡事項	

■発症と経過	
経過	
経過	1. 進行性 2. 進行後停止 3. 軽快 4. その他 その他

■臨床所見			
球症状			
嚥下障害	1. あり 2. なし	構音障害	1. あり 2. なし
舌萎縮	1. あり 2. なし		

反射	
四肢の腱反射の低下	1. あり 2. なし
運動系	
下位運動ニューロン症候	1. あり 2. なし 部位 1. 脳神経領域 2. 頸部・上肢領域 3. 体幹領域 4. 腰部・下肢領域

錐体外路症候			
手指振戦	1. あり 2. なし		
アンドロゲン不全症候			
女性化乳房	1. あり 2. なし	睾丸萎縮	1. あり 2. なし
女性様皮膚変化	1. あり 2. なし		
その他の症状	1. あり 2. なし その他の内容		

■検査所見			
針筋電図			
実施	1. 実施 2. 未実施	検査年月日	西暦 年 月 日
神経原性変化の所見(高振幅電位, 多相性電位など)	1. あり 2. なし	部位	1. 脳神経領域 2. 頸部・上肢領域 3. 体幹領域 4. 腰部・下肢領域
遺伝子検査			
実施	1. 実施 2. 未実施		
異常の有無	1. 異常あり 2. 異常なし	アンドロゲン受容体遺伝子内のCAGリピート異常伸長	1. あり 2. なし

■重症度

現在の日常生活動作 (ADL)	
言語	1. 発話正常 2. 発話障害が認められる 3. 繰り返し聞くと意味が分かる 4. 声以外の伝達手段と発話を併用 5. 実用的発話の喪失
書字	1. 正常 2. 遅いまたは書きなぐる (全単語が判読可能) 3. 一部の単語が判読不可能 4. ペンは握れるが、字を書けない 5. ペンが握れない
歩行・移動	1. 正常 2. やや歩行が困難 3. 杖などの器物または人による介助歩行 4. 歩行不可能 (車椅子などで生活) 5. 脚を動かすことができない (全面介助移動)
着衣、身の周りの動作	1. 正常にできる 2. 努力して、一人で完全にできる 3. 時折手助けまたは代わりの方法が必要 4. しばしば手助けが必要 5. 全面介助である
唾液分泌	1. 正常 2. 口内の唾液はわずかだが、明らかに過剰 (夜間はよだれが垂れることがある) 3. 中等度に過剰な唾液 (わずかによだれが垂れることがある) 4. 顕著に過剰な唾液 (よだれが垂れる) 5. 著しいよだれ (絶えずティッシュやハンカチを必要とする)
寝床での動作	1. 正常 2. 幾分遅く、ぎこちないが助けを必要としない 3. 独りで寝返りをうったり、寝具を整えられるが非常に苦勞する 4. 寝返りを始めることはできるが、独りで寝返りをうったり、寝具を整えることができない 5. 自分ではどうすることもできない
階段登り	1. 正常 2. 遅い 3. 軽度の不安定または疲労 4. 介助が必要 5. 登れない
食事用具の使い方 (経管栄養なし)	1. 正常 2. 幾分遅く、ぎこちないが、他人の助けを必要としない 3. フォークは使えるが、はしは使えない 4. 食物は誰かに切ってもらわなくてはならないが、何とかフォークまたはスプーンで食べる事ができる 5. 誰かに食べさせてもらわなくてはいけない
指先の動作 (経管栄養実施の場合)	1. 正常 2. ぎこちないが全ての手先の作業ができる 3. ボタンやファスナーを留めるのにある程度手助けが必要 4. 看護者にわずかに面倒をかける 5. 全く何もできない

重症度

modified Rankin Scale	1. まったく症候がない。 2. 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。 3. 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。 4. 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。 5. 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。 6. 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。 7. 死亡。
食事・栄養	1. 症候なし。 2. 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。 3. 食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする。 4. 食事・栄養摂取に何らかの介助を要する。 5. 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。 6. 面的に非経口的栄養摂取に依存している。
呼吸	1. 症候なし。 2. 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。 3. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある。 4. 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。 5. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要。 6. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要。

嚥下

嚥下	1. 正常な食事習慣 2. 初期の摂食障害、時に食物をつまらせる 3. 形態をかえて食べる必要有 (きざみ食等) 4. 補助的な経管栄養または点滴を必要とする 5. 全面的に経管栄養か点滴 (経口摂取不可能)
----	---

呼吸

呼吸困難	1. なし 2. 歩行中に起こる 3. 日常動作のいずれかで起こる 4. 座位または臥位いずれかで起こる 5. 極めて強く呼吸補助装置を考慮する
起座呼吸	1. なし 2. 息切れのため夜間の睡眠がやや困難 3. 眠るのに支えとする枕が必要 4. 座位でないと眠れない 5. 全く眠ることができない
呼吸不全 (呼吸が自然にできない)	1. なし 2. 間欠的に呼吸補助装置 (bipap)が必要 3. 夜間に継続的に呼吸補助装置 (bipap)が必要 4. 1日中呼吸補助装置 (bipap)が必要 5. 挿管または気管切開による人工呼吸が必要

■治療その他

栄養と呼吸	
経管栄養	1. 経鼻胃管 2. 胃瘻・腸瘻 3. 未施行 導入日 西暦 年 月
経静脈栄養	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月
非侵襲的陽圧換気 (BiPAP等)	1. 間欠的施行 2. 夜間に継続的に施行 3. 一日中施行 4. 未施行 導入日 西暦 年 月
気管切開	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月
気管切開+人工呼吸器	1. 装着 2. 未装着 導入日 西暦 年 月

人工呼吸器 (使用者のみ詳細記入)	
使用の有無	1. あり 2. なし
以下 有の場合 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1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 椅子とベッド間の移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 整容1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 トイレ動作1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 入浴1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 階段昇降1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 更衣1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排便コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排尿コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 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	記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」(平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 002. 筋萎縮性側索硬化症（新規）

■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
出生市区町村	性別		
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		
連絡事項			
■発症と経過			
初発症状			
球症状	嚥下障害 1.あり 2.なし 3.不明 構音障害 1.あり 2.なし 3.不明		
頸部筋力低下(首下がりなど)	1.あり 2.なし 3.不明		
上肢筋力低下	1.あり 2.なし 3.不明 優位部 1.近位 2.遠位 3.びまん性 左右1.右 2.左 3.両側		
下肢筋力低下	1.あり 2.なし 3.不明 優位部 1.近位 2.遠位 3.びまん性 左右1.右 2.左 3.両側		
呼吸障害	呼吸障害 1.あり 2.なし 3.不明		
初発症状(自由記載)			
経過			
経過	1.進行性 2.進行後停止 3.軽快 4.その他 その他		

■臨床所見

脳神経			
眼球運動障害	1.あり 2.なし	嚙下障害	1.あり 2.なし
構音障害	1.あり 2.なし	舌萎縮	1.あり 2.なし
運動系			
	脳神経領域	頸部・上肢領域	体幹領域（胸髄領域）
上位運動ニューロン症候	1.下顎反射亢進 2.口尖らし反射亢進 3.偽性球麻痺 4.強制泣き・笑い	1.上肢腱反射亢進 2.ホフマン反射亢進 3.上肢痙縮 4.萎縮筋の腱反射残存	1.腹壁皮膚反射消失 2.体幹部腱反射亢進
下位運動ニューロン症候	1.顎 2.顔面 3.舌 4.咽・喉頭	1.頸部 2.上肢帯 3.上腕	1.胸腹部 2.背部
呼吸障害の有無	1.あり 2.なし		
歩行，姿勢，協調運動			
小脳症状（体幹失調・四肢失調）の有無	1.あり 2.なし		
錐体外路症候			
無動	1.あり 2.なし		
筋強剛	1.なし 2.軽微な固縮。または他の部位の随意運動で誘発される固縮 3.軽度～中等度の固縮 4.高度の固縮。しかし関節可動域は正常 5.著明な固縮。正常可動域を動かすには困難を伴う		
その他			
筋力			
参考：筋力のグレード 0：筋の収縮なし 1：筋収縮はあるが関節は動かない 2：重力に抗しない運動可能 3：重力に抗して可動域全体にわたって運動可能 4：重力と弱い抵抗に抗して、可動域全体にわたって運動可能 5：正常			
頸部前屈	0 1 2 3 4 5		
肩関節外転（三角筋など）右	0 1 2 3 4 5	肩関節外転（三角筋など）左	0 1 2 3 4 5
肘関節屈曲（上腕二頭筋など）右	0 1 2 3 4 5	肘関節屈曲（上腕二頭筋など）左	0 1 2 3 4 5
手関節背屈 右	0 1 2 3 4 5	手関節背屈 左	0 1 2 3 4 5
股関節屈曲（腸腰筋など）右	0 1 2 3 4 5	股関節屈曲（腸腰筋など）左	0 1 2 3 4 5
足関節背屈 右	0 1 2 3 4 5	足関節背屈 左	0 1 2 3 4 5
筋萎縮を認める部位	1.頸筋群 2.右上肢 3.左上肢 4.右上肢帯筋 5.左上肢帯筋 6.傍脊柱筋 7.右腰部筋 8.左腰部筋 9.右下肢 10.左下肢 11.顔面筋		
末梢神経障害			
しびれ感	1.あり 2.なし	深部覚低下	1.あり 2.なし
温痛覚低下	1.あり 2.なし	疼痛感	1.あり 2.なし
その他			
自律神経系			
膀胱直腸障害	1.あり 2.なし		
発汗障害	1.あり 2.なし		
起立性低血圧	1.あり 2.なし		
その他			
認知機能・精神症状			
認知症・認知機能低下	1.あり 2.なし		
■検査所見			
針筋電図			
実施	1.実施 2.未実施 検査年月日 西暦 年 月 日		
進行性脱神経の所見（fibrillation potentials, positive sharp waves）	1.あり 2.なし 部位1.脳神経領域 2.頸部・上肢領域 3.体幹領域 4.腰部・下肢領域		
慢性脱神経の所見（長持続時間・高振幅電位，多相性電位など）	1.あり 2.なし 部位1.脳神経領域 2.頸部・上肢領域 3.体幹領域 4.腰部・下肢領域		
遺伝子検査			
実施	1.実施 2.未実施		
異常の有無	1.異常あり 2.異常なし 異常の種類 1.SOD1 2.TDP-43 3.FUS/TLS 4.その他 その他の内容		

■鑑別診断

鑑別できるものにチェック

脳幹・脊髄疾患	1.腫瘍 2.多発性硬化症 3.頸椎症 4.後縦靭帯骨化症
末梢神経疾患	1.多発性運動ニューロパチー 2.遺伝性ニューロパチー
筋疾患	1.筋ジストロフィー 2.多発筋炎
下位運動ニューロン障害のみを示す変性疾患	1.脊髄性進行性筋萎縮症
上位運動ニューロン障害のみを示す変性疾患	1.原発性側索硬化症

■重症度

生活における重症度

生活における重症度	1.家事・就労はおおむね可能。 2.家事・就労は困難だが、日常生活（身の回りのこと）はおおむね自立。 3.自力で食事、排泄、移動のいずれか一つ以上ができず、日常生活に介助を要する。 4.呼吸困難、痰の咯出困難、あるいは嚥下障害がある。 5.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
-----------	--

現在の日常生活動作（ADL）

言語	1.発話正常 2.発話障害が認められる 3.繰り返し聞くと意味が分かる 4.声以外の伝達手段と発話を併用 5.実用的発話の喪失
書字	1.正常 2.遅いまたは書きなぐる（全単語が判読可能） 3.一部の単語が判読不可能 4.ペンは握れるが、字を書けない 5.ペンが握れない
歩行・移動	1.正常 2.やや歩行が困難 3.杖などの器物または人による介助歩行 4.歩行不可能（車椅子などで生活） 5.脚を動かすことができない（全面介助移動）
着衣、身の周りの動作	1.正常にできる 2.努力して、一人で完全にできる 3.時折手助けまたは代わりの方法が必要 4.しばしば手助けが必要 5.全面介助である
唾液分泌	1.正常 2.口内の唾液はわずかだが、明らかに過剰（夜間はよだれが垂れることがある） 3.中等度に過剰な唾液（わずかによだれが垂れることがある） 4.顕著に過剰な唾液（よだれが垂れる） 5.著しいよだれ（絶えずティッシュやハンカチを必要とする）
寝床での動作	1.正常 2.幾分遅く、ぎこちないが助けを必要としない 3.独りで寝返りをうったり、寝具を整えられるが非常に苦勞する 4.寝返りを始めることはできるが、独りで寝返りをうったり、寝具を整えることができない 5.自分ではどうすることもできない
階段登り	1.正常 2.遅い 3.軽度の不安定または疲労 4.介助が必要 5.登れない
食事用具の使い方 （経管栄養なし）	1.正常 2.幾分遅く、ぎこちないが、他人の助けを必要としない 3.フォークは使えるが、はしは使えない 4.食物は誰かに切ってもらわなくてはならないが、何とかフォークまたはスプーンで食べる事ができる 5.誰かに食べさせてもらわなくてはいけない
指先の動作 （経管栄養実施の場合）	1.正常 2.ぎこちないが全ての手先の作業ができる 3.ボタンやファスナーを留めるのにある程度手助けが必要 4.看護者にわずかに面倒をかける 5.全く何もできない

嚥下

嚥下	1.正常な食事習慣 2.初期の摂食障害、時に食物をつまらせる 3.形態をかえて食べる必要有（きざみ食等） 4.補助的な経管栄養または点滴を必要とする 5.全面的に経管栄養か点滴（経口摂取不可能）
----	--

呼吸

呼吸困難	1.なし 2.歩行中に起こる 3.日常動作のいずれかで起こる 4.座位または臥位いずれかで起こる 5.極めて強く呼吸補助装置を考慮する
起座呼吸	1.なし 2.息切れのため夜間の睡眠がやや困難 3.眠るのに支えとする枕が必要 4.座位でないと眠れない 5.全く眠ることができない
呼吸不全 （呼吸が自然にできない）	1.なし 2.間欠的に呼吸補助装置（bipap）が必要 3.夜間に継続的に呼吸補助装置（bipap）が必要 4.1日中呼吸補助装置（bipap）が必要 5.挿管または気管切開による人工呼吸が必要

■治療その他

栄養と呼吸	
経管栄養	1. 経鼻胃管 2. 胃瘻・腸瘻 3. 未施行 導入日 西暦 年 月
経静脈栄養	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月
非侵襲的陽圧換気 (BiPAP等)	1. 間欠的施行 2. 夜間に継続的に施行 3. 一日中施行 4. 未施行 導入日 西暦 年 月
気管切開	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月
人工呼吸器	1. 装着 2. 未装着 導入日 西暦 年 月

人工呼吸器 (使用者のみ詳細記入)	
使用の有無	1. あり 2. なし
以下 有の場合 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1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 椅子とベッド間の移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 整容1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 トイレ動作1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 入浴1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 階段昇降1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 更衣1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排便コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排尿コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 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	記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」(平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 003. 脊髄性筋萎縮症（新規）

■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
出生市区町村	性別		
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		
連絡事項			

■診断

診断	
診断	1.脊髄性筋萎縮症I型(タイプ1,Werdnig-Hoffmann病) 2.脊髄性筋萎縮症II型(タイプ2,中間型 Dubowitz病) 3.脊髄性筋萎縮症III型(タイプ3,Kugelberg-Welander病) 4.脊髄性筋萎縮症IV型(タイプ4,成人発症型) 5.その他の脊髄性筋萎縮症 病名

■発症と経過

初発症状			
嚥下障害	1.あり 2.なし 3.不明		
上肢筋力低下	1.あり 2.なし 3.不明	優位部1.近位 2.遠位 3.びまん性	部位1.片側 2.両側
下肢筋力低下	1.あり 2.なし 3.不明	優位部1.近位 2.遠位 3.びまん性	部位1.片側 2.両側
呼吸障害	呼吸障害1.あり 2.なし 3.不明		
歩行	1.可能 2.不可能 3.不明		
歩行不能の時期	歳から		
運動発達遅滞(小児期のみ評価)	頸定の時期 月	独立座位の時期 ヶ月	起立の時期 ヶ月
哺乳障害	1.あり 2.なし 3.不明		
上肢運動機能障害	1.あり 2.なし 3.不明		
経過			
経過	1.進行性 2.進行後停止 3.軽快 4.その他 その他 進行性の状況1.急速 2.緩徐 3.極めて緩徐(数十年)		

■臨床所見

脳神経			
眼球運動障害	1.あり 2.なし	声帯麻痺	1.あり 2.なし
嚥下障害	1.あり 2.なし	哺乳障害	1.あり 2.なし

反射			
四肢の腱反射	1.正常 2.低下 3.亢進	四肢の腱反射の低下	1.あり 2.なし

運動系			
下位運動ニューロン症候	1.あり 2.なし	部位1.脳神経領域2.頸部・上肢領域3.体幹領域4.腰部・下肢領域	
呼吸障害の有無	1.あり 2.なし	舌の線維束性収縮	1.あり 2.なし
手指の線維束性収縮	1.あり 2.なし	顔面の線維束性収縮	1.あり 2.なし
その他の線維束性収縮	1.あり 2.なし	その他	
関節拘縮	1.あり 2.なし	部位1.頸部 2.上肢領域 3.体幹領域(脊柱) 4.腰部・下肢領域	
先天性関節拘縮	1.あり 2.なし	部位1.頸部 2.上肢領域 3.体幹領域(脊柱) 4.腰部・下肢領域	
運動発達遅滞	1.あり 2.なし	痙攣	1.あり 2.なし 痙攣の発生時 1.有熱時 2.無熱時

歩行, 姿勢, 協調運動			
小脳症状(体幹失調・四肢失調)の有無	1.あり 2.なし		

錐体外路症候			
無動	1.あり 2.なし		
筋強剛	1.あり 2.なし		
その他			

筋力			
筋萎縮を認める部位	1.頸部 2.上肢領域 3.体幹領域(脊柱) 4.腰部・下肢領域 5.顔面		
筋力低下:坐位	1.可能 2.不可能	筋力低下:起立	1.可能 2.不可能
筋力低下:歩行	1.可能 2.不可能	筋力低下:階段昇降	1.可能 2.不可能
筋力低下:顔面筋罹患	1.あり 2.なし		

末梢神経障害			
しびれ感	1.あり 2.なし	深部覚低下	1.あり 2.なし
温痛覚低下	1.あり 2.なし	疼痛感	1.あり 2.なし
その他			

自律神経系			
膀胱直腸障害	1.あり 2.なし	発汗障害	1.あり 2.なし
起立性低血圧	1.あり 2.なし		
その他			

認知機能・精神症状			
認知症・認知機能低下	1.あり 2.なし		
精神発達遅滞	1.あり 2.なし		

心筋症			
心筋症	1.あり 2.なし		

先天奇形			
先天奇形			

■検査所見

針筋電図			
実施	1.実施 2.未実施 検査年月日 西暦 年 月 日		
神経原性変化の所見(高振幅電位, 多相性電位など)	1.あり 2.なし	部位	1.上肢領域 2.体幹領域 3.下肢領域
運動神経伝導速度	測定値/正常下限値 %		

遺伝子検査			
実施	1.実施 2.未実施		
異常の有無	1.異常あり 2.異常なし	異常の種類	1.SMN 2.IGHBP2 3.その他

血液検査			
血清CK又はCPK値	IU/L 基準値	IU/L	検査年月日 西暦 年 月 日

■鑑別診断

鑑別できるものにチェック	1.筋萎縮性側索硬化症2.球脊髄性筋萎縮症3.脳腫瘍・脊髄疾患4.頸椎症、椎間板ヘルニア、脳および脊髄腫瘍、脊髄空洞症など 5.末梢神経疾患6.多発性神経炎(遺伝性、非遺伝性)、多巣性運動ニューロパチーなど7.筋疾患 筋ジストロフィー、多発筋炎など 8.感染症に関連した下位運動ニューロン障害 ポリオ症候群など9.傍腫瘍症候群10.先天性多発性関節拘縮症11.神経筋接合部疾患
--------------	--

■重症度

生活における重症度	
生活における重症度分類	1. 学校生活・家事・就労はおおむね可能 2. 学校生活・家事・就労は困難だが、日常生活（身の回りのこと）はおおむね自立 3. 自力で食事、排泄、移動のいずれか一つ以上ができず、日常生活に介助を要する 4. 呼吸困難・痰の咯出困難、あるいは嚥下障害がある 5. 非経口的栄養摂取（経管栄養、胃瘻など）、人工呼吸器使用、気管切開を受けている
modified Rankin Scale	1. まったく症候がない 2. 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 3. 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 4. 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 5. 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 6. 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 7. 死亡
食事・栄養	1. 症候なし。 2. 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。 3. 食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする。 4. 食事・栄養摂取に何らかの介助を要する。 5. 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。 6. 面的に非経口的栄養摂取に依存している。
呼吸	1. 症候なし。 2. 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。 3. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある。 4. 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。 5. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要。 6. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要。

■治療その他

栄養と呼吸	
経管栄養	1. 経鼻胃管 2. 胃瘻・腸瘻 3. 未施行 導入日 西暦 年 月
非侵襲的陽圧換気（BiPAP等）	1. 間欠的施行 2. 夜間に継続的に施行 3. 一日中施行 4. 未施行 導入日 西暦 年 月
気管切開	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月
気管切開＋人工呼吸器	1. 装着 2. 実装着 導入日 西暦 年 月

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）	
使用の有無	1. あり 2. なし
以下 有の場合 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1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 椅子とベッド間の移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 整容1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 トイレ動作1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 入浴1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 階段昇降1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 更衣1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排便コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排尿コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 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	記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。 Ver. 141107

臨床調査個人票 004. 原発性側索硬化症（新規）

■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
出生市区町村	性別		
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		
連絡事項			

■発症と経過

初発症状			
球症状	1.あり 2.なし 3.不明 構音障害 1.あり 2.なし 3.不明 嚥下障害 1.あり 2.なし 3.不明		
頸部筋力低下(首下がりになど)	1.あり 2.なし 3.不明		
上肢筋力低下	1.あり 2.なし 3.不明 優位部 1.近位 2.遠位 3.びまん性 左右1.右 2.左 3.両側		
下肢筋力低下	1.あり 2.なし 3.不明 優位部 1.近位 2.遠位 3.びまん性 左右1.右 2.左 3.両側		
呼吸障害	呼吸障害 1.あり 2.なし 3.不明		
発症時の年齢	歳		
その他の初発症状			
経過			
経過	1.進行性 2.進行後停止 3.軽快 4.その他 その他		

■臨床所見

脳神経			
眼球運動障害	1.あり 2.なし	痙性構音障害	1.あり 2.なし
嚥下障害	1.あり 2.なし	舌萎縮	1.あり 2.なし
運動系			
	脳神経領域	頸部・上肢領域	体幹領域（胸髄領域）
上位運動ニューロン症候	1.下顎反射亢進 2.口尖らし反射亢進 3.偽性球麻痺 4.強制泣き・笑い	1.上肢腱反射亢進 2.ホフマン反射亢進 3.上肢痙縮 4.萎縮筋の腱反射残存	1.腹壁皮膚反射消失 2.体幹部腱反射亢進
下位運動ニューロン症候	1.顎 2.顔面 3.舌 4.咽・喉頭	1.頸部 2.上肢帯 3.上腕	1.胸腹部 2.背部
呼吸障害の有無	1.あり 2.なし		
歩行、姿勢、協調運動			
小脳症状（体幹失調・四肢失調）の有無	1.あり 2.なし		
錐体外路症候			
無動	1.あり 2.なし	痙縮	1.あり 2.なし
腱反射亢進	1.あり 2.なし	Babinski 徴候	1.あり 2.なし
筋強剛	1.なし 2.軽微な固縮。または他の部位の随意運動で誘発される固縮 3.軽度～中等度の固縮 4.高度の固縮。しかし関節可動域は正常 5.著明な固縮。正常可動域を動かすには困難を伴う		
その他			
筋力			
参考：筋力のグレード 0：筋の収縮なし 1：筋収縮はあるが関節は動かない 2：重力に抗しない運動可能 3：重力に抗して可動域全体にわたって運動可能 4：重力と弱い抵抗に抗して、可動域全体にわたって運動可能 5：正常			
頸部前屈	0 1 2 3 4 5	肩関節外転（三角筋など）右	0 1 2 3 4 5
肩関節外転（三角筋など）左	0 1 2 3 4 5	肘関節屈曲（上腕二頭筋など）右	0 1 2 3 4 5
肘関節屈曲（上腕二頭筋など）左	0 1 2 3 4 5	手関節背屈 右	0 1 2 3 4 5
手関節背屈 左	0 1 2 3 4 5	股関節屈曲（腸腰筋など）右	0 1 2 3 4 5
股関節屈曲（腸腰筋など）左	0 1 2 3 4 5	足関節背屈 右	0 1 2 3 4 5
足関節背屈 左	0 1 2 3 4 5	筋萎縮を認める部位	1.頸筋群 2.右上肢 3.左上肢 4.右上肢帯筋 5.左上肢帯筋 6.傍脊柱筋 7.右腰帯筋 8.左腰帯筋 9.右下肢 10.左下肢 11.顔面筋
末梢神経障害			
しびれ感	1.あり 2.なし	深部覚低下	1.あり 2.なし
温痛覚低下	1.あり 2.なし	疼痛感	1.あり 2.なし
その他			
自律神経系			
膀胱直腸障害	1.あり 2.なし	発汗障害	1.あり 2.なし
起立性低血圧	1.あり 2.なし	その他	
認知機能・精神症状			
認知症・認知機能低下	1.あり 2.なし		

■ 検査所見

針筋電図			
実施	1. 実施 2. 未実施 検査年月日 西暦 年 月 日		
進行性脱神経の所見 (fibrillation potentials, positive sharp waves)	1. あり 2. なし 部位1. 脳神経領域 2. 頸部・上肢領域 3. 体幹領域 4. 腰部・下肢領域		
慢性脱神経の所見 (長持続時間・高振幅電位, 多相性電位など)	1. あり 2. なし 部位1. 脳神経領域 2. 頸部・上肢領域 3. 体幹領域 4. 腰部・下肢領域		
血液検査			
血清Vitamin B12	μg/mL	血清梅毒反応	1. 陽性 2. 陰性
抗HTLV-1 抗体	1. 陽性 2. 陰性	抗ボレリア・ブルグドルフェリ抗体	1. 陽性 2. 陰性 3. 未検査
髄液検査			
所見	1. 異常あり 2. 異常なし 3. 未検査		
MRI検査			
実施	1. 実施 2. 未実施 検査年月日 西暦 年 月 日		
頸椎と大後頭孔領域で脊髄の圧迫性病変	1. あり 2. なし		
脳脊髄の高信号病変	1. あり 2. なし		
中心前回に限局した萎縮	1. あり 2. なし		
PET検査			
実施	1. 実施 2. 未実施 検査年月日 西暦 年 月 日		
中心溝近傍でのブドウ糖消費	1. 増加 2. 減少 3. 通常		
遺伝子検査			
実施	1. 実施 2. 未実施		
異常の有無	SOD11. 異常あり 2. 異常なし 3. 未検査 TDP-43 1. 異常あり 2. 異常なし 3. 未検査 FUS/TLS 1. 異常あり 2. 異常なし 3. 未検査 その他変異のあった遺伝子 その他変異のなかった遺伝子		
鑑別診断			
鑑別診断			
鑑別できるものにチェック	1. 筋萎縮性側索硬化症 2. 家族性痙性対麻痺 3. 脊髄腫瘍 4. HAM 5. 多発性硬化症 6. 連合性脊髄変性症 (ビタミンB12欠乏性脊髄障害) 7. アルコール性ミエロパチー 8. 肝性ミエロパチー 9. 副腎白質ジストロフィー 10. fronto-temporal dementia with Parkinsonism linked to chromosome 17 (FTDP17) 11. Gerstmann-Straussler-Scheinker 症候群 12. 遺伝性成人発症アレキサンダー病		

■重症度

生活における重症度	
生活における重症度	1.家事・就労はおおむね可能。 2.家事・就労は困難だが、日常生活（身の回りのこと）はおおむね自立。 3.自力で食事、排泄、移動のいずれか一つ以上ができず、日常生活に介助を要する。 4.呼吸困難、痰の喀出困難、あるいは嚥下障害がある。 5.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

現在の日常生活動作（ADL）	
言語	1.発話正常 2.発話障害が認められる 3.繰り返し聞くと意味が分かる 4.声以外の伝達手段と発話を併用 5.実用的発話の喪失
書字	1.正常 2.遅いまたは書きなぐる（全単語が判読可能） 3.一部の単語が判読不可能 4.ペンは握れるが、字を書けない 5.ペンが握れない
歩行・移動	1.正常 2.やや歩行が困難 3.杖などの器物または人による介助歩行 4.歩行不可能（車椅子などで生活） 5.足を動かすことができない（全面介助移動）
着衣、身の周りの動作	1.正常にできる 2.努力して、一人で完全にできる 3.時折手助けまたは代わりの方法が必要 4.しばしば手助けが必要 5.全面介助である
唾液分泌	1.正常 2.口内の唾液はわずかだが、明らかに過剰（夜間はよだれが垂れることがある） 3.中等度に過剰な唾液（わずかによだれが垂れることがある） 4.顕著に過剰な唾液（よだれが垂れる） 5.著しいよだれ（絶えずティッシュやハンカチを必要とする）
寝床での動作	1.正常 2.幾分遅く、ぎこちないが助けを必要としない 3.一人で寝返りをうったり、寝具を整えられるが非常に苦勞する 4.寝返りを始めることはできるが、一人で寝返りをうったり、寝具を整えることができない 5.自分ではどうすることもできない
階段登り	1.正常 2.遅い 3.軽度の不安定または疲労 4.介助が必要 5.登れない
食事用具の使い方 （経管栄養なし）	1.正常 2.幾分遅く、ぎこちないが、他人の助けを必要としない 3.フォークは使えるが、はしは使えない 4.食物は誰かに切ってもらわなくてはならないが、何とかフォークまたはスプーンで食べる事ができる 5.誰かに食べさせてもらわなくてはならない
指先の動作 （経管栄養実施の場合）	1.正常 2.ぎこちないが全ての手先の作業ができる 3.ボタンやファスナーを留めるのにある程度手助けが必要 4.看護者にわずかに面倒をかける 5.全く何もできない

嚥下	
嚥下	1.正常な食事習慣 2.初期の摂食障害、時に食物をつまらせる 3.形態をかえて食べる必要有（きざみ食等） 4.補助的な経管栄養または点滴を必要とする 5.全面的に経管栄養か点滴（経口摂取不可能）

呼吸	
呼吸困難	1.なし 2.歩行中に起こる 3.日常動作のいずれかで起こる 4.座位または臥位いずれかで起こる 5.極めて強く呼吸補助装置を考慮する
起座呼吸	1.なし 2.息切れのため夜間の睡眠がやや困難 3.眠るのに支えとする枕が必要 4.座位でないと眠れない 5.全く眠ることができない
呼吸不全 （呼吸が自然にできない）	1.なし 2.間欠的に呼吸補助装置（bipap）が必要 3.夜間に継続的に呼吸補助装置（bipap）が必要 4.1日中呼吸補助装置（bipap）が必要 5.挿管または気管切開による人工呼吸が必要

■治療その他

栄養と呼吸	
経管栄養	1.経鼻胃管 2.胃瘦・腸瘦 3.未施行 導入日 西暦 年 月
経静脈栄養	1.実施 2.未実施 導入日 西暦 年 月
非侵襲的陽圧換気（BiPAP等）	1.間欠的施行 2.夜間に継続的に施行 3.一日中施行 4.未施行 導入日 西暦 年 月
気管切開	1.実施 2.未実施 導入日 西暦 年 月
人工呼吸器	1.装着 2.未装着 導入日 西暦 年 月

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	記載年月日：平成 年 月 日

印

※自筆または押印のこと

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 005. 進行性核上性麻痺（新規）

■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
出生市区町村	性別		
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
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		
連絡事項			

■発症と経過

初発症状			
筋強剛	1.あり 2.なし 3.不明	姿勢反射の障害	1.あり 2.なし 3.不明
振戦	1.あり 2.なし 3.不明	動作緩慢	1.あり 2.なし 3.不明
無動	1.あり 2.なし 3.不明	発症年齢	歳
初発症状(自由記載)			
経過			
経過	1.進行性 2.進行後停止 3.軽快 4.その他 その他		

■臨床所見

脳神経			
構音障害	1.あり 2.なし	嚥下障害	1.あり 2.なし
垂直性核上性眼球運動障害	1.あり 2.なし	眼振	1.あり 2.なし
反射			
四肢の腱反射	1.正常 2.低下 3.亢進	バビンスキー／チャドック徴候	1.陽性 2.陰性
歩行、姿勢、協調運動			
パーキンソニズムの要素による歩行異常	1.パーキンソニズムの要素はなし 2.歩行は緩慢。小刻みでひきずることもあり、しかし加速歩行や前方突進現象は認めない。 3.困難を伴うが、一人で歩ける。加速歩行、小刻み歩行、前方突進現象がみられることもある。 4.介助歩行 5.歩行不可		
前屈姿勢の有無	1.なし 2.軽度の前屈姿勢（高齢者では正常としてもおかしくない程度の前屈） 3.中等度の前屈姿勢、一側にやや傾くこともある。 4.高度の前屈姿勢、脊椎後彎を伴う。一側へ中等度に傾くこともある。 5.高度の前屈、究極の異常前屈姿勢		
姿勢の安定性 （立ち直り反射障害と後方突進現象）	1.なし 2.後方突進現象があるが、自分で立ち直れる 3.後方突進現象があり、支えないと倒れる 4.きわめて不安定で、何もしなくても倒れそうになる 5.介助なしには起立が困難		
椅子からの立ち上がり	1.正常 2.可能だがおそい。一度でうまくいかないこともある。 3.肘掛けに腕をつけて立ち上がる必要がある。 4.立ち上がろうとしても椅子に倒れ込むことがある。しかし最後には一人で立ち上がれる。 5.立ち上がるには、介助が必要。		
小脳症状（体幹失調・四肢失調）の有無	1.あり 2.なし		
大脳皮質徴候			
他人の手徴候	1.あり 2.なし	皮質性感覚障害	1.あり 2.なし
肢節運動失行	1.あり 2.なし	失行（肢節運動以外）	1.あり 2.なし
錐体外路症候			
安静時振戦 目立つほう	1.右 2.左 3.両方		
安静時振戦	1.なし 2.ごくわずかでたまに出現 3.軽度の振幅の振戦で持続的に出現しているか中等度の振幅で間歇的に出現する 4.中等度の振幅で大部分の時間出現している 5.大きな振幅の振戦が、大部分の時間出現している		
指タップ （母指と示指をできるだけ大きな振幅でタッピング）	1.正常 2.やや遅いか、振幅がやや小さい 3.中等度の障害。明らかにまた早期に疲労を示す。動きが止まってしまうこともある。 4.高度の障害。運動開始時hesitationをしばしば起こすが、動きが止まることもある。 5.ほとんどタッピングの動作にならない。		
筋強剛	1.なし 2.軽微な固縮。または他の部位の随意運動で誘発される固縮 3.軽度～中等度の固縮 4.高度の固縮。しかし関節可動域は正常 5.著明な固縮。正常可動域を動かすには困難を伴う		
体幹部や頸部に強い筋強剛／頸部後屈	1.あり 2.なし		
自律神経系			
排尿困難	1.あり 2.なし	失禁	1.あり 2.なし
陰萎（男性のみ）	1.あり 2.なし	頑固な便秘	1.あり 2.なし
失神・眼前暗黒感	1.あり 2.なし		
発汗障害	1.あり 2.なし	起立性低血圧	1.あり 2.なし
Schellong試験（起立性低血圧）の実施	1.実施 2.未実施	仰臥位から立位	mmHg 仰臥位から座位
その他			
認知機能・精神症状			
抑うつ症状	1.あり 2.なし	幻覚（非薬剤性）	1.あり 2.なし
失語	1.あり 2.なし	失認	1.あり 2.なし
認知症・認知機能低下	1.あり 2.なし	無動	1.あり 2.なし

■検査所見

画像所見			
MRI実施の有無	1.実施 2.未実施	MRI撮影日 西暦 年 月	
顕著な大脳萎縮／白質病変	1.あり 2.なし	部位1.前頭 2.頭頂 3.側頭 4.その他	高度な側1.右 2.左
線条体の萎縮または異常信号	1.あり 2.なし	第三脳室拡大	1.あり 2.なし
脳幹萎縮（中脳／橋）	1.あり 2.なし	小脳萎縮	1.あり 2.なし
その他の所見			
SPECT実施の有無	1.実施 2.未実施	SPECT実施の時期 西暦 年 月	
脳血流低下の有無	1.あり 2.なし	脳血流低下の部位 1.前頭 2.頭頂 3.側頭 4.後頭 5.基底核 6.小脳 7.脳幹	

■鑑別診断

鑑別診断	
鑑別できるものにチェック	1.脳血管性パーキンソニズム 2.薬物性パーキンソニズム 3.多系統萎縮症 4.大脳皮質基底核変性症 5.多発ニューロパチー（末梢神経障害による運動障害や眼球運動障害） 6.脳血管障害・脳炎・外傷
使用薬剤	フェノチアジン、ブチロフェノン系薬剤、非定型抗精神病薬 1.使用中 2.未使用 3.過去に使用 ベンズアミド誘導體（チアピリド、スルピリド、クボプロリド、トクアプロリド） 1.使用中 2.未使用 3.過去に使用 レセルピン 1.使用中 2.未使用 3.過去に使用

■重症度

重症度	
modified Rankin Scale	1. まったく症候がない。 2. 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。 3. 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。 4. 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。 5. 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。 6. 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。 7. 死亡。
食事・栄養	1. 症候なし。 2. 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。 3. 食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする。 4. 食事・栄養摂取に何らかの介助を要する。 5. 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。 6. 面的に非経口的栄養摂取に依存している。
呼吸	1. 症候なし。 2. 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。 3. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある。 4. 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。 5. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要。 6. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要。

■治療その他

抗パーキンソン病薬の効果	
L-DOPA製剤使用の有無	1. 使用中 2. 未使用 3. 過去に使用 治療効果1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
ドパミン受容体作動薬の使用の有無	1. 使用中 2. 未使用 3. 過去に使用 治療効果1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
塩酸アマンタジン使用の有無	1. 使用中 2. 未使用 3. 過去に使用 治療効果1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
抗コリン薬使用の有無	1. 使用中 2. 未使用 3. 過去に使用 治療効果1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
塩酸セリギリン使用の有無	1. 使用中 2. 未使用 3. 過去に使用 治療効果1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
ドロキシドパ使用の有無	1. 使用中 2. 未使用 3. 過去に使用 治療効果1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
その他の治療薬の有無	1. あり 2. なし 薬剤名 治療効果 1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明

参考	
症状の日内変動の有無	1. あり 2. なし 3. 不明
ジスキネジアの有無	1. あり 2. なし 3. 不明
精神症状の有無	1. あり 2. なし 3. 不明

定位脳手術	
定位脳手術の有無	1. あり 2. なし 3. 不明 実施年月 西暦 年 月 部位1. 視床下核 2. 淡蒼球 3. 視床 種類1. 破壊術 2. 刺激術

栄養と呼吸	
気管切開	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月
鼻腔栄養	1. あり 2. なし 導入日 西暦 年 月
胃瘻	1. あり 2. なし 導入日 西暦 年 月
人工呼吸器	1. あり 2. なし 導入日 西暦 年 月 種 類1. NPPV（非侵襲的人工呼吸器） 2. TPPV（気管切開による人工呼吸療法）

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）	
使用の有無	1. あり 2. なし
以下 有の場合 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1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 椅子とベッド間の移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 整容1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 トイレ動作1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 入浴1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 階段昇降1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 更衣1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排便コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排尿コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 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	記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通

知)を参照の上、ご記入ください。

- 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。

Ver.141107

臨床調査個人票 006. パーキンソン病（新規）

■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
出生市区町村	性別		
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		
連絡事項			
■発症と経過			
初発症状			
筋強剛	1.あり 2.なし 3.不明	姿勢反射の障害	1.あり 2.なし 3.不明
振戦	1.あり 2.なし 3.不明	動作緩慢	1.あり 2.なし 3.不明
無動	1.あり 2.なし 3.不明		
初発症状(自由記載)			
経過			
経過	1.進行性 2.進行後停止 3.軽快 4.その他 その他		

■臨床所見

脳神経			
構音障害	1.あり 2.なし	嚥下障害	1.あり 2.なし
垂直性核上性眼球運動障害	1.あり 2.なし	眼振	1.あり 2.なし
反射			
四肢の腱反射	1.正常 2.低下 3.亢進	バビンスキー／チャドック徴候	1.陽性 2.陰性
運動系			
他人の手徴候／把握反射／反射性ミオクローヌスのいずれか	1.あり 2.なし	四肢の症状の顕著な非対称性	1.あり 2.なし
歩行、姿勢、協調運動			
パーキンソニズムの要素による歩行異常	1.パーキンソニズムの要素はなし 2.歩行は緩慢。小刻みでひきずることもあり、しかし加速歩行や前方突進現象は認めない。 3.困難を伴うが、一人で歩ける。加速歩行、小刻み歩行、前方突進現象がみられることもある。 4.介助歩行 5.歩行不可		
前屈姿勢の有無	1.なし 2.軽度の前屈姿勢（高齢者では正常としてもおかしくない程度の前屈） 3.中等度の前屈姿勢、一側にやや傾くこともある。 4.高度の前屈姿勢、脊椎後彎を伴う。一側へ中等度に傾くこともある。 5.高度の前屈、究極の異常前屈姿勢		
姿勢の安定性 （立ち直り反射障害と後方突進現象）	1.なし 2.後方突進現象があるが、自分で立ち直れる 3.後方突進現象があり、支えないと倒れる 4.きわめて不安定で、何もしなくても倒れそうになる 5.介助なしには起立が困難		
椅子からの立ち上がり	1.正常 2.可能だがおそい。一度でうまくいかないこともある。 3.肘掛けに腕をつけて立ち上がる必要がある。 4.立ち上がろうとしても椅子に倒れ込むことがある。しかし最後には一人で立ち上がれる。 5.立ち上がるには、介助が必要。		
小脳症状（体幹失調・四肢失調）の有無	1.あり 2.なし		
錐体外路症候			
安静時振戦 目立つほう	1.右 2.左 3.両方		
安静時振戦	1.なし 2.ごくわずかでたまに出現 3.軽度の振戦の振戦で持続的に出現しているか中等度の振戦で間歇的に出現する 4.中等度の振戦で大部分の時間出現している 5.大きな振戦の振戦が、大部分の時間出現している		
指タップ （母指と示指をできるだけ大きな振幅でタッピング）	1.正常 2.やや遅いか、振幅がやや小さい 3.中等度の障害。明らかにまた早期に疲労を示す。動きが止まってしまうこともある。 4.高度の障害。運動開始時hesitationをししばしば起こすが、動きが止まることもある。 5.ほとんどタッピングの動作にならない。		
筋強剛	1.なし 2.軽微な固縮。または他の部位の随意運動で誘発される固縮 3.軽度～中等度の固縮 4.高度の固縮。しかし関節可動域は正常 5.著明な固縮。正常可動域を動かすには困難を伴う		
体幹部や頸部に強い筋強剛／頸部後屈	1.あり 2.なし		
自律神経系			
排尿困難	1.あり 2.なし	失禁	1.あり 2.なし
陰萎（男性のみ）	1.あり 2.なし	頑固な便秘	1.あり 2.なし
失神・眼前暗黒感	1.あり 2.なし		
発汗障害	1.あり 2.なし	起立性低血圧	1.あり 2.なし
Schellong試験（起立性低血圧）の実施	1.実施 2.未実施	mmHg 仰臥位から立位	mmHg 仰臥位から座位
その他			
認知機能・精神症状			
抑うつ症状	1.あり 2.なし	幻覚（非薬剤性）	1.あり 2.なし
失語	1.あり 2.なし	失認	1.あり 2.なし
肢節運動失行	1.あり 2.なし	失行（肢節運動失行以外）	1.あり 2.なし
認知症・認知機能低下	1.あり 2.なし		

■検査所見

画像所見			
CT/MRI検査の実施	1.実施 2.未実施	CT撮影日 西暦 年 月	MRI撮影日 西暦 年 月
顕著な大脳萎縮／白質病変	1.あり 2.なし	部位1.前頭 2.頭頂 3.側頭 4.その他	高度な側1.右 2.左
線条体の萎縮または異常信号	1.あり 2.なし		
第三脳室拡大	1.あり 2.なし		
脳幹萎縮（中脳／橋）	1.あり 2.なし		
小脳萎縮	1.あり 2.なし		
その他の所見			
SPECT実施の有無	1.実施 2.未実施	SPECT実施の時期 西暦 年 月	
脳血流低下の有無	1.あり 2.なし	脳血流低下の部位 1.前頭 2.頭頂 3.側頭 4.後頭 5.基底核 6.小脳 7.脳幹	

■鑑別診断

鑑別診断	
鑑別できるものにチェック	1.脳血管性パーキンソニズム2.薬物性パーキンソニズム3.多系統萎縮症4.その他
使用薬剤	フェノチアジン、ブチロフェノン系薬剤、非定型抗精神病薬1.使用中 2.未使用 3.過去に使用 ベンズアミド誘導体（チアプリド、スルピリド、クレボプリド、メトクロプロミド）1.使用中 2.未使用 3.過去に使用 レセルピン1.使用中 2.未使用 3.過去に使用 その他

■重症度

病期	
Hoehn Yahr分類	1.1度（一側性パーキンソニズム） 2.2度（両側性パーキンソニズム。姿勢反射障害なし。） 3.3度（軽～中等度パーキンソニズム。姿勢反射障害あり。日常生活に介助不要。） 4.4度（高度障害を示すが、歩行は介助なしにどうか可能。） 5.5度（介助なしにはベッド車椅子生活。）

日常生活機能障害度	
1.1度（日常生活、通院にほとんど介助を要しない。） 2.2度（日常生活、通院に部分的介助を要する。） 3.3度（日常生活に全面的介助を要し独力では歩行起立不能。）	

■治療その他

抗パーキンソン病薬の効果	
L-DOPA製剤使用の有無	1.使用中 2.未使用 3.過去に使用 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
ドパミン受容体作動薬の使用の有無	1.使用中 2.未使用 3.過去に使用 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
塩酸アマタジン使用の有無	1.使用中 2.未使用 3.過去に使用 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
抗コリン薬使用の有無	1.使用中 2.未使用 3.過去に使用 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
塩酸セリギリン使用の有無	1.使用中 2.未使用 3.過去に使用 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
ドロキシドパ使用の有無	1.使用中 2.未使用 3.過去に使用 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
その他の治療薬の有無	1.あり 2.なし 薬剤名 治療効果 1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明

参考	
症状の日内変動の有無	1.あり 2.なし 3.不明
ジスキネジアの有無	1.あり 2.なし 3.不明
精神症状の有無	1.あり 2.なし 3.不明

定位脳手術	
定位脳手術の有無	1.あり 2.なし 3.不明 実施年月 西暦 年 月 部位1.視床下核 2.淡蒼球 3.視床 種類1.破壊術 2.刺激術

栄養と呼吸	
気管切開	1.実施 2.未実施 導入日 西暦 年 月
鼻腔栄養	1.あり 2.なし 導入日 西暦 年 月
胃瘻	1.あり 2.なし 導入日 西暦 年 月
人工呼吸器	1.あり 2.なし 導入日 西暦 年 月 種 類1.NPPV（非侵襲的人工呼吸器） 2.TPPV（気管切開による人工呼吸療法）

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）	
使用の有無	1.あり 2.なし
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	

● 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。

- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver.141107

臨床調査個人票 007. 大脳皮質基底核変性症（新規）

■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
出生市区町村	性別		
出生時氏名(変更のある場合)	1. 男 2. 女		
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		
連絡事項			

■発症と経過

初発症状			
筋強剛	1. あり 2. なし 3. 不明	姿勢反射の障害	1. あり 2. なし 3. 不明
振戦	1. あり 2. なし 3. 不明	動作緩慢	1. あり 2. なし 3. 不明
無動	1. あり 2. なし 3. 不明		
初発症状(自由記載)			
経過			
経過	1. 進行性 2. 進行後停止 3. 軽快 4. その他 その他		

■鑑別診断

鑑別診断

鑑別できるものにチェック	<ol style="list-style-type: none"> 1. パーキンソン病、レビー小体病 2. 進行性核上性麻痺 3. 多系統萎縮症（特に線条体黒質変性症） 4. アルツハイマー病 5. 筋萎縮性側索硬化症 6. 意味型失語（他の認知機能や、語の流暢性のような言語機能が保たれているにもかかわらず、意味記憶としての、単語（特に名詞）、事物、顔の認知ができない）あるいはロゴペニック型原発性進行性失語（短期記憶障害により復唱ができない） 7. 局所性の器質的病変（局所症状を説明しうる限局性病変） 8. グラニューリン遺伝子変異ないし血漿プログラニューリン低下 9. TDP-43 およびFUS 遺伝子変異
--------------	---

■重症度

重症度

modified Rankin Scale	<ol style="list-style-type: none"> 1. まったく症候がない。 2. 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。 3. 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。 4. 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。 5. 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。 6. 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。 7. 死亡。
食事・栄養	<ol style="list-style-type: none"> 1. 症候なし。 2. 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。 3. 食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする。 4. 食事・栄養摂取に何らかの介助を要する。 5. 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。 6. 面的に非経口的栄養摂取に依存している。
呼吸	<ol style="list-style-type: none"> 1. 症候なし。 2. 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。 3. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある。 4. 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。 5. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要。 6. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要。

■治療その他

抗パーキンソン病薬の効果			
L-DOPA製剤使用の有無	1.使用中 2.未使用 3.過去に使用	治療効果	1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
ドーパミン受容体作動薬の使用の有無	1.使用中 2.未使用 3.過去に使用	治療効果	1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
塩酸アマンタジン使用の有無	1.使用中 2.未使用 3.過去に使用	治療効果	1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
抗コリン薬使用の有無	1.使用中 2.未使用 3.過去に使用	治療効果	1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
塩酸セリギリン使用の有無	1.使用中 2.未使用 3.過去に使用	治療効果	1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
ドロキシドパ使用の有無	1.使用中 2.未使用 3.過去に使用	治療効果	1.効果あり 2.不変(効果なし) 3.悪化
その他の治療薬の有無	1.あり 2.なし 3.不明	薬剤名	治療効果
	1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明		

定位脳手術			
定位脳手術の有無	1.あり 2.なし 3.不明 種類1.破壊術 2.刺激術	実施年月 西暦 年 月	部位1.視床下核 2.淡蒼球 3.視床 種

参考	
症状の日内変動の有無	1.あり 2.なし 3.不明
ジスキネジアの有無	1.あり 2.なし 3.不明
精神症状の有無	1.あり 2.なし 3.不明

栄養と呼吸	
気管切開	1.実施 2.未実施 導入日 西暦 年 月
鼻腔栄養	1.あり 2.なし 導入日 西暦 年 月
胃瘻	1.あり 2.なし 導入日 西暦 年 月
人工呼吸器	1.あり 2.なし 導入日 西暦 年 月 種類1.NPPV(非侵襲的人工呼吸器) 2.TPPV(気管切開による人工呼吸療法)

人工呼吸器(使用者のみ詳細記入)			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	記載年月日:平成 年 月 日
	印

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」(平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 008. ハンチントン病（新規）

■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

連絡事項

--

■発症と経過

初発症状

初発症状	1.パーキンソニズム 2.不随意運動 3.性格変化・精神症状 4.知的障害
------	---------------------------------------

経過

経過	1.進行性 2.進行後停止 3.軽快 4.その他 その他
----	------------------------------

■臨床所見

反射

四肢腱反射亢進	1.あり 2.なし	バビンスキー徴候	1.あり 2.なし
末梢神経障害	1.あり 2.なし		

筋力

筋萎縮	1.あり 2.なし
-----	-----------

歩行、姿勢、協調運動

歩行障害	1.なし 2.介助歩行 3.車いす 4.臥床状態 5.不明
------	-------------------------------

錐体外路症候

不随意運動	1.なし 2.舞踏運動 3.バリスム 4.アテトーゼ 5.振戦・ミオクローヌス 6.自咬症 7.不明
パーキンソニズム	1.なし 2.仮面様顔貌 3.筋強剛 4.無動

認知機能

性格変化・精神症状	1.なし 2.反社会的行動 3.脱抑制・奇行 4.自殺企図 5.不明
知的障害(記憶力低下、判断力低下)	1.あり 2.なし 3.不明

■検査所見

画像検査

CT実施の有無	1.実施 2.未実施	MRI実施の有無	1.実施 2.未実施
尾状核萎縮を伴う側脳室拡大	1.あり 2.なし	大脳皮質萎縮	1.あり 2.なし

ハンチントン病遺伝子(IT15) 遺伝子異常

本人の検査結果	1.未実施 2.陰性 3.陽性
家族の検査結果	1.未実施 2.陰性 3.陽性 続柄

■鑑別診断

鑑別できるものにチェック

症候性舞踏病	1.小舞踏病 2.妊娠性舞踏病 3.脳血管障害
薬剤性舞踏病	1.抗精神病薬による遅発性ジスキネジア 2.その他の薬剤性ジスキネジア
代謝性疾患	1.ウィルソン病 2.脂質症
他の神経変性疾患	1.歯状核赤核淡蒼球レイ体萎縮症 2.有棘赤血球症を伴う舞踏病

■重症度

Barthel Index

食事	1.自立、自助具などの装着可、標準的時間内に食べ終わる 2.部分介助（たとえば、おかずを切って細かくしてもらう） 3.全介助
車いすからベッドへの移動	1.自立、プレーキ、フットレストの操作も含む（非行自立も含む） 2.軽度の部分介助または監視を要する 3.座ることは可能であるがほぼ全介助 4.全介助または不可能
整容	1.自立（洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り） 2.部分介助または不可能
トイレ動作	1.自立（衣服の操作、後始末を含む、ポータブル便器などを使用している場合は その洗浄も含む） 2.部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する 3.全介助または不可能
入浴	1.自立 2.部分介助または不可能
歩行	1.45m以上の歩行、補装具（車椅子、歩行器は除く）の使用の有無は問わず 2.45m以上の介助歩行、歩行器の使用を含む 3.歩行不能の場合、車椅子にて45m以上の操作可能 4.上記以外
階段昇降	1.自立、手すりなどの使用の有無は問わない 2.介助または監視を要する 3.不能
着替え	1.自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む 2.部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分でできる 3.上記以外
排便コントロール	1.失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能 2.ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む 3.上記以外
排尿コントロール	1.失禁なし、収尿器の取り扱いも可能 2.ときに失禁あり、収尿器の取り扱いに介助を要する者も含む 3.上記以外

精神症状評価

1.症状がまったくないか、あるいはいくつかの軽い症状が認められるが日常生活の中ではほとんど目立たない程度である。
2.精神症状は認められるが、安定化している。意思の伝達や現実検討も可能であり、院内の保護的環境ではリハビリ活動等に参加し、身辺も自立している。
通常の対人関係は保っている。
3.精神症状、人格水準の低下、認知症などにより意思の伝達や現実検討にいくらかの欠陥がみられるが、概ね安定しつつあるか、または固定化されている。
逸脱行動は認められない。または軽度から中等度の残遺症状がある。対人関係で困難を感じることもある。
4.精神症状、人格水準の低下、認知症などにより意思の伝達か判断に欠陥がある。
行動は幻覚や妄想に相当影響されているが逸脱行動は認められない。
あるいは中等度から重度の残遺症状（欠陥状態、無関心、無為、自閉など）、慢性の幻覚妄想などの精神症状が遷延している。
または中等度のうつ状態、そう状態を含む。
5.精神症状、人格水準の低下、認知症などにより意思の伝達に粗大な欠陥（ひどい減裂や無言症）がある。
時に逸脱行動が見られることがある。
または最低限の身辺の清潔維持が時に不可能であり、常に注意や見守りを必要とする。または重度のうつ状態、そう状態を含む。
6.活発な精神症状、人格水準の著しい低下、重度の認知症などにより著しい逸脱行動（自殺企図、暴力行為など）が認められ、または最低限の身辺の清潔維持が
持続的に不可能であり、常時嚴重な注意や見守りを要する。
または重大な自傷他害行為が予測され、嚴重かつ持続的な注意を要する。しばしば隔離なども必要となる。

能力障害評価

1.精神障害を認めるが、日常生活および社会生活は普通にできる。
2.精神障害を認め、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、時に応じて援助を必要とする。
4.精神障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、常時援助を要する。
5.精神障害を認め、身の回りのことはほとんどできない。

■治療その他

栄養と呼吸			
経管栄養	1. 経鼻胃管 2. 胃瘻・腸瘻 3. 未施行 導入日 西暦 年 月		
気管切開	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月		
鼻腔栄養	1. あり 2. なし 導入日 西暦 年 月		
胃瘻	1. あり 2. なし 導入日 西暦 年 月		
人工呼吸器	1. あり 2. なし 導入日 西暦 年 月 種 類1. NPPV (非侵襲的人工呼吸器) 2. TPPV (気管切開による人工呼吸療法)		
人工呼吸器 (使用者のみ詳細記入)			
使用の有無	1. あり 2. なし		
以下 有の場合 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	記載年月日：平成 年 月 日
印	

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」(平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 009. 神経有棘赤血球症（新規）

■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
出生市区町村	性別		
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		
連絡事項			
■発症と経過			
初発症状			
初発症状	1.不随意運動 2.性格変化・精神症状 3.知的障害		
経過			
経過	1.進行性 2.進行後停止 3.軽快 4.その他 その他		
■臨床所見			
脳神経			
構音障害	1.あり 2.なし	嚥下障害	1.あり 2.なし
反射			
四肢腱反射亢進	1.正常 2.亢進 3.低下	バビンスキー徴候	1.あり 2.なし
末梢神経障害	1.あり 2.なし		
筋力			
筋萎縮	1.あり 2.なし		
歩行, 姿勢, 協調運動			
歩行障害	1.なし 2.介助歩行 3.車いす 4.臥床状態 5.不明		
錐体外路症候			
不随意運動	1.なし 2.舞踏運動 3.パリスム 4.アテトーゼ 5.振戦・ミオクローヌス 6.自咬症 7.ジストニア 8.不明		
認知機能			
性格変化・精神症状	1.なし 2.反社会的行動 3.脱抑制・奇行 4.自殺企図 5.不明		
知的障害(記憶力低下, 判断力低下)	1.あり 2.なし 3.不明		
てんかん			
1.あり 2.なし			

■ 検査所見

画像検査			
CT実施の有無	1. 実施 2. 未実施	MRI実施の有無	1. 実施 2. 未実施
尾状核萎縮を伴う側脳室拡大	1. あり 2. なし	大脳皮質萎縮	1. あり 2. なし
検査所見			
末梢血で有棘赤血球	1. あり 2. なし 3. 不明	βリポタンパク質	1. 正常 2. 欠如 3. 不明
血清CK値	1. 上昇 2. 正常 3. 不明	赤血球膜表面Kxタンパク質欠損	1. あり 2. なし 3. 不明
Kell抗原発現	1. 減少 2. 正常 3. 不明	末梢神経伝導検査	1. 異常あり 2. 異常なし 3. 未実施
針筋電図所見	神経原性変化1. あり 2. なし 筋原性変化1. あり 2. なし 3. 未実施	心筋症	1. あり 2. なし 3. 不明
溶血性貧血	1. あり 2. なし 3. 不明	肝脾腫	1. あり 2. なし 3. 不明
遺伝子検査	VPS13A遺伝子変異1. あり 2. なし 3. 検査未実施 XK遺伝子異常1. あり 2. なし 3. 検査未実施		

■ 鑑別診断

鑑別できるものにチェック	
症候性舞蹈病	1. 小舞蹈病 2. 妊娠性舞蹈病 3. 脳血管障害
薬剤性舞蹈病	1. 抗精神病薬による遅発性ジスキネジア 2. その他の薬剤性ジスキネジア
代謝性疾患	1. ウィルソン病 2. 脂質症
他の神経変性疾患	1. 歯状核赤核淡蒼球ルイ体萎縮症 2. ハンチントン病

■重症度

Barthel Index	
食事	1. 自立、自助具などの装着可、標準的時間内に食べ終える 2. 部分介助（たとえば、おかずを切って細かくしてもらう） 3. 全介助
車いすからベッドへの移動	1. 自立、ブレーキ、フットレストの操作も含む（非行自立も含む） 2. 軽度の部分介助または監視を要する 3. 座ることは可能であるがほぼ全介助 4. 全介助または不可能
整容	1. 自立（洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り） 2. 部分介助または不可能
トイレ動作	1. 自立（衣服の操作、後始末を含む、ポータブル便器などを使用している場合は その洗浄も含む） 2. 部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する 3. 全介助または不可能
入浴	1. 自立 2. 部分介助または不可能
歩行	1. 45m以上の歩行、補装具（車椅子、歩行器は除く）の使用の有無は問わず 2. 45m以上の介助歩行、歩行器の使用を含む 3. 歩行不能の場合、車椅子にて45m以上の操作可能 4. 上記以外
階段昇降	1. 自立、手すりなどの使用の有無は問わない 2. 介助または監視を要する 3. 不能
着替え	1. 自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む 2. 部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分でできる 3. 上記以外
排便コントロール	1. 失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能 2. ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む 3. 上記以外
排尿コントロール	1. 失禁なし、尿管の取り扱いも可能 2. ときに失禁あり、尿管の取り扱いに介助を要する者も含む 3. 上記以外

精神症状評価

1. 症状がまったくないか、あるいはいくつかの軽い症状が認められるが日常生活の中ではほとんど目立たない程度である。
2. 精神症状は認められるが、安定化している。意思の伝達や現実検討も可能であり、院内の保護的環境ではリハビリ活動等に参加し、身辺も自立している。通常の対人関係は保っている。
3. 精神症状、人格水準の低下、認知症などにより意思の伝達や現実検討にいくらかの欠陥がみられるが、概ね安定しつつあるか、または固定化されている。逸脱行動は認められない。または軽度から中等度の残遺症状がある。対人関係で困難を感じることもある。
4. 精神症状、人格水準の低下、認知症などにより意思の伝達に判断に欠陥がある。行動は幻覚や妄想に相当影響されているが逸脱行動は認められない。
あるいは中等度から重度の残遺症状（欠陥状態、無関心、無為、自閉など）、慢性の幻覚妄想などの精神症状が遷延している。または中等度のうつ状態、そう状態を含む。
5. 精神症状、人格水準の低下、認知症などにより意思の伝達に粗大な欠陥（ひどい滅裂や無言症）がある。時に逸脱行動が見られることがある。
または最低限の身辺の清潔維持が時に不可能であり、常に注意や見守りを必要とする。または重度のうつ状態、そう状態を含む。
6. 活発な精神症状、人格水準の著しい低下、重度の認知症などにより著しい逸脱行動（自殺企図、暴力行為など）が認められ、または最低限の身辺の清潔維持が持続的に不可能であり、常時嚴重な注意や見守りを要する。
または重大な自傷他害行為が予測され、嚴重かつ持続的な注意を要する。しばしば隔離なども必要となる。

能力障害評価

1. 精神障害を認めるが、日常生活および社会生活は普通にできる。
2. 精神障害を認め、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、時に応じて援助を必要とする。
4. 精神障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、常時援助を要する。
5. 精神障害を認め、身の回りのことはほとんどできない。

■治療その他

栄養と呼吸

経管栄養	1. 経鼻胃管 2. 胃瘻・腸瘻 3. 未施行 導入日 西暦 年 月
気管切開	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月
鼻腔栄養	1. あり 2. なし 導入日 西暦 年 月
胃瘻	1. あり 2. なし 導入日 西暦 年 月
人工呼吸器	1. あり 2. なし 導入日 西暦 年 月 種 類1. NPPV（非侵襲的人工呼吸器） 2. TPPV（気管切開による人工呼吸療法）

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）

使用の有無	1. あり 2. なし		
以下 有の場合 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	記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

※自筆または押印のこと

Ver. 141107

臨床調査個人票 010. シャルコー・マリー・トゥース病（新規）

■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
出生市区町村	性別		
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		
連絡事項			

■診断

病型	1.脱髄型(CMT1) 2.軸索型(CMT2) 3.中間型(CMT-I) 4.不明
-----------	---

■発症と経過

現在の仕事・学業・社会生活	1.就学前(幼稚園まで) 2.児童・学生(小学生~大学生・大学院生) 3.仕事を持って働いている 4.仕事をする意思はあるが、現在仕事についていない(休職中を含む) 5.仕事を持つこと自体をあきらめている 6.主婦業を担っている 7.その他
----------------------	--

■臨床所見

臨床症状			
筋力低下	1.あり 2.なし 部位1.呼吸筋 2.咽喉頭筋 上肢1.遠位部のみ障害 2.近位部まで障害 下肢1.遠位部のみ障害 2.近位部まで障害	筋萎縮	1.あり 2.なし 上肢1.遠位部のみ障害 2.近位部まで障害 下肢1.遠位部のみ障害 2.近位部まで障害
異常感覚	1.あり 2.なし 部位1.遠位部のみ障害 2.近位部まで障害		
痛覚低下	1.あり 2.なし 部 位1.足関節まで 2.下腿遠位まで 3.下腿近位部まで(膝関節含む) 4.膝関節より近位まで障害		
振動覚低下	1.あり 2.なし 部位1.つま先まで低下 2.足関節まで低下 3.膝関節まで低下 4.膝関節まで消失		
凹足	1.あり 2.なし	扁平足	1.あり 2.なし
嚙下機能障害	1.あり 2.なし	側弯	1.あり 2.なし
運動失調	1.あり 2.なし	声帯麻痺	1.あり 2.なし
視力障害	1.あり 2.なし	錐体路障害	1.あり 2.なし
錐体外路障害	1.あり 2.なし	自律神経障害	1.あり 2.なし

■ 検査所見

神経伝達検査						
検査年月日	西暦 年 月 日					
神経伝達検査	1. 実施 2. 未実施					
	右・左	遠位潜時(ms)	活動電位(mV)	伝導速度(m/s)	伝導ブロック	時間的分散
正中神経(右・左)運動	1. 右 2. 左	ms	mV	m/s	1. + 2. -	1. + 2. -
正中神経(右・左)感覚	1. 右 2. 左	ms	mV	m/s		
尺骨神経(右・左)運動	1. 右 2. 左	ms	mV	m/s	1. + 2. -	1. + 2. -
尺骨神経(右・左)感覚	1. 右 2. 左	ms	mV	m/s		
脛骨神経(右・左)運動	1. 右 2. 左	ms	mV	m/s	1. + 2. -	1. + 2. -
腓腹神経(右・左)感覚	1. 右 2. 左	ms	mV	m/s	1. + 2. -	1. + 2. -
神経生検						
検査年月日	西暦 年 月 日					
腓腹神経神経生検	1. 実施 2. 未実施					
その他の神経生検	1. 実施 2. 未実施 実施の場合1. 有髄線維脱落 2. 脱髄性脱髄 3. onion-bulb 4. tomacula 5. その他 その他の内容					
神経生検所見						
脳脊髄液所見						
検査年月日	西暦 年 月 日					
脳脊髄液所見	1. 実施 2. 未実施 蛋白 mg/dL 細胞数 / μ L					
遺伝子検査						
検査年月日	西暦 年 月 日					
遺伝子検査	1. 実施 2. 未実施 実施の場合1. PMP22重複(CMT1A) 2. PMP22点変異 3. MPZ(CMT1B) 4. GJB1/コネクシン32(CMTX) 5. MFN2(CMT2A) 6. その他 7. 現時点で不明 その他の内容					
鑑別診断						
全身疾患等による末梢神経障害 (鑑別できるものにチェック)	1. 糖尿病 2. アミロイドーシス 3. 膠原病 4. 血管炎 5. 悪性腫瘍 6. 多発性骨髄腫 7. HIV感染症 8. サルコイドーシス					
末梢神経障害を起こす薬物への暴露	1. あり 2. なし 3. 不明 薬剤名					
慢性炎症性脱髄性多発神経炎	1. あり 2. なし					
その他の疾患による末梢神経障害	1. 鑑別できる 2. 鑑別できない					

■重症度

Barthel Index	
食事	1. 自立、自助具などの装着可、標準的時間内に食べ終える 2. 部分介助(たとえば、おかずを切って細かくしてもらう) 3. 全介助
車椅子からベッドへの移動	1. 自立、ブレーキ、フットレストの操作も含む(非行自立も含む) 2. 軽度の部分介助または監視を要する 3. 座ることは可能であるがほぼ全介助 4. 全介助または不可能
整容	1. 自立(洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り) 2. 部分介助または不可能
トイレ動作	1. 自立(衣服の操作、後始末を含む、ポータブル便器などを使用している場合はその洗浄も含む) 2. 部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する 3. 全介助または不可能
入浴	1. 自立 2. 部分介助または不可能
歩行	1. 45m以上の歩行、補装具(車椅子、歩行器は除く)の使用の有無は問わず 2. 45m以上の介助歩行、歩行器の使用を含む 3. 歩行不能の場合、車椅子にて45m以上の操作可能 4. 上記以外
階段昇降	1. 自立、手すりなどの使用の有無は問わない 2. 介助または監視を要する 3. 不能
着替え	1. 自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む 2. 部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分で行える 3. 上記以外
排便コントロール	1. 失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能 2. ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む 3. 上記以外
排尿コントロール	1. 失禁なし、収尿器の取り扱いも可能 2. ときに失禁あり、収尿器の取り扱いに介助を要する者も含む 3. 上記以外
日常生活動作	
1. 症状はない 2. 症状はあるが、通常の日常活動はできる 3. 以前のように活動はできないが、介助なしに身のまわりのことをスムーズにできる 4. 介助なしに身のまわりのことができるが、時間がかかる 5. 身のまわりのことをするのに何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに可能 6. 介助なしに日常生活を行うことが困難、あるいは歩行困難(車椅子を使用) 7. 寝たきりに近く、常に介護が必要	

■治療その他

現在または過去に受けた医療処置

1. 特別に作製した靴
 2. 靴の中底(インソール)
 3. 短下肢装具
 4. 長下肢装具
 5. 上肢装具※1
 6. 杖
 7. 車椅子(手動)
 8. 車椅子(電動)
 9. 気管切開
 10. 人工呼吸器
 11. リハビリ(作業療法・上肢リハビリ)
 12. リハビリ(理学療法・下肢リハビリ)
 13. リハビリ・自主トレーニング
 14. サプリメント※2
 15. 痛みに対する薬※3
- 上肢装具の種類※1
 サプリメントの種類※2
 痛みに対する薬の種類※3

手術療法

1.あり 2.なし

手術部位	手術を受けた年齢	関節固定	骨切り	腱の移行	神経の手術	脊椎変形の矯正	その他の手術
足 1回目	歳	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	
足 2回目	歳	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	
手 1回目	歳	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	
手 2回目	歳	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	
股関節 1回目	歳	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	
股関節 2回目	歳	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	
脊椎 1回目	歳	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	
脊椎 2回目	歳	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	
膝 1回目	歳	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	
膝 2回目	歳	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	
その他の部位	歳	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	
その他の部位							

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）

使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

臨床調査個人票 011.重症筋無力症（新規）

■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
出生市区町村	性別		
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		
連絡事項			

■発症と経過

自覚症状	
複視	1.あり 2.なし 3.不明
眼瞼下垂	1.あり 2.なし 3.不明
嚙下困難	1.あり 2.なし 3.不明
四肢筋力低下	1.あり 2.なし 3.不明
呼吸困難	1.あり 2.なし 3.不明
言語障害	1.あり 2.なし 3.不明
初発症状(自由記載)	

経過	
日内変動	1.あり 2.なし 3.不明
易疲労性	1.あり 2.なし 3.不明
クレーゼの既往	1.あり 2.なし 3.不明

■臨床所見

臨床症状			
眼瞼下垂	1.あり 2.なし	眼球運動障害	1.あり 2.なし
顔面筋筋力低下	1.あり 2.なし	頸筋筋力低下	1.あり 2.なし
四肢・体幹筋力低下	1.あり 2.なし	嚙下障害	1.あり 2.なし
構音障害	1.あり 2.なし	呼吸困難	1.あり 2.なし
反復運動による症状増悪(易疲労性)、 休息で一時的に回復	1.あり 2.なし	症状の日内変動 (朝が夕方より軽い)	1.あり 2.なし

その他	
合併症	1.なし 2.橋本病 3.パセドウ病 4.関節リウマチ 5.全身性エリテマトーデス 6.その他

■検査所見

検査所見	
エドロフォoniumテスト	1.陽性 2.陰性 3.不明 検査年月日 西暦 年 月 日
抗アセチルコリン受容体抗体	1.陽性 2.陰性 3.不明
抗MuSK抗体	1.陽性 2.陰性 3.不明
Harvey-Masland試験	1.陽性 2.陰性
胸腺異常(CT又はMRI)	1.あり 2.なし 3.不明

■鑑別診断

鑑別診断	1. Eaton-Lambert 症候群2. 筋ジストロフィー (Becker型, 肢帯型, 顔面・肩甲・上腕型) 3. 多発性筋炎4. 周期性四肢麻痺5. 甲状腺機能亢進症 6. ミトコンドリアミオパチー7. 進行性外眼筋麻痺8. ギラン・バレー症候群9. 多発性神経炎10. 動眼神経麻痺11. Tolosa-Hunt 症候群12. 脳幹部腫瘍13. 血管障害14. 脳幹脳炎15. 単純ヘルペス・その他のウイルス性脳炎16. 脳底部髄膜炎17. 側頭動脈炎18. ウェルニッケ脳症19. リー脳症 20. 糖尿病性外眼筋麻痺21. 血管炎22. 神経パーチエット病23. サルコイドーシス24. 多発性硬化症25. 急性播種性脳脊髄炎26. フィッシャー症候群 27. 先天性筋無力症候群28. 先天性ミオパチー29. ミオトニー30. 眼瞼痙攣31. 開眼失行
------	---

■重症度

MGFA分類 (過去1年以内)

0 2, I 3, IIa 4, IIb 5, IIIa 6, IIIb 7, IVa 8, IVb 9, V

MG-ADLスケール (過去1年以内)

合計	0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 11, 10 11 12 13 14 15 16 17 18 19 20 21 22 23
会話	0 1 2 3
咀嚼	0 1 2 3
嚥下	0 1 2 3
呼吸	0 1 2 3
歯磨き・櫛使用の障害	0 1 2 3
椅子からの立ち上がり障害	0 1 2 3
複視	0 1 2 3
眼瞼下垂	0 1 2 3

■治療その他

胸腺に対する治療

胸腺摘除術の有無	1.あり 2.なし 3.不明 胸腺摘除術の実施年月 西暦 年 月 治療効果 1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
胸腺病理像	1.胸腺腫2.退縮胸腺3.過形成4.その他 胸腺腫の浸潤の有無1.浸潤なし 2.浸潤あり その他の内容
胸腺放射線照射	1.あり 2.なし 3.不明

現在の内服治療

抗コリンエステラーゼ薬の有無	1.あり 2.なし 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
副腎皮質ステロイドの有無	1.あり 2.なし プレドニゾロン換算 mg/連日・隔日 プレドニゾロン換算単位 1.連日 2.隔日 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
免疫抑制剤(タクロリムス)の有無	1.あり 2.なし 投与量 mg/日 治療効果 1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
免疫抑制剤(タクロリムス以外の治療)の有無	1.あり 2.なし 薬剤名 投与量 mg/ 日・週 投与量単位1.日 2.週 治療効果 1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明

現在又は過去に行った内服以外の治療

血液浄化療法の有無	1.あり 2.なし 3.不明 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
IVIg療法の有無	1.あり 2.なし 3.不明 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
ステロイドパルス療法の有無	1.あり 2.なし 3.不明 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
その他の治療の有無	1.あり 2.なし 3.不明 薬剤名 治療効果 1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明

人工呼吸器 (使用者のみ詳細記入)

使用の有無	1.あり 2.なし
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	記載年月日：平成 年 月 日

印

※自筆または押印のこと

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 012. 先天性筋無力症候群（新規）

■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

連絡事項	

■診断	
診断の根拠	
複数選択可能	1.遺伝子診断 2.その他 3.その他の診断根拠

■発症と経過	
初発症状	
出生時筋力低下	1.あり 2.なし 3.不明
眼瞼下垂・外眼筋麻痺	1.あり 2.なし 3.不明 ありの場合 発症時期 西暦 年 月
易疲労性	1.あり 2.なし 3.不明 ありの場合 発症時期 西暦 年 月
筋力低下の日内変動・日差変動	1.あり 2.なし 3.不明 ありの場合 発症時期 西暦 年 月

経過	
1.進行性 2.進行後停止 3.軽快 4.その他 5.その他:	

■臨床所見			
理学所見			
身長	cm	体重	kg

筋力低下	
眼瞼下垂・外眼筋麻痺	1.あり 2.なし 3.不明 ありの場合 具体的に()
易疲労性	1.あり 2.なし 3.不明 ありの場合 具体的に()
筋力低下の日内変動・日差変動	1.あり 2.なし 3.不明 ありの場合 具体的に()

現在の運動機能	
歩行障害(過去に装具を使用した方は現在使っていないか記入)	1.装具・杖なしで歩行可能 2.装具・杖を使用して歩行可能 3.座位はとれるが歩行不能 4.自力で座位をとれない 装具・杖の使用開始年齢 歳 歩行不能となった年齢 歳 自力で座位をとれなくなった年齢 歳
車いすの使用	1.一日のうち部分的に使用 2.一日中使用 3.未使用 車いす使用開始年齢 歳

他の特徴	

合併症	
1.骨格筋低形成 2.顔面小奇形 3.夜間無呼吸発作 4.その他 具体的に	

■ 検査所見

臨床検査	
血清CK (クレアチンキナーゼ) 値	IU/L 基準値 (—) 1. 正常 2. 高値 3. 低値 測定日 西暦 年 月
抗AChR抗体価	1. 陽性 2. 陰性 測定値 正常範囲 (—) 測定日 西暦 年 月 日
抗MuSK抗体価	1. 陽性 2. 陰性 測定値 正常範囲 (—) 測定日 西暦 年 月 日
抗LRP4抗体価	1. 陽性 2. 陰性 測定値 正常範囲 (—) 測定日 西暦 年 月 日
その他重症筋無力症自己抗体価	抗体名 1. 陽性 2. 陰性 測定値 正常範囲 (—) 測定日 西暦 年 月 日
筋生検	神経筋接合部形態異常1.あり 2.なし 3.その他 その他: その他の所見1.あり 2.なし 所見: 診断施設名 診断施設での検体番号 診断者名

遺伝学的検査 (診断報告書コピーを添付)	
CHRNA1遺伝子変異	1.ヘテロ接合型 2.ホモ接合型 3.複合ヘテロ接合型 4.なし 5.未検
CHRNA1遺伝子変異	1.ヘテロ接合型 2.ホモ接合型 3.複合ヘテロ接合型 4.なし 5.未検
CHRND遺伝子変異	1.ヘテロ接合型 2.ホモ接合型 3.複合ヘテロ接合型 4.なし 5.未検
CHRNE遺伝子変異	1.ヘテロ接合型 2.ホモ接合型 3.複合ヘテロ接合型 4.なし 5.未検
COLQ遺伝子変異	1.ヘテロ接合型 2.ホモ接合型 3.複合ヘテロ接合型 4.なし 5.未検
AGRN遺伝子変異	1.ヘテロ接合型 2.ホモ接合型 3.複合ヘテロ接合型 4.なし 5.未検
LRP4遺伝子変異	1.ヘテロ接合型 2.ホモ接合型 3.複合ヘテロ接合型 4.なし 5.未検
MUSK遺伝子変異	1.ヘテロ接合型 2.ホモ接合型 3.複合ヘテロ接合型 4.なし 5.未検
LAMB2遺伝子変異	1.ヘテロ接合型 2.ホモ接合型 3.複合ヘテロ接合型 4.なし 5.未検
RAPSN遺伝子変異	1.ヘテロ接合型 2.ホモ接合型 3.複合ヘテロ接合型 4.なし 5.未検
DOK7遺伝子変異	1.ヘテロ接合型 2.ホモ接合型 3.複合ヘテロ接合型 4.なし 5.未検
CHAT遺伝子変異	1.ヘテロ接合型 2.ホモ接合型 3.複合ヘテロ接合型 4.なし 5.未検
SCN4A遺伝子変異	1.ヘテロ接合型 2.ホモ接合型 3.複合ヘテロ接合型 4.なし 5.未検
GFPT1遺伝子変異	1.ヘテロ接合型 2.ホモ接合型 3.複合ヘテロ接合型 4.なし 5.未検
DPAGT1遺伝子変異	1.ヘテロ接合型 2.ホモ接合型 3.複合ヘテロ接合型 4.なし 5.未検
ALG2遺伝子変異	1.ヘテロ接合型 2.ホモ接合型 3.複合ヘテロ接合型 4.なし 5.未検
ALG14遺伝子変異	1.ヘテロ接合型 2.ホモ接合型 3.複合ヘテロ接合型 4.なし 5.未検
PLEC遺伝子変異	1.ヘテロ接合型 2.ホモ接合型 3.複合ヘテロ接合型 4.なし 5.未検
PREPL遺伝子変異	1.ヘテロ接合型 2.ホモ接合型 3.複合ヘテロ接合型 4.なし 5.未検
SLC25A1遺伝子変異	1.ヘテロ接合型 2.ホモ接合型 3.複合ヘテロ接合型 4.なし 5.未検
その他の遺伝子変異	
検査方法	1.サンガー法 2.エキソームシーケンシング 3.全ゲノムシーケンシング 委託検査会社名 遺伝子診断実施施設名 診断施設での検体番号 診断者名

反復神経刺激筋電図	
1. 陽性 2. 陰性	
1	検査筋 刺激周波数 Hz 筋複合活動電位減衰率
2	検査筋 刺激周波数 Hz 筋複合活動電位減衰率
3	検査筋 刺激周波数 Hz 筋複合活動電位減衰率
4	検査筋 刺激周波数 Hz 筋複合活動電位減衰率
5	検査筋 刺激周波数 Hz 筋複合活動電位減衰率
6	検査筋 刺激周波数 Hz 筋複合活動電位減衰率

鑑別診断	
重症筋無力症	1.あり 2.なし
先天性ミオパチー	1.あり 2.なし
肢帯型筋ジストロフィー	1.あり 2.なし

■重症度

Barthel Index	
食事	1. 自立、自助具などの装着可、標準的時間内に食べ終える 2. 部分介助（たとえば、おかずを切って細かくしてもらう） 3. 全介助
車いすからベッドへの移動	1. 自立、ブレーキ、フットレストの操作も含む（非行自立も含む） 2. 軽度の部分介助または監視を要する 3. 座ることは可能であるがほぼ全介助 4. 全介助または不可能
整容	1. 自立（洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り） 2. 部分介助または不可能
トイレ動作	1. 自立（衣服の操作、後始末を含む、ポータブル便器などを使用している場合は その洗浄も含む） 2. 部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する 3. 全介助または不可能
入浴	1. 自立 2. 部分介助または不可能
歩行	1. 45m以上の歩行、補装具（車椅子、歩行器は除く）の使用の有無は問わず 2. 45m以上の介助歩行、歩行器の使用を含む 3. 歩行不能の場合、車椅子にて45m以上の操作可能 4. 上記以外
階段昇降	1. 自立、手すりなどの使用の有無は問わない 2. 介助または監視を要する 3. 不能
着替え	1. 自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む 2. 部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分でできる 3. 上記以外
排便コントロール	1. 失禁なし、洗腸、坐薬の取り扱いも可能 2. ときに失禁あり、洗腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む 3. 上記以外
排尿コントロール	1. 失禁なし、尿管の取り扱いも可能 2. ときに失禁あり、尿管の取り扱いに介助を要する者も含む 3. 上記以外

■治療その他

薬剤効果	
抗コリンエステラーゼ剤	1. 効果あり* 2. 効果なし* 3. 効果不明 4. 未使用 *具体的に：
3, 4-ジアミノピリジン	1. 効果あり* 2. 効果なし* 3. 効果不明 4. 未使用 *具体的に：
エフェドリン	1. 効果あり* 2. 効果なし* 3. 効果不明 4. 未使用 *具体的に：
アルブテロール	1. 効果あり* 2. 効果なし* 3. 効果不明 4. 未使用 *具体的に：
キニジン	1. 効果あり* 2. 効果なし* 3. 効果不明 4. 未使用 *具体的に：
フルオキセチン	1. 効果あり* 2. 効果なし* 3. 効果不明 4. 未使用 *具体的に：
副腎皮質ステロイド	1. 効果あり* 2. 効果なし* 3. 効果不明 4. 未使用 *具体的に：
その他薬剤	薬品名： 1. 効果あり* 2. 効果なし* 3. 効果不明 4. 未使用 *具体的に：

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1. あり 2. なし		
以下 有の場合 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	

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

臨床調査個人票 013. 多発性硬化症／視神経脊髄炎（新規）

■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

連絡事項	

■診断

診断	
診断	1. 多発性硬化症 2. NMO(視神経脊髄炎) 3. Balo病 多発性硬化症の疾患分類 1. 再発寛解型 2. 一次性進行型 3. 二次性進行型

■発症と経過

職業	
職業歴	

初発症状			
視力障害	1. あり 2. なし 3. 不明	ありの場合 1. 右 2. 左 3. 両側	
複視	1. あり 2. なし 3. 不明	構音障害	1. あり 2. なし 3. 不明
排尿障害	1. あり 2. なし 3. 不明	感覚障害	1. あり 2. なし 3. 不明
小脳性運動失調	1. あり 2. なし 3. 不明	運動麻痺	1. あり 2. なし 3. 不明
歩行障害	1. あり 2. なし 3. 不明		
初発症状(自由記載)			

経過	
経過の状態	1. 単相性 2. 多相性 3. 慢性進行性 臨床的再発 回 慢性進行性 西暦 年 月頃から

誘因	
誘因	1. 過労 2. 外傷 3. 手術 4. 婚姻 5. ワクチン 6. 出産 7. 感染症 8. その他 その他の内容

■臨床所見

臨床所見を行った年月日			
西暦 年 月 日			
脳神経			
視力障害	1.あり 2.なし	部位1.右 2.左 3.両側	複視 1.あり 2.なし
構音障害	1.あり 2.なし		嚥下障害 1.あり 2.なし
難治性吃逆	1.あり 2.なし		
反射			
腱反射亢進	1.あり 2.なし	左右差1.あり 2.なし	
病的反射	1.あり 2.なし	左右差1.あり 2.なし	
運動系			
運動麻痺	1.あり 2.なし	全身けいれん	1.あり 2.なし
有痛性強直性攣縮	1.あり 2.なし		
自律神経系			
膀胱障害	1.あり 2.なし		
歩行、姿勢、協調運動			
小脳性運動失調	1.あり 2.なし	左右差1.あり 2.なし	
感覚			
感覚鈍麻	1.あり 2.なし	左右差1.あり 2.なし	
認知機能			
精神症状	1.あり 2.なし		

■検査所見

画像所見			
以下の領域にT2病変が1個以上ある			
脳MRI検査の有無	1.あり 2.なし	検査年月日 西暦 年 月 日	
大脳病巣	1.あり 2.なし	個数1.9個以上 2.4~8個 3.3個以下 側脳室周囲病巣1.あり 2.なし 径3cm以上の病巣1.あり 2.なし 果1.あり 2.なし 3.不明	ガドリニウム造影効果
小脳病巣	1.あり 2.なし	ガドリニウム造影効果1.あり 2.なし 3.不明	
脳幹病巣	1.あり 2.なし	ガドリニウム造影効果1.あり 2.なし 3.不明	
視神経病巣	1.あり 2.なし	部位 1.右 2.左 3.両側	ガドリニウム造影効果1.あり 2.なし 3.不明
脊髄MRI検査の有無	1.あり 2.なし	検査年月日 西暦 年 月 日	
脊髄病巣	1.あり 2.なし		

脳脊髄液所見			
検査年月日	西暦 年 月 日	検査の有無	1.実施 2.未実施
細胞数	個/ μ L	IgG index	
タンパク量	mg/dL		
Oligoclonal IgG Band	1.実施 2.未実施 3.不明	検査実施依頼先	
血清AQP4抗体			
1.陽性 2.陰性 3.未実施 検査年月日 西暦 年 月 日			
血清HTLV-1抗体			
1.陽性 2.陰性 3.未実施 検査年月日 西暦 年 月 日			
誘発電位異常			
1.あり 2.なし 3.不明			
VEP	検査年月日 西暦 年 月 日	異常所見1.あり 2.なし	部位1.右 2.左 3.両側
ABR	検査年月日 西暦 年 月 日	異常所見1.あり 2.なし	部位1.右 2.左 3.両側
SEP	検査年月日 西暦 年 月 日	異常所見1.あり 2.なし	部位1.右 2.左 3.両側
MEP	検査年月日 西暦 年 月 日	異常所見1.あり 2.なし	部位1.右 2.左 3.両側

■鑑別診断

鑑別できるものにチェック	1.腫瘍2.梅毒3.脳血管障害4.頸椎性症ミエロパチー5.急性散在性脳脊髄炎 (ADEM) 6.脊髄空洞症 7.脊髄小脳変性症8. HAM9. 膠原病 10. シェーグレン症候群 11. 神経ベーチェット12. 神経サルコイドーシス 13. ミトコンドリア脳筋症14. 進行性多巣性白質脳症
--------------	--

■重症度

臨床症候からみた病巣

部位	1. 大脳 2. 小脳 3. 脳幹 4. 脊髄 5. 視神経 6. 末梢神経 視神経の部位 1. 右 2. 左 3. 両側
----	---

EDSS

0 1.0 1.5 2.0 2.5 3.0 3.5 4.0 4.5 5.0 5.5 6.0 6.5 7.0 7.5 8.0 8.5 9.0 9.5 10.0
--

脊髄機能・運動機能・視力の障害度スケール

脊髄機能	1. 正常 2. 異常所見のみ 3. 軽度の障害 4. 中等度の対麻痺, 中等度の感覚障害レベル又は带状感 5. 高度の対麻痺又は感覚障害レベル 6. 完全な対麻痺又は感覚障害レベル 7. 不明
運動機能	1. 障害なし 2. 軽度 (日常生活に不自由なし) 3. 中等度 (歩行は可能であるが, 日常生活は不自由) 4. 重度 (車いす) 5. 寝たきり
視力・視野	1. 障害なし 2. 矯正視力0.7以上かつ視野狭窄なし 3. 矯正視力0.7以上、視野狭窄あり 4. 矯正視力0.7未満、0.2以上 5. 矯正視力0.2未満

■治療その他

インターフェロンβ	
過去1年以内のインターフェロンβの有無	1.あり 2.なし 3.不明 ありの場合 回数 回/過去1年以内 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
全経過を通じてのインターフェロンβの有無	1.あり 2.なし 3.不明 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明

副腎皮質ステロイド	
過去1年以内のパルス療法の有無	1.あり 2.なし 3.不明 ありの場合 回数 回/過去1年以内 治療効果 1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
全経過を通じてのパルス療法の有無	1.あり 2.なし 3.不明
過去1年以内の経口投与の有無	1.あり 2.なし 3.不明 ありの場合 種類 最大投与量 mg 最大投与量単位1.日 2.週 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
全経過を通じての経口投与の有無	1.あり 2.なし 3.不明 ありの場合 種類 最大投与量 mg 最大投与量単位1.日 2.週 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
過去1年以内の慢性投与の有無	1.あり 2.なし 3.不明 ありの場合 種類 最大投与量 mg 最大投与量単位1.日 2.週 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
全経過を通じての慢性投与の有無	1.あり 2.なし 3.不明 ありの場合 種類 最大投与量 mg 最大投与量単位1.日 2.週 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明

免疫抑制剤	
過去1年以内の免疫抑制剤治療の有無	1.あり 2.なし 3.不明 薬剤名 最大投与量 mg 最大投与量単位1.日 2.週 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
全経過を通じての免疫抑制剤治療の有無	1.あり 2.なし 3.不明 薬剤名 最大投与量 mg 最大投与量単位1.日 2.週 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明

血液浄化療法	
過去1年以内の血液浄化療法の有無	1.あり 2.なし 3.不明 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
全経過を通じての血液浄化療法の有無	1.あり 2.なし 3.不明 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明

その他の薬剤	
薬剤1 (過去1年間)	1.あり 2.なし 薬剤名 投与量 mg 投与量単位1.日 2.週 治療効果 果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
薬剤1 (全経過を通して)	1.あり 2.なし 薬剤名 投与量 mg 投与量単位1.日 2.週 治療効果 果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
薬剤2 (過去1年間)	1.あり 2.なし 薬剤名 投与量 mg 投与量単位1.日 2.週 治療効果 果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
薬剤2 (全経過を通して)	1.あり 2.なし 薬剤名 投与量 mg 投与量単位1.日 2.週 治療効果 果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明

人工呼吸器 (使用者のみ詳細記入)	
使用の有無	1.あり 2.なし
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	

● 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと

ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。

- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 014. 慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多巣性運動ニューロパチー
(新規)

■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

連絡事項	

■診断

診断	
診断	1.運動優位型ニューロパチー 2.感覚優位型ニューロパチー 3.多巣性運動ニューロパチー

■発症と経過

経過	
経過の状態	1.単相性 2.多相性 3.慢性進行性 再発回数 回
慢性進行性の場合	発症から症状のピークまでの期間 1.2ヶ月以内 2.2~6ヶ月 3.6~12ヶ月 4.12ヶ月以上(慢性進行性を含む)

■臨床所見

臨床所見を行った年月日	
西暦	年 月 日

反射	
腱反射低下・消失	1.あり 2.なし 部位1.右上肢 2.右下肢 3.左上肢 4.左下肢

運動系	
呼吸障害	1.あり 2.なし 呼吸障害の種類1.NIPPV 2.気管切開 3.TPPV 4.その他 その他

筋力	
筋力低下	1.あり 2.なし 3.不明 部位1.右上肢 2.右下肢 3.左上肢 4.左下肢 5.脳神経領域
筋萎縮	1.あり 2.なし 3.不明 部位 1.右上肢 2.右下肢 3.左上肢 4.左下肢

自律神経系	
自律神経症状	1.発汗異常 2.瞳孔異常 3.排尿・排便障害 4.その他 その他

歩行, 姿勢, 協調運動	
感覚性運動失調	1.あり 2.なし 部位1.右上肢 2.右下肢 3.左上肢 4.左下肢 5.体幹

感覚	
感覚鈍麻	1.あり 2.なし 部位1.右上肢 2.右下肢 3.左上肢 4.左下肢 5.脳神経領域
異常感覚	1.あり 2.なし 部位1.右上肢 2.右下肢 3.左上肢 4.左下肢 5.脳神経領域
疼痛性感覚障害	1.あり 2.なし 部位1.右上肢 2.右下肢 3.左上肢 4.左下肢 5.脳神経領域

■ 検査所見

脳脊髄液所見			
検査年月日	西暦 年 月 日	検査の有無	1. 実施 2. 未実施
蛋白	mg/dL	細胞数	mm ³

血液生化学所見			
検査年月日	西暦 年 月 日	HbA1c	%
CRP	mg/dL	単クローン(M)蛋白(免疫電気泳動)の有無	1. あり 2. なし 3. 未検

MRI神経根・馬尾造影所見			
検査年月日	西暦 年 月 日	実施の有無	1. 実施 2. 未実施
造影所見の有無	1. 馬尾の肥厚を認める 2. 馬尾の肥厚を認めない		

神経生検所見			
検査年月日	西暦 年 月 日	生検の有無	1. 実施 2. 未実施
種類	1. 周膜下浮腫 2. 節性脱髄 3. 有髄線維脱落 4. Onion-bulb		

神経伝導検査			
検査年月日	西暦 年 月 日		
正中:median	左右 1. 右 2. 左	伝導速度 m/s	遠位潜時 ms 振幅 mV 伝導ブロック1. + 2. - 時間的分散1. + 2. -
尺骨:ulnar	左右 1. 右 2. 左	伝導速度 m/s	遠位潜時 ms 振幅 mV 伝導ブロック1. + 2. - 時間的分散1. + 2. -
脛骨:tibial	左右 1. 右 2. 左	伝導速度 m/s	遠位潜時 ms 振幅 mV 伝導ブロック1. + 2. - 時間的分散1. + 2. -
腓腹:sural	左右 1. 右 2. 左	伝導速度 m/s	遠位潜時 ms 振幅 μV
その他	左右 1. 右 2. 左	運動・感覚1. 運動 2. 感覚	伝導速度 m/s 遠位潜時 ms 振幅 1. mV 2. μV 伝導ブロック1. + 2. - 時間的分散1. + 2. -

■ 鑑別診断

鑑別診断	
全身性疾患による末梢神経障害との鑑別診断(鑑別できるものにチェック)	1. 糖尿病2. アミロイドーシス3. 膠原病 4. 血管炎5. 悪性腫瘍6. 多発性骨髄腫7. 中枢神経系脱髄疾患 8. HIV感染症9. サルコイドーシス
末梢神経障害を起こす薬物への曝露	1. あり 2. なし 3. 不明 薬剤名
末梢神経障害を起こす毒物への曝露	1. あり 2. なし 3. 不明 毒物名
末梢神経障害を起こす遺伝性疾患	1. あり 2. なし 3. 不明 続柄 疾患名
その他の疾患による末梢神経障害の鑑別診断の可否	1. 鑑別できる 2. 鑑別できない

■ 重症度

Barthel Index	
食事	1. 自立、自助具などの装着可、標準的時間内に食べ終える 2. 部分介助(たとえば、おかずを切って細かくしてもらう) 3. 全介助
車いすからベッドへの移動	1. 自立、ブレーキ、フットレストの操作も含む(非行自立も含む) 2. 軽度の部分介助または監視を要する 3. 座ることは可能であるがほぼ全介助 4. 全介助または不可能
整容	1. 自立(洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り) 2. 部分介助または不可能
トイレ動作	1. 自立(衣服の操作、後始末を含む、ポータブル便器などを使用している場合はその洗浄も含む) 2. 部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する 3. 全介助または不可能
入浴	1. 自立 2. 部分介助または不可能
歩行	1. 45m以上の歩行、補装具(車椅子、歩行器は除く)の使用の有無は問わず 2. 45m以上の介助歩行、歩行器の使用を含む 3. 歩行不能の場合、車椅子にて45m以上の操作可能 4. 上記以外
階段昇降	1. 自立、手すりなどの使用の有無は問わない 2. 介助または監視を要する 3. 不能
着替え	1. 自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む 2. 部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分で行える 3. 上記以外
排便コントロール	1. 失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能 2. ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む 3. 上記以外
排尿コントロール	1. 失禁なし、尿管の取り扱いも可能 2. ときに失禁あり、尿管の取り扱いに介助を要する者も含む 3. 上記以外

■治療その他

血液浄化療法			
使用の有無	1. 使用 2. 未使用	種類	1. 血漿交換 2. 免疫吸着
客観的な効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明		
副腎皮質ステロイド薬			
使用の有無	1. 経口 2. パルス 3. 未使用	量	mg/日
客観的な効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明		
免疫グロブリン大量療法			
使用の有無	1. 使用 2. 未使用	量	クール
客観的な効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明		
その他の治療法			
使用の有無	1. 使用 2. 未使用	種類	
客観的な効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明		
人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1. あり 2. なし		
以下 有の場合 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	記載年月日：平成 年 月 日
印	

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 015. 封入体筋炎（新規）

■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

連絡事項	

■診断

診断の根拠	
複数選択可能	1.筋生検(光学顕微鏡) 2.筋生検(電子顕微鏡) 3.遺伝子診断 4.その他 その他の診断根拠

■発症と経過

初発症状	
1.階段がのぼりにくい 2.歩行が不安定または遅い 3.指先が使いにくい 4.字が書きにくい 5.のみこみにくい 6.その他 その他 具体的に 出現年齢 歳	

経過	
1.進行性 2.進行後停止 3.軽快 4.その他 その他の内容: 経過は初発症状から6か月以上 1.はい 2.いいえ	

■臨床所見

理学所見				
身長	cm	体重	kg	
測定日	西暦	年	月	日

筋力低下	
下肢近位筋の筋力低下および筋萎縮 1.あり 2.なし	
前腕の筋力低下および筋萎縮 1.あり 2.なし	
現在の握力	右 kg 左 kg デジタル握力計で測定不能な場合、測定可能下限 kg
握力測定日 西暦 年 月 日 握力等の所見:	
嚥下機能低下 1.あり 2.なし	

現在の運動機能	
歩行障害(過去に装具を使用した方は現在使っていないなくても記入)	1.装具・杖なしで歩行可 2.装具・杖を時々使用して歩行可能 3.装具・杖を常に使用して歩行可能 4.車いすを常に使う 装具・杖の使用開始年齢 歳 歩行不能となった年齢 歳
車いすの使用	1.一日のうち部分的に使用 2.一日中使用する 3.未使用 車いす使用開始年齢 歳

合併症	
1.あり 2.なし 具体的に	

■ 検査所見

臨床検査	
血清CK (クレアチンキナーゼ) 値	IU/L 基準値 (—) 1. 正常 2. 高値 3. 低値 検査年月日 西暦 年 月 日
筋生検	1. 実施 2. 未実施 検査年月日 西暦 年 月 日 縁取り空胞を伴う筋線維 1. あり 2. なし 非壊死性線維を囲む内鞘へのリンパ球浸潤 1. あり 2. なし 非壊死性線維内部へのリンパ球浸潤 1. あり 2. なし 3. 未検査 筋線維細胞質のCongophilic inclusion 1. あり 2. なし 3. 未検査 筋線維細胞質のp62, TDP43, amyloid等の陽性凝集体 (免疫染色) 1. あり 2. なし 3. 未検査 tubulofilamentous inclusion (電顕) 1. あり 2. なし 3. 未検査 診断施設名 診断施設での検体番号 診断者名 診断の詳細 (遺伝子変異情報)

遺伝学的検査	
遺伝子検査	1. 実施 2. 未実施 種類 所見

針筋電図	
早期動員、PSW/Fibrillation/CRD	1. あり 2. なし
所見	

呼吸機能検査	
1. 実施 2. 未実施	VC mL %VC % FVC mL %FVC %
検査年月日 西暦 年 月 日	

心機能検査	
心機能検査 1. 実施 2. 未実施	EF % FS %
検査年月日 西暦 年 月 日	結果に影響する可能性のある合併症 1. あり 2. なし

■ 鑑別診断

鑑別診断	
遠位筋を侵しうる他の筋疾患	1. あり 2. なし
神経原性疾患	1. あり 2. なし
多発筋炎・皮膚筋炎	1. あり 2. なし
縁取り空胞を来す他のミオパチー	1. あり 2. なし

■ 重症度

Barthel Index	
食事	1. 自立、自助具などの装着可、標準的時間内に食べ終える 2. 部分介助 (たとえば、おかずを切って細かくしてもらう) 3. 全介助
車いすからベッドへの移動	1. 自立、ブレーキ、フットレストの操作も含む (非行自立も含む) 2. 軽度の部分介助または監視を要する 3. 座ることは可能であるがほぼ全介助 4. 全介助または不可能
整容	1. 自立 (洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り) 2. 部分介助または不可能
トイレ動作	1. 自立 (衣服の操作、後始末を含む、ポータブル便器などを使用している場合は その洗浄も含む) 2. 部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する 3. 全介助または不可能
入浴	1. 自立 2. 部分介助または不可能
歩行	1. 45m以上の歩行、補装具 (車椅子、歩行器は除く) の使用の有無は問わず 2. 45m以上の介助歩行、歩行器の使用を含む 3. 歩行不能の場合、車椅子にて45m以上の操作可能 4. 上記以外
階段昇降	1. 自立、手すりなどの使用の有無は問わない 2. 介助または監視を要する 3. 不能
着替え	1. 自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む 2. 部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分でできる 3. 上記以外
排便コントロール	1. 失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能 2. ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む 3. 上記以外
排尿コントロール	1. 失禁なし、尿管の取り扱いも可能 2. ときに失禁あり、尿管の取り扱いに介助を要する者も含む 3. 上記以外

■治療その他

人工呼吸			
人工呼吸器を使用	1. はい 2. いいえ	気管切開	1. 鼻マスク 2. 気管切開
使用状況	1. 一日中 2. 一日のうち部分的に	開始年齢	歳
栄養			
嚥下への対応	1. 経管栄養 2. 胃瘻		
使用状況	1. 一日中 2. 一日のうち部分的に	開始年齢	歳
治療			
ステロイド投与	1. 未使用 2. 過去に使用した 3. 現在使用中		
免疫グロブリン	1. 未使用 2. 過去に使用した 3. 現在使用中		
その他	具体的に		
人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1. あり 2. なし		
以下 有の場合 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	記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 016. クロウ・深瀬症候群（新規）

■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
出生市区町村	性別		
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		
連絡事項			

■臨床所見

理学所見			
身長	cm	体重	kg
臨床症状			
末梢神経障害	1.あり 2.なし		
杖歩行までの期間 (発症から治療前まで)	1.独歩(杖歩行なし) 2.杖歩行あり 発症から 単位1.ヶ月 2.年		
浮腫	1.あり 2.なし		
皮膚異常	1.あり 2.なし ありの場合1.色素沈着 2.剛毛 3.血管腫 4.皮膚硬化 5.チアノーゼ 6.爪床蒼白 7.ばち状指 8.その他 その 他の内容		
治療前の運動機能			
1.0: 症状無し 2.1: 生活レベルに支障のない身体症状あり 3.2: 生活レベルに支障のない身体症状あり 4.3: 軽度ハンディキャップあり: 生活レベルに幾分支障があるが自分の身の回りのことは不自由ない 5.4: 重症ハンディキャップあり: 生活の自立は確実に困難だが常に見守りは要さないレベル 6.5: 最重症ハンディキャップあり: 日常常に見守りを要する介護状態			

■ 検査所見

VEGF値			
VEGF値	pg/mL		
測定条件	1. 血漿 2. 血清 3. 不明	測定時期	1. 治療前 2. 治療後 3. 不詳
形質細胞異常			
M蛋白	1. あり 2. なし 種類1. IgG 2. IgA 3. IgM 4. Bence-Jones蛋白 測定条件1. 電気泳動 2. 免疫固定		
形質細胞腫	1. あり 2. なし 部位		
遊離軽鎖濃度	κ型 mg/L	λ型 mg/L	κ/λ比
骨髓穿刺所見	形質細胞 %		
骨髓生検所見			
臓器腫大			
1. あり 2. なし ありの場合1. 肝臓 2. 脾臓 3. リンパ節 4. その他 その他の内容			
胸・腹・心嚢水			
1. あり 2. なし ありの場合1. 胸水 2. 腹水 3. 心嚢水			
腎病変			
1. あり 2. なし			
骨硬化性病変			
1. あり 2. なし ありの場合 個数1. 単発 2. 多発 性状1. 硬化 2. 融解 3. 混合			
内分泌障害			
1. あり 2. なし ありの場合1. 性腺機能 2. 副腎機能 3. 女性化乳房 4. 乳汁漏出 5. 高プロラクチン血症 6. 甲状腺機能 7. 糖尿病 8. その他 その他の内容			
肺高血圧			
1. あり 2. なし NYHA心機能分類1. I 2. II 3. III 4. IV			
心エコー所見			
1. 壁運動異常 2. 右室肥大 3. 三尖弁逆流 4. 肺動脈弁逆流 駆出率 % 推定三尖弁収縮期圧格差 mmHg 下大静脈径 mm			
Castleman病			
1. あり 2. なし			
乳頭浮腫			
1. あり 2. なし			
血液検査			
白血球	/μL	ヘモグロビン	g/dL
血小板	×10 ⁴ /μL	アルブミン	g/dL
血清Cr	mg/dL	IgG	mg/dL
IgA	mg/dL	IgM	mg/dL
尿蛋白	1. - 2. ± 3. + 4. 2+ 5. 3+		

■ 鑑別診断

鑑別診断	
鑑別できるものにチェック	1. 腫瘍2. 梅毒3. 脳血管障害4. 頸椎症性ミエロパチー5. スモン6. 脊髄空洞症7. 脊髄小脳変性症8. HAM9. 膠原病10. シェーグレン症候群 11. 神経ベーチェット12. 神経サルコイドーシス13. ミトコンドリア脳筋症14. 進行性多巣性白質脳症

■重症度

Barthel Index	
食事	1. 自立、自助具などの装着可、標準的時間内に食べ終える 2. 部分介助(たとえば、おかずを切って細かくしてもらう) 3. 全介助
車椅子からベッドへの移動	1. 自立、ブレーキ、フットレストの操作も含む(非行自立も含む) 2. 軽度の部分介助または監視を要する 3. 座ることは可能であるかほぼ全介助 4. 全介助または不可能
整容	1. 自立(洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り) 2. 部分介助または不可能
トイレ動作	1. 自立(衣服の操作、後始末を含む、ポータブル便器などを使用している場合はその洗浄も含む) 2. 部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する 3. 全介助または不可能
入浴	1. 自立 2. 部分介助または不可能
歩行	1. 45m以上の歩行、補装具(車椅子、歩行器は除く)の使用の有無は問わず 2. 45m以上の介助歩行、歩行器の使用を含む 3. 歩行不能の場合、車椅子にて45m以上の操作可能 4. 上記以外
階段昇降	1. 自立、手すりなどの使用の有無は問わない 2. 介助または監視を要する 3. 不能
着替え	1. 自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む 2. 部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分でできる 3. 上記以外
排便コントロール	1. 失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能 2. ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む 3. 上記以外
排尿コントロール	1. 失禁なし、尿管の取り扱いも可能 2. ときに失禁あり、尿管の取り扱いに介助を要する者も含む 3. 上記以外

■治療その他

治療歴			
副腎皮質ステロイド	1. あり 2. なし	治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
自己末梢血幹細胞移植	1. あり 2. なし	治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
免疫調整薬	1. あり 2. なし	種類	治療効果 1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
プロテアソーム阻害薬	1. あり 2. なし	種類	治療効果 1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
放射線療法	1. あり 2. なし	治療効果	1. 効果あり 2. 不変(効果なし) 3. 悪化
その他	1. あり 2. なし 内容	治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明

治療予定 (今後1年間)			
副腎皮質ステロイド	1. あり 2. なし		
自己末梢血幹細胞移植	1. あり 2. なし		
免疫調整薬	1. あり 2. なし	種類	
プロテアソーム阻害薬	1. あり 2. なし	種類	
放射線療法	1. あり 2. なし		
その他	1. あり 2. なし	内容	

現在の状態	
1. 安定 2. 不安定	

人工呼吸器 (使用者のみ詳細記入)			
使用の有無	1. あり 2. なし		
以下 有の場合 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	記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」(平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。

- 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。

臨床調査個人票 017. 多系統萎縮症（新規）

■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
出生市区町村	性別		
出生時氏名(変更のある場合)	1. 男 2. 女		
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		
連絡事項			

■診断

診断	
診断	1. 線条体黒質変性症 2. シャイ・ドレーガー症候群 3. オリーブ橋小脳萎縮症

■発症と経過

初発症状			
運動失調	1. あり 2. なし 3. 不明	パーキンソニズム	1. あり 2. なし 3. 不明
自律神経障害	1. あり 2. なし 3. 不明	初発症状(自由記載)	
発病様式			
発病様式	1. 緩徐 2. 亜急性 3. 急性 4. その他 その他		
経過			
経過	1. 進行性 2. 進行後停止 3. 軽快 4. その他 その他		

■臨床所見

認知機能・精神症状			
幻覚（非薬剤性）	1.あり 2.なし		
失語	1.あり 2.なし	失認	1.あり 2.なし
失行（肢節運動失行以外）	1.あり 2.なし	認知症・認知機能低下	1.あり 2.なし
脳神経			
眼球運動障害	1.あり 2.なし 性1.あり 2.なし	水平性1.あり 2.なし	垂直性1.あり 2.なし 核上性1.あり 2.なし 核・核下
声帯麻痺	1.あり 2.なし	構音障害	1.あり 2.なし
嚥下障害	1.あり 2.なし	眼振	1.あり 2.なし
反射			
四肢の腱反射	1.正常 2.低下 3.亢進	バビンスキー／チャドック徴候	1.陽性 2.陰性
運動系			
他人の手徴候／把握反射／反射性ミオクローヌスのいずれか	1.あり 2.なし		
呼吸障害の有無	1.あり 2.なし ありの場合1.睡眠時喘鳴 2.睡眠時無呼吸 3.RBD		
歩行、姿勢、協調運動			
歩行能力	1.正常 2.つぎ足歩行のみ不可 3.異常であるが支持なしで自立歩行可 4.支持なしで自立歩行可であるが方向転換困難 5.つたい歩きで10m歩行可 6.一本杖で歩行可 7.二本杖か歩行器で歩行可 8.介助のみで歩行可 9.歩行不能		
パーキンソニズムの要素による歩行異常	1.パーキンソニズムの要素はなし 2.歩行は緩慢。小刻みでひきずることもあり、しかし加速歩行や前方突進現象は認めない。 3.困難を伴うが、一人で歩ける。加速歩行、小刻み歩行、前方突進現象がみられることもある。 4.介助歩行 5.歩行不可		
開眼時立位能力	1.両足で片足立ちが10秒以上可能 2.足をそろえて立位可能 3.マンテストの肢位で立位保持不能 4.開脚すれば立位可能（動揺なし） 5.開脚すれば立位可能（動揺あり頭部10cm未満の動揺） 6.開脚すれば立位可能（動揺あり頭部10cm以上の動揺） 自力立位不可能な場合1.上肢を支えれば支え立ち可能 2.支え立ち不可		
前屈姿勢の有無	1.なし 2.軽度の前屈姿勢（高齢者では正常としてもおかしくない程度の前屈） 3.中等度の前屈姿勢、一側にやや傾くこともある。 4.高度の前屈姿勢、脊椎後彎を伴う。一側へ中等度に傾くこともある。 5.高度の前屈、究極の異常前屈姿勢		
姿勢の安定性 （立ち直り反射障害と後方突進現象）	1.なし 2.後方突進現象があるが、自分で立ち直れる 3.後方突進現象があり、支えないと倒れる 4.きわめて不安定で、何もしなくても倒れそうになる 5.介助なしには起立が困難		
椅子からの立ち上がり	1.正常 2.可能だがおそい。一度でうまくいかないこともある。 3.肘掛けに腕をつけて立ち上がる必要がある。 4.立ち上がろうとしても椅子に倒れ込むことがある。しかし最後には一人で立ち上がれる。 5.立ち上がるには、介助が必要。		
小脳症状（体幹失調・四肢失調）の有無	1.あり 2.なし 指-鼻試験1.正常 2.軽い動揺を認める 3.2相性の運動もしくは中等度の測定障害 4.3相性以上の運動もしくは著明な測定障害 5.鼻に到達しない、又は不能 踵-膝試験1.正常 2.運動分解を認める 3.軸方向にジャーク様運動を認める 4.側方にジャーク様運動を認める 5.強い側方へのジャーク様運動を伴う又は不能		
パーキンソニズム			
安静時振戦	1.なし 2.ごくわずかでたまに出現 3.小さな振幅の振戦で持続的に出現しているか中等度の振幅で間歇的に出現する 4.中等度の振幅で大部分の時間出現している 5.大きな振幅の振戦が、大部分の時間出現している		
指タップ （母指と示指をできるだけ 大きな振幅でタッピング）	1.正常 2.やや遅いか、振幅がやや小さい 3.中等度の障害。明らかにまた早期に疲労を示す。動きが止まってしまうこともある。 4.高度の障害。運動開始時hesitationをしばしば起こすが、動きが止まることもある。 5.ほとんどタッピングの動作にならない。		
筋強剛	1.なし 2.軽微な固縮。または他の部位の随意運動で誘発される固縮 3.軽度～中等度の固縮 4.高度の固縮。しかし関節可動域は正常 5.著明な固縮。正常可動域を動かすには困難を伴う		
パーキンソニズム（レポドパへの反応性）	1.良好 2.やや有効 3.無効		
不随意運動	1.あり 2.なし ありの場合		
自律神経系			
排尿困難	1.あり 2.なし	失禁	1.あり 2.なし
陰萎（男性のみ）	1.あり 2.なし	頑固な便秘	1.あり 2.なし
失神・眼前暗黒感	1.あり 2.なし		
Schellong試験（起立性低血圧）の実施	1.実施 2.未実施	仰臥位	mmHg 立位（不可なら座位） mmHg

■ 検査所見

画像検査	
CT実施の有無	1.実施 2.未実施 CT撮影日 西暦 年 月
MRI実施の有無	1.実施 2.未実施 MRI撮影日 西暦 年 月
異常の有無	1.あり 2.なし 異常の部位1.小脳萎縮 2.脳幹萎縮 3.橋の異常信号(十字サイン) 4.線条体萎縮又は異常信号 5.第3脳室拡大 6.大脳萎縮 7.大脳白質病変 8.その他 脳幹萎縮の場合1.中脳被蓋 2.橋 その他・詳細情報
PET/SPECT	PET/SPECT撮影日 西暦 年 月 異常の有無1.あり 2.なし 脳血流・糖代謝低下の部位1.小脳2.脳幹3.基底核4.その他 その他

■ 重症度

重症度	
modified Rankin Scale	1.まったく症候がない。 2.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。 3.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。 4.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。 5.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。 6.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。 7.死亡。
食事・栄養	1.症候なし。 2.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。 3.食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする。 4.食事・栄養摂取に何らかの介助を要する。 5.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。 6.面的に非経口的栄養摂取に依存している。
呼吸	1.症候なし。 2.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。 3.呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある。 4.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。 5.喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要。 6.気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要。

■ 治療その他

治療	
セレジスト	1.使用 2.未使用 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
ヒルトニン	1.使用 2.未使用 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明

抗パーキンソン薬

L-DOPA製剤	1.使用 2.未使用 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
ドーパミン受容体刺激剤	1.使用 2.未使用 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
塩酸アマダジン	1.使用 2.未使用 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
抗コリン剤	1.使用 2.未使用 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
MAO-B阻害剤	1.使用 2.未使用 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
ドロキシドーパ	1.使用 2.未使用 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
その他薬剤	1.使用 2.未使用 薬剤名 治療効果 1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明

栄養と呼吸

気管切開	1.実施 2.未実施 導入日 西暦 年 月
鼻腔栄養	1.あり 2.なし 導入日 西暦 年 月
胃瘻	1.あり 2.なし 導入日 西暦 年 月
人工呼吸器	1.あり 2.なし 導入日 西暦 年 月 種 類1.NPPV(非侵襲的人工呼吸器) 2.TPPV(気管切開による人工呼吸療法)

人工呼吸器(使用者のみ詳細記入)

使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	記載年月日：平成 年 月 日
	印

※自筆または押印のこと

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 018. 脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く)(新規)

■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		
連絡事項			

■診断

診断	
診断(脊髄小脳変性症)	1.孤発性脊髄小脳変性症 2.遺伝性脊髄小脳変性症 3.痙性対麻痺
(1)孤発性脊髄小脳変性症の種類	1.皮質性小脳萎縮症 2.その他 3.その他の内容
(2)本人の遺伝子診断	1.実施 2.未実施
(2)本人の遺伝子診断未実施の場合	家族の遺伝子診断 1.実施 2.未実施
(2)(本人/家族の遺伝子診断実施の場合) 遺伝性脊髄小脳変性症の種類	1.常染色体優性遺伝性 2.常染色体劣性遺伝性 3.その他の遺伝性 常染色体優性遺伝性の種類 1.MJD(SCA3) 2.SCA6 3.DRPLA 4.SCA31 5.SCA1 6.SCA2 7.SCA7 8.SCA36 9.その他のSCA その他のSCA1, 純粋小脳失調型 2.その他 3.その他の内容 常染色体劣性遺伝性の種類 1.ビタミンE単独欠乏性失調症 2.アブラタキシン欠損症(眼球運動失行・低アルブミン血症を伴う早発型失調症) 3.Friedreich失調症 4.その他 その他の内容
(3)痙性対麻痺の種類	1.純粋型 2.複合型 複合型の付帯所見
遺伝子診断	

■発症と経過

初発症状			
構音障害	1.あり 2.なし 3.不明	上肢運動機能障害	1.あり 2.なし 3.不明
歩行障害	1.あり 2.なし 3.不明	自律神経障害	1.あり 2.なし 3.不明
初発症状(自由記載)			
経過			
経過	1.進行性 2.進行後停止 3.軽快 4.その他 5.その他		

■臨床所見

認知機能・精神症状			
認知症・認知機能低下	1.あり 2.なし	精神発達遅滞	1.あり 2.なし
てんかん	1.あり 2.なし	その他	
脳神経			
眼球運動障害	1.あり 2.なし 水平性1.あり 2.なし 垂直性1.あり 2.なし 核上性1.あり 2.なし 核・核下性1.あり 2.なし		
構音障害	1.あり 2.なし	眼振	1.あり 2.なし
反射			
四肢の腱反射	1.正常 2.低下 3.亢進	バビンスキー／チャドック徴候	1.陽性 2.陰性
歩行、姿勢、協調運動			
歩行能力	1.正常 2.つぎ足歩行のみ不可 3.異常であるが支持なしで自立歩行可 4.支持なしで自立歩行可であるが方向転換困難 5.つたい歩きで10m歩行可 6.一本杖で歩行可 7.二本杖か歩行器で歩行可 8.介助のみで歩行可 9.歩行不能		
パーキンソニズムの要素による歩行異常	1.パーキンソニズムの要素はなし 2.歩行は緩慢。小刻みでひきずることもあり、しかし加速歩行や前方突進現象は認めない。 3.困難を伴うが、一人で歩ける。加速歩行、小刻み歩行、前方突進現象がみられることもある。 4.介助歩行 5.歩行不可		
開眼時立位能力	1.両足で片足立ちが10秒以上可能 2.足をそろえて立位可能 3.マンテストの肢位で立位保持不能 4.開脚すれば立位可能（動揺なし） 5.開脚すれば立位可能（動揺あり頭部10cm未満の動揺） 6.開脚すれば立位可能（動揺あり頭部10cm以上の動揺）		
Romberg徴候	1.あり 2.なし		
閉眼による動揺の増悪	1.わずかに動揺 2.頭部10cm未満の動揺 3.頭部10cm以上の同様 4.すぐに転倒（立位不可）		
前屈姿勢の有無	1.なし 2.軽度の前屈姿勢（高齢者では正常としてもおかしくない程度の前屈） 3.中等度の前屈姿勢、一側にやや傾くこともある。 4.高度の前屈姿勢、脊椎後彎を伴う。一側へ中等度に傾くこともある。 5.高度の前屈、究極の異常前屈姿勢		
姿勢の安定性 （立ち直り反射障害と後方突進現象）	1.なし 2.後方突進現象があるが、自分で立ち直れる 3.後方突進現象があり、支えないと倒れる 4.きわめて不安定で、何もしなくても倒れそうになる 5.介助なしには起立が困難		
椅子からの立ち上がり	1.正常 2.可能だがおそい。一度でうまくいかないこともある。 3.肘掛けに腕をつけて立ち上がる必要がある。 4.立ち上がろうとしても椅子に倒れ込むことがある。しかし最後には一人で立ち上がれる。 5.立ち上がるには、介助が必要。		
小脳症状 （体幹失調・四肢失調）の有無	1.あり 2.なし 指-鼻試験 1.正常 2.軽い動揺を認める 3.2相性の運動もしくは中等度の測定障害 4.3相性以上の運動もしくは著明な測定障害 5.鼻に到達しない、又は不能 踵-膝試験 1.正常 2.運動分解を認める 3.軸方向にジャーク様運動を認める 4.側方にジャーク様運動を認める 5.強い側方へのジャーク様運動を伴う又は不能		
パーキンソニズム			
無動	1.あり 2.なし		
安静時振戦	1.なし 2.ごくわずかでたまに出現 3.小さな振幅の振戦で持続的に出現しているか中等度の振幅で間歇的に出現する 4.中等度の振幅で大部分の時間出現している 5.大きな振幅の振戦が、大部分の時間出現している		
筋強剛	1.なし 2.軽微な固縮。または他の部位の随意運動で誘発される固縮 3.軽度～中等度の固縮 4.高度の固縮。しかし関節可動域は正常 5.著明な固縮。正常可動域を動かすには困難を伴う		
不随意運動	1.あり 2.なし		
末梢神経障害			
しびれ感	1.あり 2.なし	表在感覚低下	1.あり 2.なし
深部覚低下	1.あり 2.なし		
自律神経系			
排尿困難	1.あり 2.なし ありの場合 1.薬物治療中 2.自己導尿 3.カテ留置（持続導尿） 4.その他 その他		
発汗障害	1.あり 2.なし		
起立性低血圧	1.あり 2.なし		
■検査所見			
画像検査			
CT実施の有無	1.実施 2.未実施	CT撮影日	西暦 年 月
MRI実施の有無	1.実施 2.未実施	MRI撮影日	西暦 年 月
異常の有無	1.あり 2.なし 異常の部位 1.小脳萎縮 2.脳幹萎縮 3.橋の異常信号（十字サイン） 4.線条体萎縮又は異常信号 5.第3脳室拡大 6.大脳萎縮 7.大脳白質病変 8.その他 脳幹萎縮の場合 1.中脳被蓋 2.橋 その他・詳細情報		

■鑑別診断

鑑別診断

アルコール、薬物、腫瘍、炎症、血管障害等による二次性の小脳失調を鑑別できる 1.はい 2.いいえ

■重症度

重症度

modified Rankin Scale	1.まったく症候がない。 2.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。 3.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。 4.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。 5.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。 6.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。 7.死亡。
食事・栄養	1.症候なし。 2.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。 3.食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする。 4.食事・栄養摂取に何らかの介助を要する。 5.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。 6.面的に非経口的栄養摂取に依存している。
呼吸	1.症候なし。 2.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。 3.呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある。 4.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。 5.喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要。 6.気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要。

■治療その他

栄養と呼吸

気管切開	1.実施 2.未実施 導入日 西暦 年 月
鼻腔栄養	1.あり 2.なし 導入日 西暦 年 月
胃瘻	1.あり 2.なし 導入日 西暦 年 月
人工呼吸器	1.あり 2.なし 導入日 西暦 年 月 種類1.NPPV（非侵襲的人工呼吸器） 2.TPPV（気管切開による人工呼吸療法）

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）

使用の有無	1.あり 2.なし
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

臨床調査個人票 019-01. ライソゾーム病-Gaucher病(新規)

■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		
連絡事項			

■臨床所見

実施時期			
西暦 年 月			
理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
病的骨折			
病的骨折	1.あり 2.なし		
消化器			
肝脾腫	1.あり 2.なし		
心臓			
心弁膜石灰化	1.あり 2.なし		
視覚			
角膜混濁	1.あり 2.なし		
呼吸器			
咳嗽・喀痰	1.あり 2.なし	喘鳴	1.あり 2.なし
聴覚			
聴力低下	1.あり 2.なし 3.未実施	右 dB	左 dB
筋力			
筋緊張低下	1.あり 2.なし	筋緊張亢進	1.あり 2.なし 種類1.痙縮 2.強剛
筋萎縮・筋力低下	1.あり 2.なし		
神経			
痙攣	1.あり 2.なし	ミオクローヌス	1.あり 2.なし
ジストニア	1.あり 2.なし	小脳失調	1.あり 2.なし
眼球運動障害	1.あり 2.なし		
精神			
精神運動発達遅滞	1.あり 2.なし	退行	1.あり 2.なし
行動異常	1.あり 2.なし	精神症状	1.あり 2.なし 3.不明
知能障害	1.あり 2.なし 3.不明		
その他			
易感染性	1.あり 2.なし		

■検査所見

検査結果			
検査年月日	西暦 年 月 日		
ヘモグロビン	g/dL	血小板	$\times 10^4/\mu\text{L}$
酸性フォスファターゼ活性(ACP)	U/L	アンギオテンシンI変換酵素活性	U/L
病型			
病型	1.1型 2.2型 3.3型 3型の場合1.a 2.b 3.c		
酵素活性の低下			
glucocerebrosidase の活性測定	1.実施 2.未実施 その他 検体1.白血球 2.培養皮膚線維芽細胞 3.その他 その他の内容 低下1.あり 2.なし 活性値 正常値(自) 正常値(至) 単位		
遺伝子変異			
glucocerebrosidase 遺伝子の変異	1.あり 2.なし 3.未実施	glucocerebroside の増加(血漿)	1.あり 2.なし 3.未実施
その他(補助診断情報)			
骨髄におけるゴーシェ細胞の存在	1.あり 2.なし 3.未実施		

■鑑別診断

鑑別可能疾患	
乳幼児期発症例	1.その他の先天性代謝異常症 2.先天奇形症候群
成人発症例	1.脊髄小脳変性症 2.運動ニューロン疾患 3.精神疾患

■重症度

ライソゾーム病の重症度	
乳幼児型	1.ほぼ月齢(年齢)相当の活動可能 2.月齢(年齢)に比し、軽度の遅れ 3.中等度の遅れ(DQ=35~50) 4.高度の遅れ(DQ<35) 5.寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類
若年・成人型	1.就労(就学)可能 2.就労(就学)不能、日常生活自立 3.部分介助(食事、入浴、着脱) 4.全介助、入院、入所が必要 5.寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類

■治療その他

酵素補充療法			
実施有無	1.あり 2.なし	治療効果	1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
実施期間(自)	西暦 年 月	実施期間(至)	西暦 年 月
実施施設			
骨髄移植			
実施有無	1.あり 2.なし	治療効果	1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
実施時期	西暦 年 月		
実施施設			
その他の疾患特異的治療 (シヤペロン、基質合成阻害薬 等)			
有無	1.あり 2.なし	治療効果	1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
実施期間(自)	西暦 年 月	実施期間(至)	西暦 年 月
内容			
栄養と呼吸			
鼻腔栄養	1.実施 2.未実施	導入日	西暦 年 月 日
胃瘻	1.実施 2.未実施	導入日	西暦 年 月 日
気管切開	1.実施 2.未実施	導入日	西暦 年 月 日
人工呼吸器	1.実施 2.未実施	導入日	西暦 年 月 日
人工呼吸器(使用者のみ詳細記入)			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	<input type="text"/> 印 記載年月日：平成 年 月 日		

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」(平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。
- 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。 Ver.141107

臨床調査個人票 019-02. ライソゾーム病-Niemann-Pick病A、B型(新規)

■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		
連絡事項			

■臨床所見

実施時期			
西暦	年	月	
理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
消化器			
肝脾腫	1.あり 2.なし	腹水	1.あり 2.なし
視覚			
cherry red spot	1.あり 2.なし 部位1.右 2.左 3.両側		
呼吸器			
咳嗽・喀痰	1.あり 2.なし	肺機能障害	1.あり 2.なし
筋力			
筋緊張低下	1.あり 2.なし	筋緊張亢進	1.あり 2.なし 種類1.痙縮 2.強剛
筋萎縮・筋力低下	1.あり 2.なし		
神経			
痙攣	1.あり 2.なし	ミオクローヌス	1.あり 2.なし
ジストニア	1.あり 2.なし	小脳失調	1.あり 2.なし
眼球運動障害	1.あり 2.なし		
精神			
精神運動発達遅滞	1.あり 2.なし	退行	1.あり 2.なし
行動異常	1.あり 2.なし	精神症状	1.あり 2.なし 3.不明
知能障害	1.あり 2.なし 3.不明		
その他			
易感染性	1.あり 2.なし		

■ 検査所見

検査結果	
検査年月日	西暦 年 月 日
酸性フォスファターゼ活性 (ACP)	U/L
アンギオテンシン I 変換酵素活性	U/L
LDL-コレステロール	mg/dL
病型	
病型	1. A型 2. B型 3. AとBの中間型
酵素活性の低下	
acid sphingomyelinase の活性測定	1. 実施 2. 未実施 検体 1. 白血球 2. 培養皮膚線維芽細胞 3. その他 その他の内容 低下 1. あり 2. なし 活性値 正常値(自) 正常値(至) 単位
遺伝子変異	
acid sphingomyelinase 遺伝子の変異	1. あり 2. なし 3. 未実施
その他 (補助診断情報)	
骨髄におけるニーマンピック細胞の存在	1. あり 2. なし 3. 未実施
鑑別診断	
鑑別可能疾患	
乳幼児期発症例	1. その他の先天性代謝異常症 2. 先天奇形症候群
成人発症例	1. 脊髄小脳変性症 2. 運動ニューロン疾患 3. 精神疾患
重症度	
ライソゾーム病の重症度	
乳幼児型	1. ほぼ月齢 (年齢) 相当の活動可能 2. 月齢 (年齢) に比し、軽度の遅れ 3. 中等度の遅れ (DQ=35~50) 4. 高度の遅れ (DQ<35) 5. 寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類
若年・成人型	1. 就労 (就学) 可能 2. 就労 (就学) 不能、日常生活自立 3. 部分介助 (食事、入浴、着脱) 4. 全介助、入院、入所が必要 5. 寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類

■治療その他

酵素補充療法			
実施有無	1.あり 2.なし		
実施期間(自)	西暦	年	月
実施期間(至)	西暦	年	月
実施施設			
治療効果	1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明		
骨髄移植			
実施有無	1.あり 2.なし		
実施時期	西暦	年	月
実施施設			
治療効果	1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明		
その他の疾患特異的治療			
有無	1.あり 2.なし		
内容			
治療効果	1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明		
栄養と呼吸			
鼻腔栄養	1.実施 2.未実施	導入日	西暦 年 月 日
胃瘻	1.実施 2.未実施	導入日	西暦 年 月 日
気管切開	1.実施 2.未実施	導入日	西暦 年 月 日
人工呼吸器	1.実施 2.未実施	導入日	西暦 年 月 日
人工呼吸器(使用者のみ詳細記入)			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	<input type="text"/> 印 記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」(平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver.141107

臨床調査個人票 019-03. ライソゾーム病-Niemann-Pick病C型(新規)

■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
出生市区町村	性別		
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		
連絡事項			

■臨床所見

実施時期			
西暦	年	月	
理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
外観			
黄疸	1.あり 2.なし		
消化器			
肝脾腫	1.あり 2.なし		
呼吸器			
咳嗽・喀痰	1.あり 2.なし		
筋力			
筋緊張低下	1.あり 2.なし	筋緊張亢進	1.あり 2.なし 種類1.痙縮 2.強剛
筋萎縮・筋力低下	1.あり 2.なし		
神経			
痙攣	1.あり 2.なし	ミオクローヌス	1.あり 2.なし
ジストニア	1.あり 2.なし	小脳失調	1.あり 2.なし
眼球運動障害(垂直方向の核上性注視麻痺)	1.あり 2.なし	カタプレキシー	1.あり 2.なし
精神			
精神運動発達遅滞	1.あり 2.なし	退行	1.あり 2.なし
行動異常	1.あり 2.なし	精神症状	1.あり 2.なし 3.不明
知能障害	1.あり 2.なし 3.不明		
その他			
易感染性	1.あり 2.なし		

■ 検査所見

病型	
病型	1. 乳児型 2. 小児型 3. 成人型
遺伝子変異	
NPC1 または NPC2 の変異	1. あり 2. なし 3. 未実施
中間代謝産物の蓄積	
培養皮膚線維芽細胞におけるフィリピン染色の異常	1. あり 2. なし 3. 未実施
その他（補助診断情報）	
骨髄泡沫細胞	1. あり 2. なし 3. 未実施

■ 鑑別診断

鑑別可能疾患	
乳幼児期発症例	1. その他の先天性代謝異常症 2. 先天奇形症候群
成人発症例	1. 脊髄小脳変性症 2. 運動ニューロン疾患 3. 精神疾患

■ 重症度

ライソゾーム病の重症度	
乳幼児型	1. ほぼ月齢（年齢）相当の活動可能 2. 月齢（年齢）に比し、軽度の遅れ 3. 中等度の遅れ（DQ=35～50） 4. 高度の遅れ（DQ<35） 5. 寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類
若年・成人型	1. 就労（就学）可能 2. 就労（就学）不能、日常生活自立 3. 部分介助（食事、入浴、着脱） 4. 全介助、入院、入所が必要 5. 寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類

■ 治療その他

基質合成阻害療法（ミグルスタット）	
実施有無	1. あり 2. なし
実施期間（自）	西暦 年 月
実施期間（至）	西暦 年 月
実施施設	
治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明

その他の疾患特異的治療

有無	1. あり 2. なし
実施期間（自）	西暦 年 月
実施期間（至）	西暦 年 月
内容	
治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明

栄養と呼吸

鼻腔栄養	1. 実施 2. 未実施	導入日	西暦 年 月 日
胃瘻	1. 実施 2. 未実施	導入日	西暦 年 月 日
気管切開	1. 実施 2. 未実施	導入日	西暦 年 月 日
人工呼吸器	1. 実施 2. 未実施	導入日	西暦 年 月 日

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）

使用の有無	1. あり 2. なし		
以下 有の場合 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1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 椅子とベッド間の移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 整容1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 トイレ動作1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 入浴1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 階段昇降1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 更衣1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排便コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排尿コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 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

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。

- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 019-04.ライソゾーム病-GM1ガングリオシドーシス(新規)

■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		
連絡事項			

■臨床所見

実施時期			
西暦 年 月			
理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
外観			
特徴的な顔つき	1.あり 2.なし	低身長	1.あり 2.なし 身長 cm
骨関節異常	1.あり 2.なし	被角血管腫	1.あり 2.なし
消化器			
肝脾腫	1.あり 2.なし	臍ヘルニア	1.あり 2.なし
心臓			
心雑音	1.あり 2.なし	心肥大	1.あり 2.なし
視覚			
角膜混濁	1.あり 2.なし	白内障	1.あり 2.なし 部位1.右 2.左 3.両側
cherry red spot	1.あり 2.なし	部位1.右 2.左 3.両側	
呼吸器			
咳嗽・喀痰	1.あり 2.なし		
筋力			
筋緊張低下	1.あり 2.なし	筋緊張亢進	1.あり 2.なし 種類1.痙縮 2.強剛
筋萎縮・筋力低下	1.あり 2.なし		
神経			
痙攣	1.あり 2.なし	ミオクローヌス	1.あり 2.なし
ジストニア	1.あり 2.なし	小脳失調	1.あり 2.なし
眼球運動障害	1.あり 2.なし		
精神			
精神運動発達遅滞	1.あり 2.なし	退行	1.あり 2.なし
行動異常	1.あり 2.なし	精神症状	1.あり 2.なし 3.不明
知能障害	1.あり 2.なし 3.不明		
その他			
易感染性	1.あり 2.なし		

■検査所見

病型			
病型	1.乳児型 2.若年型 3.成人型		
酵素活性の低下			
β -galactosidase の活性測定	1.実施 2.未実施 検体1.白血球 2.培養皮膚線維芽細胞 3.その他 その他の内容 低下1.あり 2.なし 活性値 正常値(自) 正常値(至) 単位		
遺伝子変異			
β -galactosidase 遺伝子の変異	1.あり 2.なし 3.未実施		
その他 (補助診断情報)			
骨髄の泡沫細胞	1.あり 2.なし		

■鑑別診断

鑑別可能疾患	
乳幼児期発症例	1.その他の先天性代謝異常症 2.先天奇形症候群
成人発症例	1.脊髄小脳変性症 2.運動ニューロン疾患 3.精神疾患

■重症度

ライソゾーム病の重症度	
乳幼児型	1.ほぼ月齢(年齢)相当の活動可能 2.月齢(年齢)に比し、軽度の遅れ 3.中等度の遅れ(DQ=35~50) 4.高度の遅れ(DQ<35) 5.寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類
若年・成人型	1.就労(就学)可能 2.就労(就学)不能、日常生活自立 3.部分介助(食事、入浴、着脱) 4.全介助、入院、入所が必要 5.寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類

■治療その他

骨髄移植			
実施有無	1.あり 2.なし		
実施期間（自）	西暦	年	月
実施期間（至）	西暦	年	月
実施施設			
治療効果	1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明		
その他の疾患特異的治療			
有無	1.あり 2.なし		
実施期間（自）	西暦	年	月
実施期間（至）	西暦	年	月
内容			
治療効果	1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明		
栄養と呼吸			
鼻腔栄養	1.実施 2.未実施	導入日	西暦 年 月 日
胃瘻	1.実施 2.未実施	導入日	西暦 年 月 日
気管切開	1.実施 2.未実施	導入日	西暦 年 月 日
人工呼吸器	1.実施 2.未実施	導入日	西暦 年 月 日
人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	記載年月日：平成 年 月 日		

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※百筆または押印のこと
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver.141107

臨床調査個人票 019-05. ライソゾーム病-GM2ガングリノシドーシス (Tay-Sachs病、Sandhoff病、AB型) (新規)

■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
出生市区町村	性別		
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		
連絡事項			

■臨床所見

実施時期			
西暦 年 月			
理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
消化器			
肝脾腫	1.あり 2.なし		
視覚			
cherry red spot	1.あり 2.なし 部位1.右 2.左 3.両側		
呼吸器			
咳嗽・喀痰	1.あり 2.なし		
筋力			
筋緊張低下	1.あり 2.なし	筋緊張亢進	1.あり 2.なし 種類1.痙縮 2.強剛
筋萎縮・筋力低下	1.あり 2.なし		
神経			
痙攣	1.あり 2.なし	ミオクローヌス	1.あり 2.なし
ジストニア	1.あり 2.なし	小脳失調	1.あり 2.なし
眼球運動障害	1.あり 2.なし		
精神			
精神運動発達遅滞	1.あり 2.なし	退行	1.あり 2.なし
行動異常	1.あり 2.なし	精神症状	1.あり 2.なし 3.不明
知能障害	1.あり 2.なし 3.不明		
その他			
易感染性	1.あり 2.なし		

■検査所見

病型			
病型	1. 乳児型 2. 若年型 3. 成人型		
酵素活性の低下			
β-hexosaminidase A の活性測定	1. 実施 2. 未実施 基質名1. 4MUG基質 2. 4MUGS 3. その他 検体1. 白血球 2. 培養皮膚線維芽細胞 3. その他 低下1. あり 2. なし	その他の内容 活性値	正常値(自) 正常値(至) 単位
β-hexosaminidase の活性測定	1. 実施 2. 未実施 基質名1. 4MUG基質 2. その他 検体1. 白血球 2. 培養皮膚線維芽細胞 3. その他 低下1. あり 2. なし	その他の内容 活性値	正常値(自) 正常値(至) 単位

遺伝子変異			
αサブユニットの遺伝子変異	1. あり 2. なし 3. 未実施 偽欠損変異1. あり 2. なし	βサブユニットの遺伝子変異	1. あり 2. なし 3. 未実施
GM2活性化蛋白質遺伝子変異	1. あり 2. なし 3. 未実施	Oligosaccharides 尿中排泄異常	1. あり 2. なし 3. 未実施
GM2ガングリオシドの蓄積 (培養皮膚線維芽細胞など)	1. あり 2. なし 3. 未実施	病理検査異常(直腸神経叢など)	1. あり 2. なし 3. 未実施

鑑別診断	
鑑別可能疾患	
乳幼児期発症例	1. その他の先天性代謝異常症 2. 先天奇形症候群
成人発症例	1. 脊髄小脳変性症 2. 運動ニューロン疾患 3. 精神疾患

重症度	
ライソゾーム病の重症度	
乳幼児型	1. ほぼ月齢(年齢)相当の活動可能 2. 月齢(年齢)に比し、軽度の遅れ 3. 中等度の遅れ(DQ=35~50) 4. 高度の遅れ(DQ<35) 5. 寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類
若年・成人型	1. 就労(就学)可能 2. 就労(就学)不能、日常生活自立 3. 部分介助(食事、入浴、着脱) 4. 全介助、入院、入所が必要 5. 寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類

治療その他	
骨髄移植	
実施有無	1. あり 2. なし
実施時期	西暦 年 月
実施施設	
治療効果	1. 効果あり 2. 不変(効果なし) 3. 悪化

その他の疾患特異的治療	
有無	1. あり 2. なし
実施期間(自)	西暦 年 月
実施期間(至)	西暦 年 月
内容	
治療効果	1. 効果あり 2. 不変(効果なし) 3. 悪化

栄養と呼吸	
鼻腔栄養	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月 日
胃瘻	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月 日
気管切開	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月 日
人工呼吸器	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月 日

人工呼吸器(使用者のみ詳細記入)			
使用の有無	1. あり 2. なし		
以下 有の場合 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1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 椅子とベッド間の移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 整容1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 トイレ動作1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 入浴1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 階段昇降1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 更衣1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排便コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排尿コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 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	記載年月日：平成 年 月 日

印

※自筆または押印のこと

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 019-06. ライソゾーム病-Krabbe病(新規)

■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
出生市区町村	性別		
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		
連絡事項			

■臨床所見

実施時期			
西暦	年	月	
理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
視覚			
視力障害	1.あり 2.なし 部 位1.右 2.左 3.両側	cherry red spot	1.あり 2.なし 部 位1.右 2.左 3.両側
呼吸器			
咳嗽・喀痰	1.あり 2.なし		
聴覚			
聴力低下	1.あり 2.なし	右	dB 左
筋力			
筋緊張低下	1.あり 2.なし	筋緊張亢進	1.あり 2.なし 種類1.痙縮 2.強剛
筋萎縮・筋力低下	1.あり 2.なし		
神経			
痙攣	1.あり 2.なし	ミオクローヌス	1.あり 2.なし
ジストニア	1.あり 2.なし	小脳失調	1.あり 2.なし
眼球運動障害	1.あり 2.なし		
精神			
精神運動発達遅滞	1.あり 2.なし	退行	1.あり 2.なし
行動異常	1.あり 2.なし	精神症状	1.あり 2.なし 3.不明
知能障害	1.あり 2.なし 3.不明		
その他			
易感染性	1.あり 2.なし		

■検査所見

病型			
病型	1. 乳児型 2. 後期乳児型 3. 若年型 4. 成人型		
酵素活性の低下			
galactocerebrosidase の活性測定	1. 実施 2. 未実施 検体1. 白血球 2. 培養皮膚線維芽細胞 3. その他 低下1. あり 2. なし 活性値 正常値(自) 正常値(至) 単位	その他の内容	
遺伝子変異			
galactocerebrosidase 遺伝子の変異	1. あり 2. なし 3. 未実施		

■鑑別診断

鑑別可能疾患	
乳幼児期発症例	1. その他の先天性代謝異常症 2. 先天奇形症候群
成人発症例	1. 脊髄小脳変性症 2. 運動ニューロン疾患 3. 精神疾患

■重症度

ライソゾーム病の重症度	
乳幼児型	1. ほぼ月齢（年齢）相当の活動可能 2. 月齢（年齢）に比し、軽度の遅れ 3. 中等度の遅れ（DQ=35～50） 4. 高度の遅れ（DQ<35） 5. 寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類
若年・成人型	1. 就労（就学）可能 2. 就労（就学）不能、日常生活自立 3. 部分介助（食事、入浴、着脱） 4. 全介助、入院、入所が必要 5. 寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類

■治療その他

骨髄移植	
実施有無	1. あり 2. なし
実施時期	西暦 年 月
実施施設	
治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明

その他の疾患特異的治療

有無	1. あり 2. なし
実施期間（自）	西暦 年 月
実施期間（至）	西暦 年 月
内容	
治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明

栄養と呼吸

鼻腔栄養	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月 日
胃瘻	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月 日
気管切開	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月 日
人工呼吸器	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月 日

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）

使用の有無	1. あり 2. なし		
以下 有の場合 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1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 椅子とベッド間の移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 整容1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 トイレ動作1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 入浴1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 階段昇降1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 更衣1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排便コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排尿コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 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	記載年月日：平成 年 月 日

印

※自筆または押印のこと

- ・ 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。
- ・ ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- ・ 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。

- 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。

臨床調査個人票 019-07. ライツゾーム病-異染性白質ジストロフィー(新規)

■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
出生市区町村	性別		
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		
連絡事項			
■臨床所見			
実施時期			
西暦 年 月			
理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
消化器			
胆のう腫大	1.あり 2.なし		
視覚			
視神経萎縮	1.あり 2.なし 部位1.右 2.左 3.両側		
視力障害	1.あり 2.なし		
呼吸器			
咳嗽・喀痰	1.あり 2.なし		
聴覚			
聴力低下	1.あり 2.なし 右 dB 左 dB		
筋力			
筋緊張低下	1.あり 2.なし	筋緊張亢進	1.あり 2.なし 種類1.痙縮 2.強剛
筋萎縮・筋力低下	1.あり 2.なし		
神経			
痙攣	1.あり 2.なし	ミオクローヌス	1.あり 2.なし
ジストニア	1.あり 2.なし	小脳失調	1.あり 2.なし
眼球運動障害	1.あり 2.なし		
精神			
精神運動発達遅滞	1.あり 2.なし	退行	1.あり 2.なし
行動異常	1.あり 2.なし	精神症状	1.あり 2.なし 3.不明
知能障害	1.あり 2.なし 3.不明		
その他			
易感染性	1.あり 2.なし		

■検査所見

病型			
病型	1.後期乳児型 2.若年型 3.成人型		
酵素活性の低下			
arylsulfatase A の活性測定	1.実施 2.未実施	検体1.白血球 2.培養皮膚線維芽細胞 3.その他 その他の内容	
	低下1.あり 2.なし	活性値	正常値(自) 正常値(至) 単位
遺伝子変異			
arylsulfatase A 遺伝子の変異	1.あり 2.なし 3.未実施		
サボシンB遺伝子の変異	偽欠損変異1.あり 2.なし		
	1.あり 2.なし 3.未実施		
中間代謝産物の蓄積			
sulfatide の尿中排泄異常	1.あり 2.なし 3.未実施		

■鑑別診断

鑑別可能疾患	
乳幼児期発症例	1.その他の先天性代謝異常症 2.先天奇形症候群
成人発症例	1.脊髄小脳変性症 2.運動ニューロン疾患 3.精神疾患

■重症度

ライソゾーム病の重症度	
乳幼児型	1.ほぼ月齢(年齢)相当の活動可能 2.月齢(年齢)に比し、軽度の遅れ 3.中等度の遅れ(DQ=35~50) 4.高度の遅れ(DQ<35) 5.寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類
若年・成人型	1.就労(就学)可能 2.就労(就学)不能、日常生活自立 3.部分介助(食事、入浴、着脱) 4.全介助、入院、入所が必要 5.寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類

■治療その他

髄腔内酵素補充療法	
実施有無	1.あり 2.なし
実施期間(自)	西暦 年 月
実施期間(至)	西暦 年 月
実施施設	
治療効果	1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明

骨髄移植	
実施有無	1.あり 2.なし
実施時期	西暦 年 月
実施施設	
治療効果	1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明

その他の疾患特異的治療法	
有無	1.あり 2.なし
実施期間(自)	西暦 年 月
実施期間(至)	西暦 年 月
内容	
治療効果	1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明

栄養と呼吸	
鼻腔栄養	1.実施 2.未実施 導入日 西暦 年 月 日
胃瘻	1.実施 2.未実施 導入日 西暦 年 月 日
気管切開	1.実施 2.未実施 導入日 西暦 年 月 日
人工呼吸器	1.実施 2.未実施 導入日 西暦 年 月 日

人工呼吸器(使用者のみ詳細記入)			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	記載年月日：平成 年 月 日

印

※自筆または押印のこと

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 019-08. ライツゾーム病-マルチプルサルファターゼ欠損症(新規)

■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		
連絡事項			

■臨床所見

実施時期			
西暦 年 月			
理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
外観			
特徴的な顔つき	1.あり 2.なし	低身長	1.あり 2.なし 身長 cm
骨関節異常	1.あり 2.なし	骨変形	1.あり 2.なし
胎児水腫	1.あり 2.なし	魚鱗癬	1.あり 2.なし
消化器			
肝脾腫	1.あり 2.なし	臍ヘルニア	1.あり 2.なし
心臓			
心雑音	1.あり 2.なし	心肥大	1.あり 2.なし
視覚			
角膜混濁	1.あり 2.なし	白内障	1.あり 2.なし 部位1.右 2.左 3.両側
cherry red spot	1.あり 2.なし	部位1.右 2.左 3.両側	
呼吸器			
咳嗽・喀痰	1.あり 2.なし		
聴覚			
聴力低下	1.あり 2.なし 3.未実施	右 dB	左 dB
筋力			
筋緊張低下	1.あり 2.なし	筋緊張亢進	1.あり 2.なし 種類1.痙縮 2.強剛
筋萎縮・筋力低下	1.あり 2.なし		
神経			
痙攣	1.あり 2.なし	ミオクローヌス	1.あり 2.なし
ジストニア	1.あり 2.なし	小脳失調	1.あり 2.なし
眼球運動障害	1.あり 2.なし		
精神			
精神運動発達遅滞	1.あり 2.なし	退行	1.あり 2.なし
行動異常	1.あり 2.なし	精神症状	1.あり 2.なし 3.不明
知能障害	1.あり 2.なし 3.不明		
その他			
易感染性	1.あり 2.なし		

■検査所見

病型			
病型	1.新生児型 2.幼児型 3.若年型		
酵素活性の低下			
arylsulfatase A の活性測定	1.実施 2.未実施 検体1.白血球 2.培養皮膚線維芽細胞 3.その他 低下1.あり 2.なし 活性値 正常値(白) 正常値(至)	その他の内容	単位
arylsulfatase B の活性測定	1.実施 2.未実施 検体1.白血球 2.培養皮膚線維芽細胞 3.その他 低下1.あり 2.なし 活性値 正常値(白) 正常値(至)	その他の内容	単位
arylsulfatase C の活性測定	1.実施 2.未実施 検体1.白血球 2.培養皮膚線維芽細胞 3.その他 低下1.あり 2.なし 活性値 正常値(白) 正常値(至)	その他の内容	単位
その他のSulfatase 活性測定	1.実施 2.未実施 Sulfatase名 低下1.あり 2.なし 活性値 正常値(白) 正常値(至)		単位
遺伝子変異			
SUMF1遺伝子の変異	1.あり 2.なし 3.未実施		
中間代謝産物の蓄積			
sulfatide の尿中排泄異常	1.あり 2.なし 3.未実施	DSの尿中排泄異常	1.あり 2.なし 3.未実施
HSの尿中排泄異常	1.あり 2.なし 3.未実施		
その他(補助診断情報)			
白血球のAlder-Leily小体	1.あり 2.なし 3.未実施		

■鑑別診断

鑑別可能疾患

乳幼児期発症例	1. その他の先天性代謝異常症 2. 先天奇形症候群
成人発症例	1. 脊髄小脳変性症 2. 運動ニューロン疾患 3. 精神疾患

■重症度

ライソゾーム病の重症度

乳幼児型	1. ほぼ月齢（年齢）相当の活動可能 2. 月齢（年齢）に比し、軽度の遅れ 3. 中等度の遅れ（DQ=35～50） 4. 高度の遅れ（DQ<35） 5. 寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類
若年・成人型	1. 就労（就学）可能 2. 就労（就学）不能、日常生活自立 3. 部分介助（食事、入浴、着脱） 4. 全介助、入院、入所が必要 5. 寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類

■治療その他

骨髄移植

実施有無	1. あり 2. なし
実施時期	西暦 年 月
実施施設	
治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明

その他の疾患特異的治療

有無	1. あり 2. なし
実施期間（自）	西暦 年 月
実施期間（至）	西暦 年 月
内容	
治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明

栄養と呼吸

鼻腔栄養	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月 日
胃瘻	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月 日
気管切開	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月 日
人工呼吸器	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月 日

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）

使用の有無	1. あり 2. なし		
以下 有の場合 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1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 椅子とベッド間の移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 整容1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 トイレ動作1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 入浴1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 階段昇降1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 更衣1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排便コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排尿コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 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	記載年月日：平成 年 月 日

印

※自筆または押印のこと

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 019-09. ライツゾーム病-Farber病(新規)

■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
出生市区町村	性別		
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		
連絡事項			

■臨床所見

実施時期			
西暦 年 月			
理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
外観			
低身長	1.あり 2.なし	身長 cm	骨関節異常 1.あり 2.なし
皮下結節	1.あり 2.なし		
消化器			
肝脾腫	1.あり 2.なし		
視覚			
cherry red spot	1.あり 2.なし	部位1.右 2.左 3.両側	
呼吸器			
咳嗽・喀痰	1.あり 2.なし	嗄声	1.あり 2.なし
肺浸潤	1.あり 2.なし 3.未実施		
聴覚			
聴力低下	1.あり 2.なし 3.未実施	右 dB	左 dB
筋力			
筋緊張低下	1.あり 2.なし	筋緊張亢進	1.あり 2.なし 種類1.痙縮 2.強剛
筋萎縮・筋力低下	1.あり 2.なし		
神経			
痙攣	1.あり 2.なし	ミオクローヌス	1.あり 2.なし
ジストニア	1.あり 2.なし	小脳失調	1.あり 2.なし
眼球運動障害	1.あり 2.なし		
精神			
精神運動発達遅滞	1.あり 2.なし	退行	1.あり 2.なし
行動異常	1.あり 2.なし	精神症状	1.あり 2.なし 3.不明
知能障害	1.あり 2.なし 3.不明		
その他			
易感染性	1.あり 2.なし		

■検査所見

病型			
病型	1.古典型 2.中間型 3.軽症型 4.新生児型 5.神経進行型 6.サンドホッフ病合併型 7.プロサボシン欠損症		
酵素活性の低下			
ceramidase の活性測定	1.実施 2.未実施 基質名1.天然基質 2.その他 その他の内容 検体1.白血球 2.培養皮膚線維芽細胞 3.その他 その他の内容 低下1.あり 2.なし 活性値 正常値(自) 正常値(至) 単位		
遺伝子変異			
ceramidase 遺伝子の変異	1.あり 2.なし 3.未実施		
中間代謝産物の蓄積			
組織におけるceramide の蓄積	1.あり 2.なし 3.未実施 組織名		

■鑑別診断

鑑別可能疾患	
乳幼児期発症例	1.その他の先天性代謝異常症 2.先天奇形症候群
成人発症例	1.脊髄小脳変性症 2.運動ニューロン疾患 3.精神疾患

■重症度

ライソゾーム病の重症度	
乳幼児型	1.ほぼ月齢(年齢)相当の活動可能 2.月齢(年齢)に比し、軽度の遅れ 3.中等度の遅れ(DQ=35~50) 4.高度の遅れ(DQ<35) 5.寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類
若年・成人型	1.就労(就学)可能 2.就労(就学)不能、日常生活自立 3.部分介助(食事、入浴、着脱) 4.全介助、入院、入所が必要 5.寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類

■治療その他

骨髄移植			
実施有無	1.あり 2.なし		
実施時期	西暦 年 月		
実施施設			
治療効果	1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明		
その他の疾患特異的治療			
有無	1.あり 2.なし		
実施期間（自）	西暦 年 月		
実施期間（至）	西暦 年 月		
内容			
治療効果	1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明		
栄養と呼吸			
鼻腔栄養	1.実施 2.未実施 導入日 西暦 年 月 日		
胃瘻	1.実施 2.未実施 導入日 西暦 年 月 日		
気管切開	1.実施 2.未実施 導入日 西暦 年 月 日		
人工呼吸器	1.実施 2.未実施 導入日 西暦 年 月 日		
人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	記載年月日：平成 年 月 日		

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 019-10. ライソゾーム病-Hurler/Schei症候群(新規)

■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
出生市区町村	性別		
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		
連絡事項			

■臨床所見

実施時期			
西暦 年 月			
理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
外観			
特徴的な顔つき	1.あり 2.なし	低身長	1.あり 2.なし 身長 cm
骨関節異常	1.あり 2.なし	胎児水腫	1.あり 2.なし
消化器			
肝脾腫	1.あり 2.なし	臍ヘルニア	1.あり 2.なし
心臓			
心雑音	1.あり 2.なし	心肥大	1.あり 2.なし
視覚			
角膜混濁	1.あり 2.なし	白内障	1.あり 2.なし 部 位1.右 2.左 3.両側
視神経萎縮	1.あり 2.なし 部 位1.右 2.左 3.両側	cherry red spot	1.あり 2.なし 部 位1.右 2.左 3.両側
呼吸器			
咳嗽・喀痰	1.あり 2.なし		
聴覚			
聴力低下	1.あり 2.なし	右 dB	左 dB
筋力			
筋緊張低下	1.あり 2.なし	筋緊張亢進	1.あり 2.なし 種類1.痙縮 2.強剛
筋萎縮・筋力低下	1.あり 2.なし		
神経			
痙攣	1.あり 2.なし	ミオクローヌス	1.あり 2.なし
ジストニア	1.あり 2.なし	小脳失調	1.あり 2.なし
眼球運動障害	1.あり 2.なし		
精神			
精神運動発達遅滞	1.あり 2.なし	退行	1.あり 2.なし
行動異常	1.あり 2.なし	精神症状	1.あり 2.なし 3.不明
知能障害	1.あり 2.なし 3.不明		
その他			
易感染性	1.あり 2.なし		

■検査所見

病型			
病型	1.ハーラー病 2.ハーラー/シェイエ病 3.シェイエ病		
酵素活性の低下			
α-iduronidase の活性測定	1.実施 2.未実施 基質名1.4MU基質 2.天然基質 3.その他 その他の内容 検体1.白血球 2.培養皮膚線維芽細胞 3.その他 その他の内容 低下1.あり 2.なし 活性値 正常値(自) 正常値(至) 単位		
遺伝子変異			
α-iduronidase 遺伝子の変異	1.あり 2.なし 3.未実施		
中間代謝産物の蓄積			
DSの尿中排泄異常	1.あり 2.なし 3.未実施		
HSの尿中排泄異常	1.あり 2.なし 3.未実施		
その他(補助診断情報)			
病理検査(白血球他)異常	1.あり 2.なし 3.未実施		

■鑑別診断

鑑別可能疾患	
乳幼児期発症例	1.その他の先天性代謝異常症 2.先天奇形症候群
成人発症例	1.脊髄小脳変性症 2.運動ニューロン疾患 3.精神疾患

■重症度

ライソゾーム病の重症度

乳幼児型	1. ほぼ月齢（年齢）相当の活動可能 2. 月齢（年齢）に比し、軽度の遅れ 3. 中等度の遅れ（DQ=35～50） 4. 高度の遅れ（DQ<35） 5. 寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類
若年・成人型	1. 就労（就学）可能 2. 就労（就学）不能、日常生活自立 3. 部分介助（食事、入浴、着脱） 4. 全介助、入院、入所が必要 5. 寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類

■治療その他

酵素補充療法

実施有無	1. あり 2. なし
実施期間（自）	西暦 年 月
実施期間（至）	西暦 年 月
実施施設	
治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明

骨髄移植

実施有無	1. あり 2. なし
実施時期	西暦 年 月
実施施設	
治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明

その他の疾患特異的治療

有無	1. あり 2. なし
実施期間（自）	西暦 年 月
実施期間（至）	西暦 年 月
内容	
治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明

栄養と呼吸

鼻腔栄養	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月 日
胃瘻	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月 日
気管切開	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月 日
人工呼吸器	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月 日

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）

使用の有無	1. あり 2. なし		
以下 有の場合 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1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 椅子とベッド間の移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 整容1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 トイレ動作1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 入浴1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 階段昇降1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 更衣1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排便コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排尿コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 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	記載年月日：平成 年 月 日

印

※自筆または押印のこと

- ・ 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。
- ・ ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- ・ 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・ 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。

臨床調査個人票 019-11. ライツゾーム病-Hunter症候群(新規)

■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		
連絡事項			

■臨床所見

実施時期			
西暦 年 月			
理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
外観			
特異な顔つき	1.あり 2.なし	低身長	1.あり 2.なし 身長 cm
骨関節異常	1.あり 2.なし	胎児水腫	1.あり 2.なし
消化器			
肝脾腫	1.あり 2.なし	臍ヘルニア	1.あり 2.なし
心臓			
心雑音	1.あり 2.なし	心肥大	1.あり 2.なし
視覚			
角膜混濁	1.あり 2.なし	白内障	1.あり 2.なし 部 位1.右 2.左 3.両側
視神経萎縮	1.あり 2.なし 部 位1.右 2.左 3.両側	cherry red spot	1.あり 2.なし 部 位1.右 2.左 3.両側
呼吸器			
咳嗽・喀痰	1.あり 2.なし		
聴覚			
聴力低下	1.あり 2.なし	右 dB	左 dB
筋力			
筋緊張低下	1.あり 2.なし	筋緊張亢進	1.あり 2.なし 種類1.痙縮 2.強剛
筋萎縮・筋力低下	1.あり 2.なし		
神経			
痙攣	1.あり 2.なし	ミオクローヌス	1.あり 2.なし
ジストニア	1.あり 2.なし	小脳失調	1.あり 2.なし
眼球運動障害	1.あり 2.なし		
精神			
精神運動発達遅滞	1.あり 2.なし	退行	1.あり 2.なし
行動異常	1.あり 2.なし	精神症状	1.あり 2.なし 3.不明
知能障害	1.あり 2.なし 3.不明		
その他			
易感染性	1.あり 2.なし		

■検査所見

病型			
病型	1.重症型 2.軽症型		
酵素活性の低下			
iduronate2-sulfatase の活性	1.実施 2.未実施 検体1.白血球 2.培養皮膚線維芽細胞 3.その他 その他の内容 低下1.あり 2.なし 活性値 正常値(自) 正常値(至) 単位		
遺伝子変異			
iduronate2-sulfatase 遺伝子の変異	1.あり 2.なし 3.未実施		
中間代謝産物の蓄積			
DSの尿中排泄異常	1.あり 2.なし 3.未実施		
HSの尿中排泄異常	1.あり 2.なし 3.未実施		

■鑑別診断

鑑別可能疾患	
乳幼児期発症例	1.その他の先天性代謝異常症 2.先天奇形症候群
成人発症例	1.脊髄小脳変性症 2.運動ニューロン疾患 3.精神疾患

■重症度

ライソゾーム病の重症度	
乳幼児型	1.ほぼ月齢(年齢)相当の活動可能 2.月齢(年齢)に比し、軽度の遅れ 3.中等度の遅れ(DQ=35~50) 4.高度の遅れ(DQ<35) 5.寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類
若年・成人型	1.就労(就学)可能 2.就労(就学)不能、日常生活自立 3.部分介助(食事、入浴、着脱) 4.全介助、入院、入所が必要 5.寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類

■治療その他

酵素補充療法			
実施有無	1.あり 2.なし		
実施期間（自）	西暦	年	月
実施期間（至）	西暦	年	月
実施施設			
治療効果	1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明		
骨髄移植			
実施有無	1.あり 2.なし		
実施時期	西暦	年	月
実施施設			
治療効果	1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明		
その他の疾患特異的治療			
有無	1.あり 2.なし		
実施期間（自）	西暦	年	月
実施期間（至）	西暦	年	月
内容			
治療効果	1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明		
栄養と呼吸			
鼻腔栄養	1.実施 2.未実施	導入日	西暦 年 月 日
胃瘻	1.実施 2.未実施	導入日	西暦 年 月 日
気管切開	1.実施 2.未実施	導入日	西暦 年 月 日
人工呼吸器	1.実施 2.未実施	導入日	西暦 年 月 日
人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	<input type="text"/> 印 記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。 Ver.141107

臨床調査個人票 019-12. ライツゾーム病-Sanfilippo症候群(新規)

■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		
連絡事項			

■臨床所見

実施時期			
西暦 年 月			
理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
外観			
特徴的な顔つき	1.あり 2.なし	低身長	1.あり 2.なし 身長 cm
骨関節異常	1.あり 2.なし		
消化器			
肝脾腫	1.あり 2.なし	臍ヘルニア	1.あり 2.なし
心臓			
心雑音	1.あり 2.なし	心肥大	1.あり 2.なし
視覚			
角膜混濁	1.あり 2.なし	白内障	1.あり 2.なし 部 位1.右 2.左 3.両側
視神経萎縮	1.あり 2.なし 部 位1.右 2.左 3.両側	cherry red spot	1.あり 2.なし 部 位1.右 2.左 3.両側
呼吸器			
咳嗽・喀痰	1.あり 2.なし		
聴覚			
聴力低下	1.あり 2.なし 3.未実施	右 dB 左 dB	
筋力			
筋緊張低下	1.あり 2.なし	筋緊張亢進	1.あり 2.なし 種類1.痙縮 2.強剛
筋萎縮・筋力低下	1.あり 2.なし		
神経			
痙攣	1.あり 2.なし	ミオクローヌス	1.あり 2.なし
ジストニア	1.あり 2.なし	小脳失調	1.あり 2.なし
眼球運動障害	1.あり 2.なし		
精神			
精神運動発達遅滞	1.あり 2.なし	退行	1.あり 2.なし
行動異常(睡眠障害等)	1.あり 2.なし	精神症状	1.あり 2.なし 3.不明
知能障害	1.あり 2.なし 3.不明		
その他			
易感染性	1.あり 2.なし		

■検査所見

病型	
病型	1.A型 2.B型 3.C型 4.D型
酵素活性の低下	
heparan N-sulfatase の活性	1.実施 2.未実施 検体1.白血球 2.培養皮膚線維芽細胞 3.その他 その他の内容 低下1.あり 2.なし 活性値 正常値(自) 正 値(至) 単位
α -N-acetylglucosaminidase の活性	1.実施 2.未実施 検体1.白血球 2.培養皮膚線維芽細胞 3.その他 その他の内容 低下1.あり 2.なし 活性値 正常値(自) 正 常値(至) 単位
acetyl-CoA: α glucosaminide N-acetyltransferase の活性	1.実施 2.未実施 検体1.白血球 2.培養皮膚線維芽細胞 3.その他 その他の内容 低下1.あり 2.なし 活性値 正常値(自) 正 常値(至) 単位
N-acetylglucosamine 6-sulfatase の活性	1.実施 2.未実施 検体1.白血球 2.培養皮膚線維芽細胞 3.その他 その他の内容 低下1.あり 2.なし 活性値 正常値(自) 正 常値(至) 単位
遺伝子変異	
heparan N-sulfatase 遺伝子の変異	1.あり 2.なし 3.未実施
α -N-acetylglucosaminidase 遺伝子の変異	1.あり 2.なし 3.未実施
acetyl-CoA: α glucosaminide N-acetyltransferase 遺伝子の変異	1.あり 2.なし 3.未実施
N-acetylglucosamine 6-sulfatase 遺伝子の変異	1.あり 2.なし 3.未実施
中間代謝産物の蓄積	
HSの尿中排泄異常	1.あり 2.なし 3.未実施
鑑別診断	
鑑別可能疾患	
乳幼児期発症例	1.その他の先天性代謝異常症 2.先天奇形症候群
成人発症例	1.脊髄小脳変性症 2.運動ニューロン疾患 3.精神疾患
重症度	
ライソゾーム病の重症度	
乳幼児型	1.ほぼ月齢(年齢)相当の活動可能 2.月齢(年齢)に比し、軽度の遅れ 3.中等度の遅れ(DQ=35~50) 4.高度の遅れ(DQ<35) 5.寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類
若年・成人型	1.就労(就学)可能 2.就労(就学)不能、日常生活自立 3.部分介助(食事、入浴、着脱) 4.全介助、入院、入所が必要 5.寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類

■治療その他

骨髄移植			
実施有無	1.あり 2.なし		
実施時期	西暦 年 月		
実施施設			
治療効果	1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明		
その他の疾患特異的治療			
有無	1.あり 2.なし		
実施期間（自）	西暦 年 月		
実施期間（至）	西暦 年 月		
内容			
治療効果	1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明		
栄養と呼吸			
鼻腔栄養	1.実施 2.未実施 導入日 西暦 年 月 日		
胃瘻	1.実施 2.未実施 導入日 西暦 年 月 日		
気管切開	1.実施 2.未実施 導入日 西暦 年 月 日		
人工呼吸器	1.実施 2.未実施 導入日 西暦 年 月 日		
人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	記載年月日：平成 年 月 日		

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 019-13. ライツゾーム病-Morquio症候群(新規)

■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		
連絡事項			

■臨床所見

実施時期			
西暦 年 月			
理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
外観			
特徴的な顔つき	1.あり 2.なし	低身長	1.あり 2.なし 身長 cm
骨関節異常	1.あり 2.なし		
消化器			
肝脾腫	1.あり 2.なし	臍ヘルニア	1.あり 2.なし
心臓			
心雑音	1.あり 2.なし	心肥大	1.あり 2.なし
視覚			
角膜混濁	1.あり 2.なし	白内障	1.あり 2.なし 部 位1.右 2.左 3.両側
視神経萎縮	1.あり 2.なし 部 位1.右 2.左 3.両側	cherry red spot	1.あり 2.なし 部 位1.右 2.左 3.両側
呼吸器			
咳嗽・喀痰	1.あり 2.なし		
聴覚			
聴力低下	1.あり 2.なし 3.未実施	右 dB 左 dB	
筋力			
筋緊張低下	1.あり 2.なし	筋緊張亢進	1.あり 2.なし 種類 1.痙縮 2.強剛
筋萎縮・筋力低下	1.あり 2.なし		
神経			
痙攣	1.あり 2.なし	ミオクローヌス	1.あり 2.なし
ジストニア	1.あり 2.なし	小脳失調	1.あり 2.なし
眼球運動障害	1.あり 2.なし		
精神			
精神運動発達遅滞	1.あり 2.なし	退行	1.あり 2.なし
行動異常	1.あり 2.なし	精神症状	1.あり 2.なし 3.不明
知能障害	1.あり 2.なし 3.不明		
その他			
易感染性	1.あり 2.なし		

■検査所見

病型			
病型	1.A型 2.B型		
酵素活性の低下			
N-acetylgalactosamine-6-sulfatase の活性測定	1.実施 2.未実施 検体1.白血球 2.培養皮膚線維芽細胞 3.その他 その他 低下1.あり 2.なし 活性値 正常値(自) 正常値 (至) 単位		
β-galactosidase の活性測定	1.実施 2.未実施 基質名1.4MU基質 2.天然基質 3.その他 その他 検体1.白血球 2.培養皮膚線維芽細胞 3.その他 その他 低下1.あり 2.なし 活性値 正常値(自) 正常値 (至) 単位		
遺伝子変異			
N-acetylgalactosamine-6-sulfatase 遺伝子の変異	1.あり 2.なし 3.未実施		
β-galactosidase 遺伝子の変異	1.あり 2.なし 3.未実施		
中間代謝産物の蓄積			
KSの尿中排泄異常	1.あり 2.なし 3.未実施		
鑑別診断			
鑑別可能疾患			
乳幼児期発症例	1.その他の先天性代謝異常症 2.先天奇形症候群		
成人発症例	1.脊髄小脳変性症 2.運動ニューロン疾患 3.精神疾患		

■重症度

ライソゾーム病の重症度	
乳幼児型	1. ほぼ月齢（年齢）相当の活動可能 2. 月齢（年齢）に比し、軽度の遅れ 3. 中等度の遅れ（DQ=35～50） 4. 高度の遅れ（DQ<35） 5. 寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類
若年・成人型	1. 就労（就学）可能 2. 就労（就学）不能、日常生活自立 3. 部分介助（食事、入浴、着脱） 4. 全介助、入院、入所が必要 5. 寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類

■治療その他

酵素補充療法	
実施有無	1. あり 2. なし
実施期間（自）	西暦 年 月
実施期間（至）	西暦 年 月
実施施設	
治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明

骨髄移植	
実施有無	1. あり 2. なし
実施時期	西暦 年 月
実施施設	
治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明

その他の疾患特異的治療	
有無	1. あり 2. なし
実施期間（自）	西暦 年 月
実施期間（至）	西暦 年 月
内容	
治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明

栄養と呼吸	
鼻腔栄養	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月 日
胃瘻	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月 日
気管切開	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月 日
人工呼吸器	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月 日

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）	
使用の有無	1. あり 2. なし
以下 有の場合 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1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 椅子とベッド間の移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 整容1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 トイレ動作1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 入浴1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 階段昇降1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 更衣1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排便コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排尿コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 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	記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

臨床調査個人票 019-14. ライツゾーム病-Maroteaux-Lamy症候群(新規)

■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		
連絡事項			

■臨床所見

実施時期			
西暦 年 月			
理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
外観			
特徴的な顔つき	1.あり 2.なし	低身長	1.あり 2.なし 身長 cm
骨関節異常	1.あり 2.なし		
消化器			
肝脾腫	1.あり 2.なし	臍ヘルニア	1.あり 2.なし
心臓			
心雑音	1.あり 2.なし	心肥大	1.あり 2.なし
視覚			
角膜混濁	1.あり 2.なし	白内障	1.あり 2.なし 部 位1.右 2.左 3.両側
視神経萎縮	1.あり 2.なし 部 位1.右 2.左 3.両側	cherry red spot	1.あり 2.なし 部 位1.右 2.左 3.両側
呼吸器			
咳嗽・喀痰	1.あり 2.なし		
聴覚			
聴力低下	1.あり 2.なし 3.未実施	右 dB 左 dB	
筋力			
筋緊張低下	1.あり 2.なし	筋緊張亢進	1.あり 2.なし 種類 1.痙縮 2.強剛
筋萎縮・筋力低下	1.あり 2.なし		
神経			
痙攣	1.あり 2.なし	ミオクローヌス	1.あり 2.なし
ジストニア	1.あり 2.なし	小脳失調	1.あり 2.なし
眼球運動障害	1.あり 2.なし		
精神			
精神運動発達遅滞	1.あり 2.なし	退行	1.あり 2.なし
行動異常	1.あり 2.なし	精神症状	1.あり 2.なし 3.不明
知能障害	1.あり 2.なし 3.不明		
その他			
易感染性	1.あり 2.なし		

■検査所見

病型			
病型	1.重症型 2.軽症型		
酵素活性の低下			
arylsulfatase B の活性測定	1.実施 2.未実施 検体1.白血球 2.培養皮膚線維芽細胞 3.その他 その他 低下1.あり 2.なし 活性値 正常値(白) 正常値(至) 単位		
遺伝子変異			
arylsulfatase B 遺伝子の変異	1.あり 2.なし 3.未実施		
中間代謝産物の蓄積			
DSの尿中排泄異常	1.あり 2.なし 3.未実施		

■鑑別診断

鑑別可能疾患	
乳幼児期発症例	1.その他の先天性代謝異常症 2.先天奇形症候群
成人発症例	1.脊髄小脳変性症 2.運動ニューロン疾患 3.精神疾患

■重症度

ライソゾーム病の重症度	
乳幼児型	1.ほぼ月齢(年齢)相当の活動可能 2.月齢(年齢)に比し、軽度の遅れ 3.中等度の遅れ(DQ=35~50) 4.高度の遅れ(DQ<35) 5.寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類
若年・成人型	1.就労(就学)可能 2.就労(就学)不能、日常生活自立 3.部分介助(食事、入浴、着脱) 4.全介助、入院、入所が必要 5.寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類

■治療その他

酵素補充療法			
実施有無	1.あり 2.なし		
実施期間（自）	西暦	年	月
実施期間（至）	西暦	年	月
実施施設			
治療効果	1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明		
骨髄移植			
実施有無	1.あり 2.なし		
実施時期	西暦	年	月
実施施設			
治療効果	1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明		
その他の疾患特異的治療			
有無	1.あり 2.なし		
実施期間（自）	西暦	年	月
実施期間（至）	西暦	年	月
内容			
治療効果	1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明		
栄養と呼吸			
鼻腔栄養	1.実施 2.未実施	導入日	西暦 年 月 日
胃瘻	1.実施 2.未実施	導入日	西暦 年 月 日
気管切開	1.実施 2.未実施	導入日	西暦 年 月 日
人工呼吸器	1.実施 2.未実施	導入日	西暦 年 月 日
人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	<input type="text"/> 印 記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

臨床調査個人票 019-15. ライツゾーム病-Sly病(新規)

■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		
連絡事項			

■臨床所見

実施時期			
西暦 年 月			
理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
外観			
特徴的な顔つき	1.あり 2.なし	低身長	1.あり 2.なし 身長 cm
骨関節異常	1.あり 2.なし	胎児水腫	1.あり 2.なし
消化器			
肝脾腫	1.あり 2.なし	臍ヘルニア	1.あり 2.なし
心臓			
心雑音	1.あり 2.なし	心肥大	1.あり 2.なし
視覚			
角膜混濁	1.あり 2.なし	白内障	1.あり 2.なし 部 位1.右 2.左 3.両側
視神経萎縮	1.あり 2.なし 部 位1.右 2.左 3.両側	cherry red spot	1.あり 2.なし 部 位1.右 2.左 3.両側
呼吸器			
咳嗽・喀痰	1.あり 2.なし		
聴覚			
聴力低下	1.あり 2.なし 3.未実施	右 dB	左 dB
筋力			
筋緊張低下	1.あり 2.なし	筋緊張亢進	1.あり 2.なし 種類 1.痙縮 2.強剛
筋萎縮・筋力低下	1.あり 2.なし		
神経			
痙攣	1.あり 2.なし	ミオクローヌス	1.あり 2.なし
ジストニア	1.あり 2.なし	小脳失調	1.あり 2.なし
眼球運動障害	1.あり 2.なし		
精神			
精神運動発達遅滞	1.あり 2.なし	退行	1.あり 2.なし
行動異常	1.あり 2.なし	精神症状	1.あり 2.なし 3.不明
知能障害	1.あり 2.なし 3.不明		
その他			
易感染性	1.あり 2.なし		

■検査所見

病型			
病型	1.新生児型 2.重症型 3.軽症型		
酵素活性の低下			
β -glucuronidase の活性測定	1.実施 2.未実施 検体1.白血球 2.培養皮膚線維芽細胞 3.その他 その他 低下1.あり 2.なし 活性値 正常値(白) 正常値(至) 単位		
遺伝子変異			
β -glucuronidase 遺伝子の変異	1.あり 2.なし 3.未実施		
中間代謝産物の蓄積			
DSの尿中排泄異常	1.あり 2.なし 3.未実施		
HSの尿中排泄異常	1.あり 2.なし 3.未実施		
CSの尿中排泄異常	1.あり 2.なし 3.未実施		
鑑別診断			
鑑別可能疾患			
乳幼児期発症例	1.その他の先天性代謝異常症 2.先天奇形症候群		
成人発症例	1.脊髄小脳変性症 2.運動ニューロン疾患 3.精神疾患		

■重症度

ライソゾーム病の重症度

乳幼児型	1. ほぼ月齢（年齢）相当の活動可能 2. 月齢（年齢）に比し、軽度の遅れ 3. 中等度の遅れ（DQ=35～50） 4. 高度の遅れ（DQ<35） 5. 寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類
若年・成人型	1. 就労（就学）可能 2. 就労（就学）不能、日常生活自立 3. 部分介助（食事、入浴、着脱） 4. 全介助、入院、入所が必要 5. 寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類

■治療その他

骨髄移植

実施有無	1. あり 2. なし
実施時期	西暦 年 月
実施施設	
治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明

その他の疾患特異的治療

有無	1. あり 2. なし
実施期間（自）	西暦 年 月
実施期間（至）	西暦 年 月
内容	
治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明

栄養と呼吸

鼻腔栄養	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月 日
胃瘻	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月 日
気管切開	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月 日
人工呼吸器	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月 日

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）

使用の有無	1. あり 2. なし		
以下 有の場合 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1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 椅子とベッド間の移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 整容1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 トイレ動作1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 入浴1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 階段昇降1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 更衣1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排便コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排尿コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 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	記載年月日：平成 年 月 日

印

記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※百筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 019-16. ライツゾーム病-ヒアルロニダーゼ欠損症(新規)

■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		
連絡事項			

■臨床所見

実施時期			
西暦 年 月			
理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
外観			
特徴的な顔つき	1.あり 2.なし	低身長	1.あり 2.なし 身長 cm
骨関節異常	1.あり 2.なし	軟部腫瘍	1.あり 2.なし
消化器			
肝脾腫	1.あり 2.なし	臍ヘルニア	1.あり 2.なし
心臓			
心雑音	1.あり 2.なし	心肥大	1.あり 2.なし
視覚			
角膜混濁	1.あり 2.なし	白内障	1.あり 2.なし 部 位1.右 2.左 3.両側
視神経萎縮	1.あり 2.なし 部 位1.右 2.左 3.両側	cherry red spot	1.あり 2.なし 部 位1.右 2.左 3.両側
呼吸器			
咳嗽・喀痰	1.あり 2.なし		
聴覚			
聴力低下	1.あり 2.なし 3.未実施	右 dB	左 dB
筋力			
筋緊張低下	1.あり 2.なし	筋緊張亢進	1.あり 2.なし 種類 1.痙縮 2.強剛
筋萎縮・筋力低下	1.あり 2.なし		
神経			
痙攣	1.あり 2.なし	ミオクローヌス	1.あり 2.なし
ジストニア	1.あり 2.なし	小脳失調	1.あり 2.なし
眼球運動障害	1.あり 2.なし		
精神			
精神運動発達遅滞	1.あり 2.なし	退行	1.あり 2.なし
行動異常	1.あり 2.なし	精神症状	1.あり 2.なし 3.不明
知能障害	1.あり 2.なし 3.不明		
その他			
易感染性	1.あり 2.なし		

■検査所見

酵素活性の低下			
hyaluronidase の活性測定	1.実施 2.未実施 検体1.白血球 2.培養皮膚線維芽細胞 3.その他 その他 低下1.あり 2.なし 活性値 正常値(白) 正常値(至) 単位		
遺伝子変異			
hyaluronidase 遺伝子の変異	1.あり 2.なし 3.未実施		
中間代謝産物の蓄積			
血漿ヒアルロン酸の増加	1.あり 2.なし 3.未実施		

■鑑別診断

鑑別可能疾患	
乳幼児期発症例	1.その他の先天性代謝異常症 2.先天奇形症候群
成人発症例	1.脊髄小脳変性症 2.運動ニューロン疾患 3.精神疾患

■重症度

ライソゾーム病の重症度	
乳幼児型	1.ほぼ月齢(年齢)相当の活動可能 2.月齢(年齢)に比し、軽度の遅れ 3.中等度の遅れ(DQ=35~50) 4.高度の遅れ(DQ<35) 5.寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類
若年・成人型	1.就労(就学)可能 2.就労(就学)不能、日常生活自立 3.部分介助(食事、入浴、着脱) 4.全介助、入院、入所が必要 5.寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類

■治療その他

その他の疾患特異的治療			
有無	1.あり 2.なし		
実施期間（自）	西暦	年	月
実施期間（至）	西暦	年	月
内容			
治療効果	1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明		
栄養と呼吸			
鼻腔栄養	1.実施 2.未実施	導入日	西暦 年 月 日
胃瘻	1.実施 2.未実施	導入日	西暦 年 月 日
気管切開	1.実施 2.未実施	導入日	西暦 年 月 日
人工呼吸器	1.実施 2.未実施	導入日	西暦 年 月 日
人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 019-17. ライツゾーム病-シアリドーシス(新規)

■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		
連絡事項			

■臨床所見

実施時期			
西暦 年 月			
理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
外観			
特徴的な顔つき	1.あり 2.なし	低身長	1.あり 2.なし 身長 cm
骨関節異常	1.あり 2.なし	被角血管腫	1.あり 2.なし
消化器			
肝脾腫	1.あり 2.なし	臍ヘルニア	1.あり 2.なし
心臓			
心雑音	1.あり 2.なし	心肥大	1.あり 2.なし
視覚			
角膜混濁	1.あり 2.なし	白内障	1.あり 2.なし 部 位1.右 2.左 3.両側
視神経萎縮	1.あり 2.なし 部 位1.右 2.左 3.両側	cherry red spot	1.あり 2.なし 部 位1.右 2.左 3.両側
呼吸器			
咳嗽・喀痰	1.あり 2.なし		
聴覚			
聴力低下	1.あり 2.なし 3.未実施	右 dB	左 dB
筋力			
筋緊張低下	1.あり 2.なし	筋緊張亢進	1.あり 2.なし 種類 1.痙縮 2.強剛
筋萎縮・筋力低下	1.あり 2.なし		
神経			
痙攣	1.あり 2.なし	ミオクローヌス	1.あり 2.なし
ジストニア	1.あり 2.なし	小脳失調	1.あり 2.なし
眼球運動障害	1.あり 2.なし		
精神			
精神運動発達遅滞	1.あり 2.なし	退行	1.あり 2.なし
行動異常	1.あり 2.なし	精神症状	1.あり 2.なし 3.不明
知能障害	1.あり 2.なし 3.不明		
その他			
易感染性	1.あり 2.なし		

■検査所見

病型			
病型	1. I型 2. II型		
酵素活性の低下			
sialidase の活性測定	1.実施 2.未実施 検体1.白血球 2.培養皮膚線維芽細胞 3.その他 その他 低下1.あり 2.なし 活性値 正常値(白) 正常値(至) 単位		
遺伝子変異			
sialidase 遺伝子の変異	1.あり 2.なし 3.未実施		
中間代謝産物の蓄積			
オリゴ糖の尿中異常排泄	1.あり 2.なし 3.未実施		
その他(補助診断情報)			
リンパ球の空胞化	1.あり 2.なし 3.未実施		
鑑別診断			
鑑別可能疾患			
乳幼児期発症例	1.その他の先天性代謝異常症 2.先天奇形症候群		
成人発症例	1.脊髄小脳変性症 2.運動ニューロン疾患 3.精神疾患		

■重症度

ライソゾーム病の重症度

乳幼児型	1. ほぼ月齢（年齢）相当の活動可能 2. 月齢（年齢）に比し、軽度の遅れ 3. 中等度の遅れ（DQ=35～50） 4. 高度の遅れ（DQ<35） 5. 寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類
若年・成人型	1. 就労（就学）可能 2. 就労（就学）不能、日常生活自立 3. 部分介助（食事、入浴、着脱） 4. 全介助、入院、入所が必要 5. 寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類

■治療その他

その他の疾患特異的治療

有無	1. あり 2. なし
実施期間（自）	西暦 年 月
実施期間（至）	西暦 年 月
内容	
治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明

栄養と呼吸

鼻腔栄養	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月 日
胃瘻	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月 日
気管切開	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月 日
人工呼吸器	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月 日

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）

使用の有無	1. あり 2. なし		
以下 有の場合 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1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 椅子とベッド間の移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 整容1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 トイレ動作1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 入浴1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 階段昇降1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 更衣1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排便コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排尿コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 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	記載年月日：平成 年 月 日

印

※自筆または押印のこと

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

臨床調査個人票 019-18. ライツゾーム病-ガラクトシアリドーシス(新規)

■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		
連絡事項			

■臨床所見

実施時期			
西暦 年 月			
理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
外観			
特徴的な顔つき	1.あり 2.なし	低身長	1.あり 2.なし 身長 cm
骨関節異常	1.あり 2.なし	被角血管腫	1.あり 2.なし
消化器			
肝脾腫	1.あり 2.なし	臍ヘルニア	1.あり 2.なし
心臓			
心雑音	1.あり 2.なし	心肥大	1.あり 2.なし
視覚			
角膜混濁	1.あり 2.なし	白内障	1.あり 2.なし 部 位1.右 2.左 3.両側
視神経萎縮	1.あり 2.なし 部 位1.右 2.左 3.両側	cherry red spot	1.あり 2.なし 部 位1.右 2.左 3.両側
呼吸器			
咳嗽・喀痰	1.あり 2.なし		
聴覚			
聴力低下	1.あり 2.なし 3.未実施	右 dB	左 dB
筋力			
筋緊張低下	1.あり 2.なし	筋緊張亢進	1.あり 2.なし 種類 1.痙縮 2.強剛
筋萎縮・筋力低下	1.あり 2.なし		
神経			
痙攣	1.あり 2.なし	ミオクローヌス	1.あり 2.なし
ジストニア	1.あり 2.なし	小脳失調	1.あり 2.なし
眼球運動障害	1.あり 2.なし		
精神			
精神運動発達遅滞	1.あり 2.なし	退行	1.あり 2.なし
行動異常	1.あり 2.なし	精神症状	1.あり 2.なし 3.不明
知能障害	1.あり 2.なし 3.不明		
その他			
易感染性	1.あり 2.なし		

■検査所見

病型			
病型	1.早期乳児型 2.晩期乳児型 3.若年及び成人型		
酵素活性の低下			
β-galactosidase の活性測定	1.実施 2.未実施 検体1.白血球 2.培養皮膚線維芽細胞 3.その他 低下1.あり 2.なし 活性値	1.あり 2.なし 3.不明 正常値(白)	正常値(至) 単位
neuraminidase の活性測定	1.実施 2.未実施 検体1.白血球 2.培養皮膚線維芽細胞 3.その他 低下1.あり 2.なし 活性値	1.あり 2.なし 3.不明 正常値(白)	正常値(至) 単位
cathepsin A の活性測定	1.実施 2.未実施 検体1.白血球 2.培養皮膚線維芽細胞 3.その他 低下1.あり 2.なし 活性値	1.あり 2.なし 3.不明 正常値(白)	正常値(至) 単位
遺伝子変異			
CTSA遺伝子	1.あり 2.なし 3.未実施		
中間代謝産物の蓄積			
オリゴ糖の尿中異常排泄	1.あり 2.なし 3.未実施		
その他(補助診断情報)			
リンパ球の空胞化	1.あり 2.なし 3.未実施		

■鑑別診断

鑑別可能疾患	
乳幼児期発症例	1.その他の先天性代謝異常症 2.先天奇形症候群
成人発症例	1.脊髄小脳変性症 2.運動ニューロン疾患 3.精神疾患

■重症度

ライソゾーム病の重症度

乳幼児型	1. ほぼ月齢（年齢）相当の活動可能 2. 月齢（年齢）に比し、軽度の遅れ 3. 中等度の遅れ（DQ=35～50） 4. 高度の遅れ（DQ<35） 5. 寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類
若年・成人型	1. 就労（就学）可能 2. 就労（就学）不能、日常生活自立 3. 部分介助（食事、入浴、着脱） 4. 全介助、入院、入所が必要 5. 寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類

■治療その他

骨髄移植

実施有無	1. あり 2. なし
実施時期	西暦 年 月
実施施設	
治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明

その他の疾患特異的治療

有無	1. あり 2. なし
実施期間（自）	西暦 年 月
実施期間（至）	西暦 年 月
内容	
治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明

栄養と呼吸

鼻腔栄養	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月 日
胃瘻	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月 日
気管切開	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月 日
人工呼吸器	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月 日

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）

使用の有無	1. あり 2. なし		
以下 有の場合 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1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 椅子とベッド間の移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 整容1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 トイレ動作1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 入浴1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 階段昇降1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 更衣1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排便コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排尿コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 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	記載年月日：平成 年 月 日

印

記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※百筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 019-19. ライツゾーム病-ムコリピドーシスII型、III型(新規)

■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
出生市区町村	性別		
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		
連絡事項			

■臨床所見

実施時期			
西暦 年 月			
理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
外観			
特徴的な顔つき	1.あり 2.なし	低身長	1.あり 2.なし 身長 cm
骨関節異常	1.あり 2.なし		
消化器			
肝脾腫	1.あり 2.なし	臍ヘルニア	1.あり 2.なし
心臓			
心雑音	1.あり 2.なし	心肥大	1.あり 2.なし
視覚			
角膜混濁	1.あり 2.なし	白内障	1.あり 2.なし 部 位1.右 2.左 3.両側
視神経萎縮	1.あり 2.なし 部 位1.右 2.左 3.両側	cherry red spot	1.あり 2.なし 部 位1.右 2.左 3.両側
呼吸器			
咳嗽・喀痰	1.あり 2.なし		
聴覚			
聴力低下	1.あり 2.なし 3.未実施	右 dB 左 dB	
筋力			
筋緊張低下	1.あり 2.なし	筋緊張亢進	1.あり 2.なし 種類 1.痙縮 2.強剛
筋萎縮・筋力低下	1.あり 2.なし		
神経			
痙攣	1.あり 2.なし	ミオクローヌス	1.あり 2.なし
ジストニア	1.あり 2.なし	小脳失調	1.あり 2.なし
眼球運動障害	1.あり 2.なし		
精神			
精神運動発達遅滞	1.あり 2.なし	退行	1.あり 2.なし
行動異常	1.あり 2.なし	精神症状	1.あり 2.なし 3.不明
知能障害	1.あり 2.なし 3.不明		
その他			
易感染性	1.あり 2.なし		

■検査所見

病型					
病型	1.重症型（Ⅱ型・I-cell病） 2.軽症型（Ⅲ型）				
酵素活性					
リンパ球 β-galactosidase 活性測定	1.実施 2.未実施	単位	活性値	正常値（自）	正常値（至）
血漿中 α-mannosidase 活性測定	1.実施 2.未実施	単位	活性値	正常値（自）	正常値（至）
血漿中 β-fucosidase 活性測定	1.実施 2.未実施	単位	活性値	正常値（自）	正常値（至）
遺伝子変異					
GNPTAB遺伝子	1.あり 2.なし 3.未実施				
GNPTG遺伝子	1.あり 2.なし 3.未実施				
その他（補助診断情報）					
リンパ球あるいは培養皮膚繊維芽細胞の空胞化	1.あり 2.なし 3.未実施				

■鑑別診断

鑑別可能疾患	
乳幼児期発症例	1.その他の先天性代謝異常症 2.先天奇形症候群
成人発症例	1.脊髄小脳変性症 2.運動ニューロン疾患 3.精神疾患

■重症度

ライソゾーム病の重症度

乳幼児型	1. ほぼ月齢（年齢）相当の活動可能 2. 月齢（年齢）に比し、軽度の遅れ 3. 中等度の遅れ（DQ=35～50） 4. 高度の遅れ（DQ<35） 5. 寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類
若年・成人型	1. 就労（就学）可能 2. 就労（就学）不能、日常生活自立 3. 部分介助（食事、入浴、着脱） 4. 全介助、入院、入所が必要 5. 寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類

■治療その他

骨髄移植

実施有無	1. あり 2. なし
実施時期	西暦 年 月
実施施設	
治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明

その他の疾患特異的治療

有無	1. あり 2. なし
実施期間（自）	西暦 年 月
実施期間（至）	西暦 年 月
内容	
治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明

栄養と呼吸

鼻腔栄養	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月 日
胃瘻	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月 日
気管切開	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月 日
人工呼吸器	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月 日

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）

使用の有無	1. あり 2. なし		
以下 有の場合 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1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 椅子とベッド間の移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 整容1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 トイレ動作1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 入浴1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 階段昇降1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 更衣1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排便コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排尿コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 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	記載年月日：平成 年 月 日

印

記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※百筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

臨床調査個人票 019-20. ライツゾーム病- α -マンノシドーシス(新規)

■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		
連絡事項			

■臨床所見

実施時期			
西暦 年 月			
理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
外観			
特徴的な顔つき	1.あり 2.なし	低身長	1.あり 2.なし 身長 cm
骨関節異常	1.あり 2.なし	被角血管腫	1.あり 2.なし
消化器			
肝脾腫	1.あり 2.なし	臍ヘルニア	1.あり 2.なし
心臓			
心雑音	1.あり 2.なし	心肥大	1.あり 2.なし
視覚			
角膜混濁	1.あり 2.なし	白内障	1.あり 2.なし 部 位1.右 2.左 3.両側
視神経萎縮	1.あり 2.なし 部 位1.右 2.左 3.両側	cherry red spot	1.あり 2.なし 部 位1.右 2.左 3.両側
呼吸器			
咳嗽・喀痰	1.あり 2.なし		
聴覚			
聴力低下	1.あり 2.なし 3.未実施	右 dB	左 dB
筋力			
筋緊張低下	1.あり 2.なし	筋緊張亢進	1.あり 2.なし 種類 1.痙縮 2.強剛
筋萎縮・筋力低下	1.あり 2.なし		
神経			
痙攣	1.あり 2.なし	ミオクローヌス	1.あり 2.なし
ジストニア	1.あり 2.なし	小脳失調	1.あり 2.なし
眼球運動障害	1.あり 2.なし		
精神			
精神運動発達遅滞	1.あり 2.なし	退行	1.あり 2.なし
行動異常	1.あり 2.なし	精神症状	1.あり 2.なし 3.不明
知能障害	1.あり 2.なし 3.不明		
その他			
易感染性	1.あり 2.なし		

■検査所見

病型			
病型	1.乳児型 2.若年成人型		
酵素活性の低下			
α-mannosidase の活性測定	1.実施 2.未実施 検体1.白血球 2.培養皮膚線維芽細胞 3.その他 その他 低下1.あり 2.なし 活性値 正常値(白) 正常値(至) 単位		
遺伝子変異			
α-mannosidase 遺伝子の変異	1.あり 2.なし 3.未実施		
中間代謝産物の蓄積			
オリゴ糖の尿中排泄異常	1.あり 2.なし 3.未実施		
その他(補助診断情報)			
リンパ球の空胞化	1.あり 2.なし 3.未実施		
培養皮膚線維芽細胞の空胞化	1.あり 2.なし 3.未実施		
鑑別診断			
鑑別可能疾患			
乳幼児期発症例	1.その他の先天性代謝異常症 2.先天奇形症候群		
成人発症例	1.脊髄小脳変性症 2.運動ニューロン疾患 3.精神疾患		

■重症度

ライソゾーム病の重症度

乳幼児型	1. ほぼ月齢（年齢）相当の活動可能 2. 月齢（年齢）に比し、軽度の遅れ 3. 中等度の遅れ（DQ=35～50） 4. 高度の遅れ（DQ<35） 5. 寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類
若年・成人型	1. 就労（就学）可能 2. 就労（就学）不能、日常生活自立 3. 部分介助（食事、入浴、着脱） 4. 全介助、入院、入所が必要 5. 寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類

■治療その他

骨髄移植

実施有無	1. あり 2. なし
実施時期	西暦 年 月
実施施設	
治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明

その他の疾患特異的治療

有無	1. あり 2. なし
実施期間（自）	西暦 年 月
実施期間（至）	西暦 年 月
内容	
治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明

栄養と呼吸

鼻腔栄養	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月 日
胃瘻	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月 日
気管切開	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月 日
人工呼吸器	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月 日

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）

使用の有無	1. あり 2. なし		
以下 有の場合 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1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 椅子とベッド間の移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 整容1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 トイレ動作1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 入浴1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 階段昇降1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 更衣1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排便コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排尿コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 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	記載年月日：平成 年 月 日

印

※自筆または押印のこと

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 019-21. ライツゾーム病-β-マンノシドーシス(新規)

■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		
連絡事項			

■臨床所見

実施時期			
西暦 年 月			
理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
外観			
特徴的な顔つき	1.あり 2.なし	低身長	1.あり 2.なし 身長 cm
骨関節異常	1.あり 2.なし	被角血管腫	1.あり 2.なし
消化器			
肝脾腫	1.あり 2.なし	臍ヘルニア	1.あり 2.なし
心臓			
心雑音	1.あり 2.なし	心肥大	1.あり 2.なし
視覚			
角膜混濁	1.あり 2.なし	白内障	1.あり 2.なし 部 位1.右 2.左 3.両側
視神経萎縮	1.あり 2.なし 部 位1.右 2.左 3.両側	cherry red spot	1.あり 2.なし 部 位1.右 2.左 3.両側
呼吸器			
咳嗽・喀痰	1.あり 2.なし		
聴覚			
聴力低下	1.あり 2.なし 3.未実施	右 dB	左 dB
筋力			
筋緊張低下	1.あり 2.なし	筋緊張亢進	1.あり 2.なし 種類 1.痙縮 2.強剛
筋萎縮・筋力低下	1.あり 2.なし		
神経			
痙攣	1.あり 2.なし	ミオクローヌス	1.あり 2.なし
ジストニア	1.あり 2.なし	小脳失調	1.あり 2.なし
眼球運動障害	1.あり 2.なし		
精神			
精神運動発達遅滞	1.あり 2.なし	退行	1.あり 2.なし
行動異常	1.あり 2.なし	精神症状	1.あり 2.なし 3.不明
知能障害	1.あり 2.なし 3.不明		
その他			
易感染性	1.あり 2.なし		

■検査所見

酵素活性の低下			
β-mannosidase の活性測定	1.実施 2.未実施 検体1.白血球 2.培養皮膚線維芽細胞 3.その他 低下1.あり 2.なし 活性値	3.その他 正常値(自)	その他 正常値(至) 単位
遺伝子変異			
β-mannosidase 遺伝子の変異	1.あり 2.なし 3.未実施		
中間代謝産物の蓄積			
オリゴ糖の尿中排泄異常	1.あり 2.なし 3.未実施		
その他(補助診断情報)			
リンパ球の空胞化	1.あり 2.なし 3.未実施		
培養皮膚線維芽細胞の空胞化	1.あり 2.なし 3.未実施		

■鑑別診断

鑑別可能疾患	
乳幼児期発症例	1.その他の先天性代謝異常症 2.先天奇形症候群
成人発症例	1.脊髄小脳変性症 2.運動ニューロン疾患 3.精神疾患

■重症度

ライソゾーム病の重症度	
乳幼児型	1.ほぼ月齢(年齢)相当の活動可能 2.月齢(年齢)に比し、軽度の遅れ 3.中等度の遅れ(DQ=35~50) 4.高度の遅れ(DQ<35) 5.寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類
若年・成人型	1.就労(就学)可能 2.就労(就学)不能、日常生活自立 3.部分介助(食事、入浴、着脱) 4.全介助、入院、入所が必要 5.寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類

■治療その他

骨髄移植			
実施有無	1.あり 2.なし		
実施時期	西暦 年 月		
実施施設			
治療効果	1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明		
その他（遺伝子又は細胞療法）			
有無	1.あり 2.なし		
実施期間（自）	西暦 年 月		
実施期間（至）	西暦 年 月		
内容			
治療効果	1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明		
栄養と呼吸			
鼻腔栄養	1.実施 2.未実施 導入日 西暦 年 月 日		
胃瘻	1.実施 2.未実施 導入日 西暦 年 月 日		
気管切開	1.実施 2.未実施 導入日 西暦 年 月 日		
人工呼吸器	1.実施 2.未実施 導入日 西暦 年 月 日		
人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	記載年月日：平成 年 月 日		

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 019-22. ライツゾーム病-フコシドーシス(新規)

■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		
連絡事項			

■臨床所見

実施時期			
西暦 年 月			
理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
外観			
特徴的な顔つき	1.あり 2.なし	低身長	1.あり 2.なし 身長 cm
骨関節異常	1.あり 2.なし	被角血管腫	1.あり 2.なし
消化器			
肝脾腫	1.あり 2.なし	臍ヘルニア	1.あり 2.なし
心臓			
心雑音	1.あり 2.なし	心肥大	1.あり 2.なし
視覚			
角膜混濁	1.あり 2.なし	白内障	1.あり 2.なし 部 位1.右 2.左 3.両側
視神経萎縮	1.あり 2.なし 部 位1.右 2.左 3.両側	cherry red spot	1.あり 2.なし 部 位1.右 2.左 3.両側
呼吸器			
咳嗽・喀痰	1.あり 2.なし		
聴覚			
聴力低下	1.あり 2.なし 3.未実施	右 dB	左 dB
筋力			
筋緊張低下	1.あり 2.なし	筋緊張亢進	1.あり 2.なし 種類 1.痙縮 2.強剛
筋萎縮・筋力低下	1.あり 2.なし		
神経			
痙攣	1.あり 2.なし	ミオクローヌス	1.あり 2.なし
ジストニア	1.あり 2.なし	小脳失調	1.あり 2.なし
眼球運動障害	1.あり 2.なし		
精神			
精神運動発達遅滞	1.あり 2.なし	退行	1.あり 2.なし
行動異常	1.あり 2.なし	精神症状	1.あり 2.なし 3.不明
知能障害	1.あり 2.なし 3.不明		
その他			
易感染性	1.あり 2.なし		

■検査所見

病型			
病型	1. I型 2. II型		
酵素活性の低下			
α -fucosidase の活性測定	1.実施 2.未実施 検体1.白血球 2.培養皮膚線維芽細胞 3.その他 その他 低下1.あり 2.なし 活性値 正常値(白) 正常値(至) 単位		
遺伝子変異			
α -fucosidase 遺伝子の変異	1.あり 2.なし 3.未実施		
中間代謝産物の蓄積			
オリゴ糖の尿中排泄異常	1.あり 2.なし 3.未実施		
その他(補助診断情報)			
リンパ球の空胞化	1.あり 2.なし 3.未実施		
鑑別診断			
鑑別可能疾患			
乳幼児期発症例	1.その他の先天性代謝異常症 2.先天奇形症候群		
成人発症例	1.脊髄小脳変性症 2.運動ニューロン疾患 3.精神疾患		

■重症度

ライソゾーム病の重症度

乳幼児型	1. ほぼ月齢（年齢）相当の活動可能 2. 月齢（年齢）に比し、軽度の遅れ 3. 中等度の遅れ（DQ=35～50） 4. 高度の遅れ（DQ<35） 5. 寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類
若年・成人型	1. 就労（就学）可能 2. 就労（就学）不能、日常生活自立 3. 部分介助（食事、入浴、着脱） 4. 全介助、入院、入所が必要 5. 寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類

■治療その他

骨髄移植

実施有無	1. あり 2. なし
実施時期	西暦 年 月
実施施設	
治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明

その他の疾患特異的治療

有無	1. あり 2. なし
実施期間（自）	西暦 年 月
実施期間（至）	西暦 年 月
内容	
治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明

栄養と呼吸

鼻腔栄養	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月 日
胃瘻	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月 日
気管切開	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月 日
人工呼吸器	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月 日

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）

使用の有無	1. あり 2. なし		
以下 有の場合 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1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 椅子とベッド間の移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 整容1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 トイレ動作1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 入浴1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 階段昇降1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 更衣1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排便コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排尿コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 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	記載年月日：平成 年 月 日

印

記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※百筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

臨床調査個人票 019-23. ライツゾーム病-アスパルチルグルコサミン尿症(新規)

■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		
連絡事項			

■臨床所見

実施時期			
西暦 年 月			
理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
外観			
特徴的な顔つき	1.あり 2.なし	低身長	1.あり 2.なし 身長 cm
骨関節異常	1.あり 2.なし	被角血管腫	1.あり 2.なし
消化器			
肝脾腫	1.あり 2.なし	臍ヘルニア	1.あり 2.なし
心臓			
心雑音	1.あり 2.なし	心肥大	1.あり 2.なし
視覚			
角膜混濁	1.あり 2.なし	白内障	1.あり 2.なし 部 位1.右 2.左 3.両側
視神経萎縮	1.あり 2.なし 部 位1.右 2.左 3.両側	cherry red spot	1.あり 2.なし 部 位1.右 2.左 3.両側
呼吸器			
咳嗽・喀痰	1.あり 2.なし		
聴覚			
聴力低下	1.あり 2.なし 3.未実施	右 dB	左 dB
筋力			
筋緊張低下	1.あり 2.なし	筋緊張亢進	1.あり 2.なし 種類 1.痙縮 2.強剛
筋萎縮・筋力低下	1.あり 2.なし		
神経			
痙攣	1.あり 2.なし	ミオクローヌス	1.あり 2.なし
ジストニア	1.あり 2.なし	小脳失調	1.あり 2.なし
眼球運動障害	1.あり 2.なし		
精神			
精神運動発達遅滞	1.あり 2.なし	退行	1.あり 2.なし
行動異常	1.あり 2.なし	精神症状	1.あり 2.なし 3.不明
知能障害	1.あり 2.なし 3.不明		
その他			
易感染性	1.あり 2.なし		

■検査所見

酵素活性の低下			
aspartylglucosaminidase の活性測定	1.実施 2.未実施 検体1.白血球 2.培養皮膚線維芽細胞 3.その他 その他 低下1.あり 2.なし 活性値 正常値(白) 正常値(至) 単位		
遺伝子変異			
aspartylglucosaminidase 遺伝子の変異	1.あり 2.なし 3.未実施		
中間代謝産物の蓄積			
aspartylglucosamine の尿中排泄異常	1.あり 2.なし 3.未実施		
その他(補助診断情報)			
リンパ球の空胞化	1.あり 2.なし 3.未実施		

■鑑別診断

鑑別可能疾患	
乳幼児期発症例	1.その他の先天性代謝異常症 2.先天奇形症候群
成人発症例	1.脊髄小脳変性症 2.運動ニューロン疾患 3.精神疾患

■重症度

ライソゾーム病の重症度	
乳幼児型	1.ほぼ月齢(年齢)相当の活動可能 2.月齢(年齢)に比し、軽度の遅れ 3.中等度の遅れ(DQ=35~50) 4.高度の遅れ(DQ<35) 5.寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類
若年・成人型	1.就労(就学)可能 2.就労(就学)不能、日常生活自立 3.部分介助(食事、入浴、着脱) 4.全介助、入院、入所が必要 5.寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類

■治療その他

骨髄移植			
実施有無	1.あり 2.なし		
実施時期	西暦	年	月
実施施設			
治療効果	1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明		
その他の疾患特異的治療			
有無	1.あり 2.なし		
実施期間（自）	西暦	年	月
実施期間（至）	西暦	年	月
内容			
治療効果	1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明		
栄養と呼吸			
鼻腔栄養	1.実施 2.未実施	導入日	西暦 年 月 日
胃瘻	1.実施 2.未実施	導入日	西暦 年 月 日
気管切開	1.実施 2.未実施	導入日	西暦 年 月 日
人工呼吸器	1.実施 2.未実施	導入日	西暦 年 月 日
人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	記載年月日：平成 年 月 日		

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 019-24. ライツゾーム病-Schindler病／神崎病(新規)

■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		
連絡事項			
■臨床所見			
実施時期			
西暦 年 月			
理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
外観			
被角血管腫	1.あり 2.なし		
消化器			
肝脾腫	1.あり 2.なし		
呼吸器			
咳嗽・喀痰	1.あり 2.なし		
聴覚			
聴力低下	1.あり 2.なし 右 dB 左 dB		
筋力			
筋緊張低下	1.あり 2.なし	筋緊張亢進	1.あり 2.なし 種類 1.痙縮 2.強剛
筋萎縮・筋力低下	1.あり 2.なし	めまい	1.あり 2.なし
神経			
痙攣	1.あり 2.なし	ミオクローヌス	1.あり 2.なし
ジストニア	1.あり 2.なし	小脳失調	1.あり 2.なし
眼球運動障害	1.あり 2.なし		
精神			
精神運動発達遅滞	1.あり 2.なし	退行	1.あり 2.なし
行動異常	1.あり 2.なし	精神症状	1.あり 2.なし 3.不明
知能障害	1.あり 2.なし 3.不明		
その他			
易感染性	1.あり 2.なし		

■検査所見

病型	
病型	1. I型 2. II型 3. III型
酵素活性の低下	
N-acetyl- α -galactosaminidase 活性測定	1.実施 2.未実施 検体1.白血球 2.培養皮膚線維芽細胞 3.その他 その他 低下1.あり 2.なし 活性値 正常値(自) 正常値(至) 単位
遺伝子変異	
N-acetyl- α -galactosaminidase 遺伝子の変異	1.あり 2.なし 3.未実施
その他(補助診断情報)	
病理検査の異常(皮膚)	1.あり 2.なし 3.未実施
病理検査の異常(血管内皮)	1.あり 2.なし 3.未実施
病理検査の異常(汗腺)	1.あり 2.なし 3.未実施

■鑑別診断

鑑別可能疾患	
乳幼児期発症例	1.その他の先天性代謝異常症 2.先天奇形症候群
成人発症例	1.脊髄小脳変性症 2.運動ニューロン疾患 3.精神疾患

■重症度

ライソゾーム病の重症度	
乳幼児型	1.ほぼ月齢(年齢)相当の活動可能 2.月齢(年齢)に比し、軽度の遅れ 3.中等度の遅れ(DQ=35~50) 4.高度の遅れ(DQ<35) 5.寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類
若年・成人型	1.就労(就学)可能 2.就労(就学)不能、日常生活自立 3.部分介助(食事、入浴、着脱) 4.全介助、入院、入所が必要 5.寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類

■治療その他

その他の疾患特異的治療	
有無	1.あり 2.なし
実施期間(自)	西暦 年 月
実施期間(至)	西暦 年 月
内容	
治療効果	1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明

栄養と呼吸

鼻腔栄養	1.実施 2.未実施 導入日 西暦 年 月 日
胃瘻	1.実施 2.未実施 導入日 西暦 年 月 日
気管切開	1.実施 2.未実施 導入日 西暦 年 月 日
人工呼吸器	1.実施 2.未実施 導入日 西暦 年 月 日

人工呼吸器(使用者のみ詳細記入)

使用の有無	1.あり 2.なし
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	記載年月日:平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」(平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。
- 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。

臨床調査個人票 019-25. ライソゾーム病-Pompe病(新規)

■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
出生市区町村	性別		
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		
連絡事項			
■臨床所見			
実施時期			
西暦 年 月			
理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
外観			
特徴的な顔つき	1.あり 2.なし		
消化器			
肝脾腫	1.あり 2.なし		
心臓			
心雑音	1.あり 2.なし	心肥大	1.あり 2.なし
呼吸器			
咳嗽・喀痰	1.あり 2.なし		
筋力			
筋緊張低下	1.あり 2.なし	筋緊張亢進	1.あり 2.なし 種類 1.痙縮 2.強剛
筋萎縮・筋力低下	1.あり 2.なし		
神経			
痙攣	1.あり 2.なし	ミオクローヌス	1.あり 2.なし
ジストニア	1.あり 2.なし	小脳失調	1.あり 2.なし
眼球運動障害	1.あり 2.なし		
精神			
精神運動発達遅滞	1.あり 2.なし	退行	1.あり 2.なし
行動異常	1.あり 2.なし	精神症状	1.あり 2.なし 3.不明
知能障害	1.あり 2.なし 3.不明		
その他			
易感染性	1.あり 2.なし		

■検査所見

病型			
病型	1. 乳児型 2. 小児型 3. 成人型		
酵素活性の低下			
α-glucosidase の活性測定	1. 実施 2. 未実施 検体1. リンパ球 2. 培養皮膚線維芽細胞 3. その他 低下1. あり 2. なし	その他 正常値 (自)	その他 正常値 (至) 単位
遺伝子変異			
α-glucosidase 遺伝子の変異	1. あり 2. なし 3. 未実施	pseudodeficiencyの遺伝子多型	1. あり 2. なし 3. 未実施
その他 (補助診断情報)			
筋組織におけるグリコーゲンの蓄積	1. あり 2. なし 3. 未実施 その他筋病理変化		

■鑑別診断

鑑別可能疾患			
乳幼児期発症例	1. その他の先天性代謝異常症 2. その他の筋疾患	成人発症例	1. 運動ニューロン疾患 2. その他の筋疾患

■重症度

ライソゾーム病の重症度	
乳幼児型	1. ほぼ月齢 (年齢) 相当の活動可能 2. 月齢 (年齢) に比し、軽度の遅れ 3. 中等度の遅れ (DQ=35~50) 4. 高度の遅れ (DQ<35) 5. 寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類
若年・成人型	1. 就労 (就学) 可能 2. 就労 (就学) 不能、日常生活自立 3. 部分介助 (食事、入浴、着脱) 4. 全介助、入院、入所が必要 5. 寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類

■治療その他

酵素補充療法			
実施有無	1. あり 2. なし	治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
実施期間 (自)	西暦 年 月	実施期間 (至)	西暦 年 月
実施施設			

骨髄又は臓器移植

実施有無	1. あり 2. なし	治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
実施時期	西暦 年 月	実施施設	

その他の疾患特異的治療

有無	1. あり 2. なし	治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
実施期間 (自)	西暦 年 月	実施期間 (至)	西暦 年 月
内容			

栄養と呼吸

鼻腔栄養	1. 実施 2. 未実施	導入日	西暦 年 月 日
胃瘻	1. 実施 2. 未実施	導入日	西暦 年 月 日
気管切開	1. 実施 2. 未実施	導入日	西暦 年 月 日
人工呼吸器	1. 実施 2. 未実施	導入日	西暦 年 月 日

人工呼吸器 (使用者のみ詳細記入)

使用の有無	1. あり 2. なし		
以下 有の場合 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1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 椅子とベッド間の移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 整容1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 トイレ動作1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 入浴1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 階段昇降1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 更衣1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排便コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排尿コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 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	

- ・ 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※百筆または押印のこと
- ・ ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。

- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 019-26. ライソゾーム病-Wolman病(新規)

■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
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		
連絡事項			

■臨床所見

実施時期			
西暦	年	月	
理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
消化器			
肝腫大	1.あり 2.なし	嘔吐・下痢	1.あり 2.なし
副腎			
副腎石灰化	1.あり 2.なし		
呼吸器			
咳嗽・喀痰	1.あり 2.なし		
筋力			
筋緊張低下	1.あり 2.なし	筋緊張亢進	1.あり 2.なし 種類 1.痙縮 2.強剛
筋萎縮・筋力低下	1.あり 2.なし		
神経			
痙攣	1.あり 2.なし	ミオクローヌス	1.あり 2.なし
ジストニア	1.あり 2.なし	小脳失調	1.あり 2.なし
眼球運動障害	1.あり 2.なし		
精神			
精神運動発達遅滞	1.あり 2.なし	退行	1.あり 2.なし
行動異常	1.あり 2.なし	精神症状	1.あり 2.なし 3.不明
知能障害	1.あり 2.なし 3.不明		
その他			
易感染性	1.あり 2.なし		

■検査所見

病型			
病型	1. Wolman病 2. コレステロールエステル蓄積症		
酵素活性の低下			
acid lipase の活性測定	1. 実施 2. 未実施 検体1. 白血球 2. 培養皮膚線維芽細胞 3. その他 その他 低下1. あり 2. なし 活性値 正常値 (自) 正常値 (至) 単位		
遺伝子変異			
acid lipase 遺伝子の変異	1. あり 2. なし 3. 未実施		
その他 (補助診断情報)			
リンパ球あるいは肝細胞の空胞化	1. あり 2. なし 3. 未実施		

■鑑別診断

鑑別可能疾患	
乳幼児期発症例	1. その他の先天性代謝異常症 2. 先天奇形症候群
成人発症例	1. 脊髄小脳変性症 2. 運動ニューロン疾患 3. 精神疾患

■重症度

ライソゾーム病の重症度	
乳幼児型	1. ほぼ月齢 (年齢) 相当の活動可能 2. 月齢 (年齢) に比し、軽度の遅れ 3. 中等度の遅れ (DQ=35~50) 4. 高度の遅れ (DQ<35) 5. 寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類
若年・成人型	1. 就労 (就学) 可能 2. 就労 (就学) 不能、日常生活自立 3. 部分介助 (食事、入浴、着脱) 4. 全介助、入院、入所が必要 5. 寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類

■治療その他

酵素補充療法			
実施有無	1. あり 2. なし	治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
実施期間 (自)	西暦 年 月	実施期間 (至)	西暦 年 月
実施施設			
骨髄移植			
実施有無	1. あり 2. なし	治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
実施時期	西暦 年 月	実施施設	
その他の疾患特異的治療			
有無	1. あり 2. なし	治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
実施期間 (自)	西暦 年 月	実施期間 (至)	西暦 年 月
内容			

■栄養と呼吸

鼻腔栄養	1. 実施 2. 未実施	導入日	西暦 年 月 日
胃瘻	1. 実施 2. 未実施	導入日	西暦 年 月 日
気管切開	1. 実施 2. 未実施	導入日	西暦 年 月 日
人工呼吸器	1. 実施 2. 未実施	導入日	西暦 年 月 日

人工呼吸器 (使用者のみ詳細記入)

使用の有無	1. あり 2. なし		
以下 有の場合 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1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 椅子とベッド間の移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 整容1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 トイレ動作1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 入浴1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 階段昇降1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 更衣1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排便コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排尿コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 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

● 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。

※自筆または押印のこと

ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。

- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 019-27. ライソゾーム病-Danon病(新規)

■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
出生市区町村	性別		
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		
連絡事項			
■臨床所見			
実施時期			
西暦 年 月			
理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
心臓			
心雑音	1.あり 2.なし	心肥大	1.あり 2.なし
視覚			
網膜症	1.あり 2.なし	視神経萎縮	1.あり 2.なし 部位1.右 2.左 3.両側
呼吸器			
咳嗽・喀痰	1.あり 2.なし		
聴覚			
聴力低下	1.あり 2.なし 3.未実施 右 dB 左 dB		
筋力			
筋緊張低下	1.あり 2.なし	筋緊張亢進	1.あり 2.なし 種類 1.痙縮 2.強剛
筋萎縮・筋力低下	1.あり 2.なし		
神経			
痙攣	1.あり 2.なし	ミオクローヌス	1.あり 2.なし
ジストニア	1.あり 2.なし	小脳失調	1.あり 2.なし
眼球運動障害	1.あり 2.なし		
精神			
精神運動発達遅滞	1.あり 2.なし	退行	1.あり 2.なし
行動異常	1.あり 2.なし	精神症状	1.あり 2.なし 3.不明
知能障害	1.あり 2.なし 3.不明		
その他			
易感染性	1.あり 2.なし		

■ 検査所見

病因蛋白の異常	
生検筋におけるLAMP-2の異常	1.あり 2.なし 3.未実施 異常の内容1.免疫組織化学染色 2.ウェスタンブロット解析
遺伝子変異	
lamp-2 の遺伝子変異	1.あり 2.なし 3.未実施
筋病理検査におけるLAMP-2の異常	
筋病理検査におけるLAMP-2の異常	1.あり 2.なし 3.未実施

■ 鑑別診断

鑑別可能疾患	
乳幼児期発症例	1.その他の先天性代謝異常症 2.先天奇形症候群
成人発症例	1.脊髄小脳変性症 2.運動ニューロン疾患 3.精神疾患

■ 重症度

ライソゾーム病の重症度	
乳幼児型	1.ほぼ月齢（年齢）相当の活動可能 2.月齢（年齢）に比し、軽度の遅れ 3.中等度の遅れ（DQ=35～50） 4.高度の遅れ（DQ<35） 5.寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類
若年・成人型	1.就労（就学）可能 2.就労（就学）不能、日常生活自立 3.部分介助（食事、入浴、着脱） 4.全介助、入院、入所が必要 5.寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類

■ 治療その他

臓器移植（心臓）	
実施有無	1.あり 2.なし
実施時期	西暦 年 月
実施施設	
治療効果	1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明

その他の疾患特異的治療

有無	1.あり 2.なし
実施期間（自）	西暦 年 月
実施期間（至）	西暦 年 月
内容	
治療効果	1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明

栄養と呼吸

鼻腔栄養	1.実施 2.未実施	導入日	西暦 年 月 日
胃瘻	1.実施 2.未実施	導入日	西暦 年 月 日
気管切開	1.実施 2.未実施	導入日	西暦 年 月 日
人工呼吸器	1.実施 2.未実施	導入日	西暦 年 月 日

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）

使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

臨床調査個人票 019-28. ライソゾーム病-遊離シアル酸蓄積症(新規)

■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		
連絡事項			

■臨床所見

実施時期			
西暦	年 月		
理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
外観			
特徴的な顔つき	1.あり 2.なし	骨関節異常	1.あり 2.なし
消化器			
肝脾腫	1.あり 2.なし		
視覚			
角膜混濁	1.あり 2.なし	白内障	1.あり 2.なし 部位1.右 2.左 3.両側
呼吸器			
咳嗽・喀痰	1.あり 2.なし		
聴覚			
聴力低下	1.あり 2.なし 3.未実施	右 dB 左 dB	
筋力			
筋緊張低下	1.あり 2.なし	筋緊張亢進	1.あり 2.なし 種類 1.痙縮 2.強剛
筋萎縮・筋力低下	1.あり 2.なし		
神経			
痙攣	1.あり 2.なし	ミオクローヌス	1.あり 2.なし
ジストニア	1.あり 2.なし	小脳失調	1.あり 2.なし
眼球運動障害	1.あり 2.なし		
精神			
精神運動発達遅滞	1.あり 2.なし	退行	1.あり 2.なし
行動異常	1.あり 2.なし	精神症状	1.あり 2.なし 3.不明
知能障害	1.あり 2.なし 3.不明		
その他			
易感染性	1.あり 2.なし		

■検査所見

病型	
病型	1.乳児型（重症型） 2.中間型 3.Salla型（軽症型）
ノイラミニダーゼ活性	
1.実施 2.未実施 検体1.白血球 2.培養皮膚線維芽細胞 3.その他 その他 低下1.あり 2.なし 活性値 正常値（自） 正常値（至） 単位	
遺伝子変異	
SLC17A5（シアリン）遺伝子変異	1.あり 2.なし 3.未実施
中間代謝産物の蓄積	
尿中遊離シアル酸の異常排泄	1.あり 2.なし 3.未実施
リンパ球の空胞化	1.あり 2.なし 3.未実施
病理検査（角膜）異常	1.あり 2.なし 3.未実施

■鑑別診断

鑑別可能疾患	
乳幼児期発症例	1.その他の先天性代謝異常症 2.先天奇形症候群
成人発症例	1.脊髄小脳変性症 2.運動ニューロン疾患 3.精神疾患

■重症度

ライソゾーム病の重症度	
乳幼児型	1.ほぼ月齢（年齢）相当の活動可能 2.月齢（年齢）に比し、軽度の遅れ 3.中等度の遅れ（DQ=35～50） 4.高度の遅れ（DQ<35） 5.寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類
若年・成人型	1.就労（就学）可能 2.就労（就学）不能、日常生活自立 3.部分介助（食事、入浴、着脱） 4.全介助、入院、入所が必要 5.寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類

■治療その他

その他の疾患特異的治療	
有無	1.あり 2.なし
実施期間（自）	西暦 年 月
実施期間（至）	西暦 年 月
内容	
治療効果	1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明

栄養と呼吸

鼻腔栄養	1.実施 2.未実施 導入日 西暦 年 月 日
胃瘻	1.実施 2.未実施 導入日 西暦 年 月 日
気管切開	1.実施 2.未実施 導入日 西暦 年 月 日
人工呼吸器	1.実施 2.未実施 導入日 西暦 年 月 日

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）

使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

臨床調査個人票 019-29. ライツゾーム病-セロイドリポフスチノーシス(新規)

■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		
連絡事項			
■臨床所見			
実施時期			
西暦 年 月			
理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
外観			
小頭症	1.あり 2.なし		
視覚			
視力障害	1.あり 2.なし	網膜色素変性症	1.あり 2.なし
視神経萎縮	1.あり 2.なし 部位1.右 2.左 3.両側		
呼吸器			
咳嗽・喀痰	1.あり 2.なし		
聴覚			
聴力低下	1.あり 2.なし 右 dB 左 dB		
筋力			
筋緊張低下	1.あり 2.なし	筋緊張亢進	1.あり 2.なし 種類 1.痙縮 2.強剛
筋萎縮・筋力低下	1.あり 2.なし		
神経			
痙攣	1.あり 2.なし	ミオクローヌス	1.あり 2.なし
ジストニア	1.あり 2.なし	小脳失調	1.あり 2.なし
眼球運動障害	1.あり 2.なし		
精神			
精神運動発達遅滞	1.あり 2.なし	退行	1.あり 2.なし
行動異常	1.あり 2.なし	精神症状	1.あり 2.なし 3.不明
知能障害	1.あり 2.なし 3.不明		
その他			
易感染性	1.あり 2.なし		

■検査所見

病型			
病型	1. 先天型 2. 乳児型 3. 遅発乳児型 4. 若年型 5. 成人型 6. 非定型型		
酵素活性の低下			
PPT1 の活性測定	1. 実施 2. 未実施 検体1. 白血球 2. 培養皮膚線維芽細胞 3. その他 その他 低下1. あり 2. なし 活性値 正常値 (自) 正常値 (至) 単位		
TTP1の活性測定	1. 実施 2. 未実施 検体1. 白血球 2. 培養皮膚線維芽細胞 3. その他 その他 低下1. あり 2. なし 活性値 正常値 (自) 正常値 (至) 単位		
遺伝子変異			
CLN1遺伝子の変異	1. あり 2. なし 3. 未実施	CLN2遺伝子の変異	1. あり 2. なし 3. 未実施
その他のCLN遺伝子の変異	1. あり 2. なし 3. 未実施 遺伝子		
その他 (補助診断情報)			
病理検査異常: 組織名			
GRODの病理検査異常	1. あり 2. なし 3. 未実施	CVの病理検査異常	1. あり 2. なし 3. 未実施
FPの病理検査異常	1. あり 2. なし 3. 未実施	RLの病理検査異常	1. あり 2. なし 3. 未実施

■鑑別診断

鑑別可能疾患	
乳幼児期発症例	1. その他の先天性代謝異常症 2. 先天奇形症候群
成人発症例	1. 脊髄小脳変性症 2. 運動ニューロン疾患 3. 精神疾患

■重症度

ライソゾーム病の重症度	
乳幼児型	1. ほぼ月齢 (年齢) 相当の活動可能 2. 月齢 (年齢) に比し、軽度の遅れ 3. 中等度の遅れ (DQ=35~50) 4. 高度の遅れ (DQ<35) 5. 寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類
若年・成人型	1. 就労 (就学) 可能 2. 就労 (就学) 不能、日常生活自立 3. 部分介助 (食事、入浴、着脱) 4. 全介助、入院、入所が必要 5. 寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類

■治療その他

酵素補充療法			
実施有無	1. あり 2. なし	治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
実施期間 (自)	西暦 年 月	実施期間 (至)	西暦 年 月
実施施設			

骨髄移植

実施有無	1. あり 2. なし	治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
実施時期	西暦 年 月		
実施施設			

その他の疾患特異的治療

有無	1. あり 2. なし	治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
実施期間 (自)	西暦 年 月	実施期間 (至)	西暦 年 月
内容			

栄養と呼吸

鼻腔栄養	1. 実施 2. 未実施	導入日	西暦 年 月 日
胃瘻	1. 実施 2. 未実施	導入日	西暦 年 月 日
気管切開	1. 実施 2. 未実施	導入日	西暦 年 月 日
人工呼吸器	1. 実施 2. 未実施	導入日	西暦 年 月 日

人工呼吸器 (使用者のみ詳細記入)

使用の有無	1. あり 2. なし		
以下 有の場合 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1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 椅子とベッド間の移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 整容1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 トイレ動作1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 入浴1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 階段昇降1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 更衣1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排便コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排尿コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 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	記載年月日：平成 年 月 日

印

※自筆または押印のこと

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 019-30. ライソゾーム病-Fabry病(新規)

■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		
連絡事項			

■臨床所見

実施時期			
西暦 年 月			
理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
外観			
特徴的な顔つき	1.あり 2.なし	被角血管腫	1.あり 2.なし
消化器			
嘔吐・下痢	1.あり 2.なし		
心臓			
心雑音	1.あり 2.なし	心肥大	1.あり 2.なし
心電図異常	1.あり 2.なし	所見	
視覚			
角膜混濁	1.あり 2.なし	白内障	1.あり 2.なし 部位1.右 2.左 3.両側
網膜中心動脈閉塞症の既往	1.あり 2.なし		
呼吸器			
咳嗽・喀痰	1.あり 2.なし		
聴覚			
聴力低下	1.あり 2.なし 3.未実施	右 dB 左 dB	耳鳴り 1.あり 2.なし
筋力			
筋緊張低下	1.あり 2.なし	筋緊張亢進	1.あり 2.なし 種類 1.痙縮 2.強剛
筋萎縮・筋力低下	1.あり 2.なし	四肢末端痛	1.あり 2.なし
四肢異常感覚	1.あり 2.なし	発汗低下	1.あり 2.なし
めまい	1.あり 2.なし	脳梗塞の既往	1.あり 2.なし
神経			
痙攣	1.あり 2.なし	ミオクローヌス	1.あり 2.なし
ジストニア	1.あり 2.なし	小脳失調	1.あり 2.なし
眼球運動障害	1.あり 2.なし		
精神			
精神運動発達遅滞	1.あり 2.なし	退行	1.あり 2.なし
行動異常	1.あり 2.なし	精神症状	1.あり 2.なし 3.不明
知能障害	1.あり 2.なし 3.不明		
その他			
易感染性	1.あり 2.なし		

■検査所見

検査結果			
実施日	西暦 年 月 日		
BUN	mg/dL		
Cr	mg/dL		
eGFR	mL/min 方法		
タンパク尿	1.なし +1 +2 +3		
尿タンパク/Cr			
病型			
病型	1.古典型 2.亜型 3.顕性ヘテロ接合型		
酵素活性の低下			
α-galactosidase A の活性測定	1.実施 2.未実施 検体1.白血球 2.培養皮膚線維芽細胞 3.その他 その他 低下1.あり 2.なし 活性値 正常値(自) 正常値(至) 単位		
遺伝子変異			
α-galactosidase A 遺伝子の変異	1.あり 2.なし 3.未実施 偽遺伝子変異1.あり 2.なし		
中間代謝産物の蓄積			
GL3の尿中排泄異常	1.あり 2.なし 3.未実施		
その他(補助診断情報)			
組織におけるGL3の蓄積	1.あり 2.なし 3.未実施		
病理検査異常:組織名			
電顕所見	ゼブラボディー1.あり 2.なし 3.未実施 組織		

■鑑別診断

鑑別可能疾患

乳幼児期発症例	1. その他の先天性代謝異常症 2. 先天奇形症候群
成人発症例	1. 脊髄小脳変性症 2. 運動ニューロン疾患 3. 精神疾患

■重症度

ライソゾーム病の重症度

乳幼児型	1. ほぼ月齢（年齢）相当の活動可能 2. 月齢（年齢）に比し、軽度の遅れ 3. 中等度の遅れ（DQ=35～50） 4. 高度の遅れ（DQ<35） 5. 寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類
若年・成人型	1. 就労（就学）可能 2. 就労（就学）不能、日常生活自立 3. 部分介助（食事、入浴、着脱） 4. 全介助、入院、入所が必要 5. 寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類

■治療その他

酵素補充療法

実施有無	1. あり 2. なし
実施期間（自）	西暦 年 月
実施期間（至）	西暦 年 月
実施施設	
治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明

臓器移植（腎臓）

実施有無	1. あり 2. なし
実施時期	西暦 年 月
実施施設	
治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明

その他の疾患特異的治療

有無	1. あり 2. なし
実施期間（自）	西暦 年 月
実施期間（至）	西暦 年 月
内容	
治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明

栄養と呼吸

鼻腔栄養	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月 日
胃瘻	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月 日
気管切開	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月 日
人工呼吸器	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月 日

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）

使用の有無	1. あり 2. なし		
以下 有の場合 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1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 椅子とベッド間の移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 整容1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 トイレ動作1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 入浴1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 階段昇降1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 更衣1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排便コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排尿コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助		

医療機関名

医療機関所在地	指定医番号
医師の氏名	電話番号 ()
	記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

臨床調査個人票 019-31. ライツゾーム病-シスチン症(新規)

■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		
連絡事項			

■臨床所見

理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
外観			
特異な顔つき	1.あり 2.なし	低身長	1.あり 2.なし 身長 cm
骨関節異常	1.あり 2.なし	被角血管腫	1.あり 2.なし
消化器			
肝脾腫	1.あり 2.なし	臍ヘルニア	1.あり 2.なし
嘔吐・下痢	1.あり 2.なし		
心臓			
心雑音	1.あり 2.なし	心肥大	1.あり 2.なし
視覚			
角膜混濁	1.あり 2.なし	白内障	1.あり 2.なし 部 位1.右 2.左 3.両側
視神経萎縮	1.あり 2.なし 部 位1.右 2.左 3.両側	cherry red spot	1.あり 2.なし 部 位1.右 2.左 3.両側
呼吸器			
咳嗽・喀痰	1.あり 2.なし		
聴覚			
聴力低下	1.あり 2.なし	右 dB 左 dB	
筋力			
筋緊張低下	1.あり 2.なし	筋緊張亢進	1.あり 2.なし 種類 1.痙縮 2.強剛
筋萎縮・筋力低下	1.あり 2.なし		
神経			
痙攣	1.あり 2.なし	ミオクローヌス	1.あり 2.なし
ジストニア	1.あり 2.なし	小脳失調	1.あり 2.なし
眼球運動障害	1.あり 2.なし		
精神			
精神運動発達遅滞	1.あり 2.なし	退行	1.あり 2.なし
行動異常	1.あり 2.なし	精神症状	1.あり 2.なし 3.不明
知能障害	1.あり 2.なし 3.不明		
その他			
易感染性	1.あり 2.なし		

■検査所見

病型	
病型	1.腎型 2.中間型 3.非腎型(眼型)
遺伝子変異	
CTNS遺伝子変異	1.あり 2.なし 3.未実施
中間代謝産物の蓄積	
白血球中のシスチン濃度上昇	1.あり 2.なし 3.未実施
病理検査(骨髄)異常	1.あり 2.なし 3.未実施

■鑑別診断

鑑別可能疾患	
乳幼児期発症例	1.その他の先天性代謝異常症 2.先天奇形症候群
成人発症例	1.脊髄小脳変性症 2.運動ニューロン疾患 3.精神疾患

■重症度

ライソゾーム病の重症度	
乳幼児型	1.ほぼ月齢(年齢)相当の活動可能 2.月齢(年齢)に比し、軽度の遅れ 3.中等度の遅れ(DQ=35~50) 4.高度の遅れ(DQ<35) 5.寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類
若年・成人型	1.就労(就学)可能 2.就労(就学)不能、日常生活自立 3.部分介助(食事、入浴、着脱) 4.全介助、入院、入所が必要 5.寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類

■治療その他

酵素補充療法			
実施有無	1.あり 2.なし		
実施期間（自）	西暦	年	月
実施期間（至）	西暦	年	月
実施施設			
治療効果	1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明		
骨髄又は臓器移植			
実施有無	1.あり 2.なし		
実施時期	西暦	年	月
実施施設			
治療効果	1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明		
疾患特異的治療			
有無	1.あり 2.なし		
実施期間（自）	西暦	年	月
実施期間（至）	西暦	年	月
内容			
治療効果	1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明		
栄養と呼吸			
鼻腔栄養	1.実施 2.未実施	導入日	西暦 年 月 日
胃瘻	1.実施 2.未実施	導入日	西暦 年 月 日
気管切開	1.実施 2.未実施	導入日	西暦 年 月 日
人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	<input type="text"/> 印 記載年月日：平成 年 月 日		

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver.141107

臨床調査個人票 020. 副腎白質ジストロフィー（新規）

■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		
連絡事項			

■診断

診断
1. 小児大脳型ALD 2. 思春期大脳型ALD 3. Adrenomyeloneuropathy 4. 成人大脳型ALD 5. 小脳脳幹型 6. Addison型 7. 女性発症型 8. その他(発症前男性等) その他の内容

■臨床所見

理学所見											
身長	cm	体重	kg								
脈拍	回/分	体温	度								
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg								
視覚											
視力低下	1.あり 2.なし 3.不明			発症時期	西暦	年	月	症状			
聴覚											
聴力低下	1.あり 2.なし 3.不明			発症時期	西暦	年	月	症状			
神経											
感覚障害	1.あり 2.なし 3.不明			発症時期	西暦	年	月	症状			
嚥下障害	1.あり 2.なし 3.不明			発症時期	西暦	年	月	症状			
言語障害	1.あり 2.なし 3.不明			発症時期	西暦	年	月	症状			
錐体路症候	1.あり 2.なし 3.不明			発症時期	西暦	年	月	症状			
歩行障害	1.あり 2.なし 3.不明			発症時期	西暦	年	月	症状			
歩行障害の状態	1.移動に車いすが必要 2.臥床状態			車いす時期	西暦	年	月	臥床時期	西暦	年	月
精神											
精神症状	1.あり 2.なし 3.不明			発症時期	西暦	年	月	症状			
知能障害	1.あり 2.なし 3.不明			発症時期	西暦	年	月	症状			
小児	成人			成人			成人				
小児 DQ	成人 WAIS-R F			成人 WAIS-III FIQ							
検査法	成人 WAIS-R VIQ			成人 WAIS-III VIQ							
小児 WISC-III FIQ	成人 WAIS-R PIQ			成人 WAIS-III PIQ							
小児 WISC-III VIQ	改訂 長谷川式簡易知能評価スケール			点							
小児 WISC-III PIQ	検査実施年月			西暦 年 月							
小児 WISC-IV F											
小児 WISC-IV VCI											
小児 WISC-IV PRI											
その他											
排尿障害	1.あり 2.なし 3.不明			発症時期	西暦	年	月	症状			
陰萎	1.あり 2.なし 3.不明			発症時期	西暦	年	月	症状			

■ 検査所見

極長鎖脂肪酸分析	
検査年月日	西暦 年 月 日
極長鎖脂肪酸分析の方法	1. 血清スフィンゴミエリン 2. 血漿総脂質 3. 赤血球膜脂質
C26 : 0/C22 : 0	正常値 (自) 正常値 (至)
C25 : 0/C22 : 0	正常値 (自) 正常値 (至)
C24 : 0/C22 : 0	正常値 (自) 正常値 (至)
副腎不全	
有無	1. あり 2. なし 3. 不明
発症時期	西暦 年 月
ACTH値	pg/mL
ACTH値の検査年月日	西暦 年 月 日
rapid ACTH test	1. 正常 2. 低反応
rapid ACTH testの検査年月日	西暦 年 月 日
MRI	
実施有無	1. 実施 2. 未実施
検査年月日	西暦 年 月 日
T2高信号域	1. あり 2. なし 3. 不明 部位 1. 後頭 2. 頭頂 3. 前頭 4. 側頭 5. 錐体路 6. 小脳 7. 脊髄小脳路 8. 脊髄
ガドリニウム造影効果	1. あり 2. なし
萎縮性病変	1. あり 2. なし 3. 不明 部位 1. 大脳 2. 小脳 3. 脳幹 4. 脊髄
頭部CT	
実施有無	1. 実施 2. 未実施
検査年月日	西暦 年 月 日
低吸収域	1. あり 2. なし 3. 不明 部位 1. 後頭 2. 頭頂 3. 前頭 4. 側頭 5. 錐体路 6. 小脳 7. 脊髄小脳路 8. 脊髄
萎縮性病変	1. あり 2. なし 3. 不明 部位 1. 大脳 2. 小脳 3. 脳幹 4. 脊髄
ABCD1 遺伝子変異	
1. あり 2. なし 3. 未実施	
神経生理学的検査	
ABR	1. 異常あり 2. 異常なし 所見
SEP	1. 異常あり 2. 異常なし 所見
VEP	1. 異常あり 2. 異常なし 所見
末梢神経伝導速度	1. 異常あり 2. 異常なし 所見
■ 鑑別診断	
鑑別診断	
小児	1. 注意欠陥多動障害 2. 学習障害 3. 心身症 4. 視力障害 5. 難聴 6. 脳腫瘍 7. 亜急性硬化性全脳炎 (SSPE) 8. 他の白質ジストロフィー
成人	1. 家族性脛性対麻痺 2. 多発性硬化症 3. 精神病 4. 認知症 5. 脊髄小脳変性症 6. Addison病 7. 脳腫瘍 8. 悪性リンパ腫 9. 他の白質ジストロフィー
■ 重症度	
重症度	
運動	1. 独歩 2. 介助歩行 3. 坐位 4. ねがえり 5. ねたきり
社会生活	1. 就労 2. 就学 (普通級) 3. 就学 (支援級) 4. 未就学/未就労
ADL	1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助

■治療その他

造血細胞移植			
有無	1.あり 2.なし	ドナー	1.血縁骨髄 2.臍帯血 3.非血縁骨髄
実施年月	西暦 年 月	治療効果	1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
副腎皮質ホルモン			
有無	1.あり 2.なし	最大投与量	
治療効果	1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明		
その他			
有無	1.あり 2.なし	内容	
治療効果	1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明		
人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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		

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver.141107

臨床調査個人票 021. ミトコンドリア病（新規）

■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
出生市区町村	性別		
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		
連絡事項			
■診断			
病型			
病型	1.慢性進行性外眼筋麻痺症候群(OPEO)(Kearns-Sayre症候群を含む)2. Leigh脳症3. MELAS 4. ミトコンドリア異常を伴うミオクローヌステんかん(MERRF)5. レーバー病 6. 生化学的異常が明らかになったミトコンドリア病(複合体I、複合体II欠損症等) 7. 原因不明な高乳酸血症8. その他 病型分類(その他)		

■臨床所見

筋症状	
筋症状の種類	1. 進行性の全身性筋力低下 2. 横紋筋融解症 3. 外眼筋麻痺 4. その他 その他の内容
中枢神経症状	
中枢神経症状の種類	1. 知的退行 2. 記憶力低下 3. 痙攣 4. 精神症状 5. 一過性麻痺 6. 半盲 7. 皮質盲 8. ミオクローヌス 9. ジストニア 10. 小脳失調 11. その他 その他の内容
心症状	
心症状の種類	1. 心伝導障害 2. 拡張型心筋症 3. 肥大型心筋症 4. 肺高血圧症 5. その他 その他の内容
腎症状	
腎症状の種類	1. 糸球体硬化 2. 腎尿細管障害 3. その他 その他の内容
血液症状	
血液症状の種類	1. 貧血 2. その他 貧血の内容 その他の内容
肝症状	
肝症状の種類	1. 肝機能障害 2. 高アンモニア血症 3. その他 肝機能障害の内容 その他の内容
眼症状	
眼症状の種類	1. 強度視力低下 2. 網膜色素変性 3. その他 その他の内容
内耳症状	
感音性難聴の内容	感音性難聴の初発年齢 歳
糖尿病・内分泌異常	
糖尿病・内分泌異常の種類	1. 糖尿病 2. 低身長 3. その他 その他の内容
その他の臓器症状	
その他の臓器症状の内容	

■検査所見

検査年月日			
検査年月日	西暦	年	月 日
血液生化学所見			
赤血球	$\times 10^4 / \mu\text{L}$	Hb	g/dL
白血球	$/ \mu\text{L}$	血小板	$\times 10^4 / \mu\text{L}$
血糖値	空腹時 mg/dL	随時 mg/dL	OGTT (2時間値) mg/dL
AST	IU/L	ALT	IU/L
血中アンモニア値	$\mu\text{g/dL}$ 基準値	$\mu\text{g/dL}$	クレアチニンクリアランス %
血清乳酸値	基準値	血清ビルビン酸値	基準値
髄液乳酸値	基準値	髄液ビルビン酸値	基準値
MRスペクトロスコピーによる病変部の乳酸ピーク	1. あり 2. なし 3. 不明		

脳CT (MRI) 所見

両側対称性の脳病変所見	1. あり 2. なし 部位1. 大脳基底核 2. 脳幹 3. その他 その他の内容
-------------	---

筋生検所見

ミトコンドリアの病理異常所見	1. あり 2. なし 3. 不明
----------------	-------------------

生化学所見

検査材料	1. 骨格筋 2. 線維芽細胞 3. その他
所見	

ミトコンドリアDNA検査

変異の種類	1. 点変異 (ヘテロプラスミー) 2. 点変異 (ホモプラスミー) 3. 単一欠失 4. 多重欠失 5. 枯渇 (欠乏) 変異の内容			
変異率 (核DNAに対する比率)	ヘテロプラスミー	%	ホモプラスミー	%

核DNA検査

眼底検査所見	
急性期 (認められるものをチェック)	1. 蛍光漏出を伴わない視神経乳頭の発赤・腫脹 2. 視神経乳頭近傍毛細血管蛇行 3. 網膜神経線維腫大 4. 視神経乳頭近傍の出血
慢性期 (視力低下の発症から通常6か月以降)	両眼の視神経萎縮所見 1. あり 2. なし

■重症度

セクション1： 日常生活動作（ADL）	
A. 会話	1. 正常（0点） 2. 軽度障害 会話は理解できる（1点） 3. 中等度障害 聴きなおされる事がある（2点） 4. 重度障害 しばしば聴きなおされる（3点） 5. 最重度障害 ほとんど内容が聞き取れない（4点）
B. 嚥下	1. 正常（0点） 2. まれにむせる（1点） 3. 時にむせる（2点） 4. 刻み食あるいはペースト食（3点） 5. 経管栄養または胃瘻（4点）
C. 書字	1. 正常（0点） 2. 軽度障害 わずかに小字あるいはゆっくり書字（1点） 3. 中等度障害 小さいが判読可能（2点） 4. 重度障害 すべてではないが大半が判読不能（3点） 5. 最重度障害 ほとんど判読不能（4点）
D. 食事	1. 正常（0点） 2. やや緩慢で不器用だが介助不要（1点） 3. 自分で一口サイズにすることができるが、一部介助は必要（2点） 4. 一口サイズにすると、自分で食べることはできる（3点） 5. 全介助（4点）
E. 更衣	1. 正常（0点） 2. やや緩慢で不器用だが介助不要（1点） 3. 時にボタンや着衣に介助が必要（2点） 4. 多くの介助を要するが自分でできることもある（3点） 5. 全介助（4点）
F. 洗面・入浴	1. 正常（0点） 2. やや緩慢で不器用だが介助不要（1点） 3. 入浴介助が必要あるいは非常に緩慢で時間を要す（2点） 4. 洗顔、歯磨き、風呂場に行くのに介助を要す（3点） 5. 全介助（4点）
G. 発作症状 (片頭痛、けいれんなど)	1. なし（0点） 2. 1回/月未満（1点） 3. 1回/月～1回/週（2点） 4. 1回/週～1回/日（3点） 5. 1回/日以上、痙攣重積（4点）
セクション1 平均	点
セクション2： 高次脳機能	
A. 記銘力、見当識	1. 正常（0点） 2. 軽度障害（日常的に問題にならない程度だが、一部に健忘がある）（1点） 3. 中等度障害（見当識障害はあるが、簡単な対応はできる）（2点） 4. 重度障害（時間や場所の見当識障害があり、日常生活が著しく困難）（3点） 5. 最重度障害（人に対する見当識はあるが、日常生活上の対応能力は皆無）（4点）
B. 動機付けと意欲	1. 正常（0点） 2. 何となく気がない（1点） 3. 気がなく、限定した興味（2点） 4. 気がなく、日常生活が制限される（3点） 5. どんな作業でも遂行することができない（4点）
セクション2 平均	点
セクション3： 運動	

A. 近位筋の筋力 (修正MRC: modified Medical Research Council scale)	1. 正常 (0点) 2. 軽度筋力低下 (MRC4) (1点) 3. 中等度筋力低下、抗重力運動可能 (MRC3) (2点) 4. 重度筋力低下、抗重力運動不能 (MRC2) (3点) 5. 最重度筋力低下 (MRC0~1) (4点)
B. 上肢の協調運動 (修正ICARS: International Cooperative Ataxia Scale)	1. 正常 (0点) 2. 軽度協調障害 (1点) 3. 中等度協調障害、書字に影響はあるものの日常生活動作に問題なし (2点) 4. 重度協調障害、書字不能 (3点) 5. 最重度協調障害、食事摂取不能 (4点)
C. 歩行	1. 全く問題なし (0点) 2. 1~2km 歩行で疲労 (1点) 3. 健康人について歩くのが困難 (2点) 4. 100~400m で休息が必要 (3点) 5. 10m 以上歩けない (4点)
D. 中等度の運動・活動 (階段昇降、トイレに行くなど)	1. 制限なし (0点) 2. わずかに制限あり (1点) 3. 中等度に制限あり (2点) 4. 高度に制限あり (3点) 5. 不可能 (4点)
セクション3 平均	点
セクション4:	
視覚	
1. 正常 (0点) 2. 普通の大きさの活字が読めない (1点) 3. 標準拡大の活字が読めない (眼鏡が必要) (2点) 4. TVをみることができない (3点) 5. ADLに著しく影響し、視力がほとんどない (4点)	
セクション5:	
聴覚	
1. 25dBHL 以下 (正常) (0点) 2. 25~40dBHL (軽度難聴) (1点) 3. 40~70dBHL (中等度難聴) (2点) 4. 70~90dBHL (高度難聴) (3点) 5. 90dBHL 以上 (重度難聴) (4点) ※500、1000、2000Hz の平均値で、聞こえが良い耳 (良聴耳) の値で判断	
セクション6:	
心合併症	
1. 正常心電図、心エコー (0点) 2. 不整脈、軽度左室機能低下 (EF>60%)、無症候性心肥大所見 (1点) 3. 心エコーで心筋症所見があつてEF<60%、またはペースメーカー装着 (2点) 4. 中等度心筋症 (EF<40-60%) (3点) 5. 重度心筋症 (4点)	
セクション7:	
腎機能	
1. 正常 (0点) 2. クレアチンクリアランス <50-90% (1点) 3. クレアチンクリアランス 30-50% (2点) 4. クレアチンクリアランス 10-30% (3点) 5. クレアチンクリアランス <10%、または透析が必要 (4点)	
セクション8:	
血液機能	
1. 正常 (0点) 2. 軽度の貧血 (1点) 3. 中等度の貧血 (2点) 4. 高度な貧血、または汎血球減少症 (3点) 5. 交換輸血、頻回の輸血が必要な貧血 (4点)	
セクション9:	
肝機能	
1. 正常 (0点) 2. AST、ALT の軽度上昇 (1点) 3. AST、ALT の中等度上昇 (2点) 4. AST、ALT の高度上昇、高アンモニア血症または黄疸 (3点)	
評価	
セクション1~3について	セクション1~3 平均 点 評価1. 軽症 2. 中等症 3. 重症
セクション4~9について	セクション4 点 セクション5 点 セクション6 点 セクション7 点 セクション8 点 セクション9 点 評価1. 正常 2. 軽症 3. 中等症 4. 重症
総合評価	1. 軽症 2. 中等症 3. 重症

■治療その他

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 022. もやもや病（新規）

■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		
連絡事項			
■診断			
診断			
診断の確実度	1.両側型 2.方側型 3.疑診例(認定基準参照)		
■発症と経過			
初発症状			
初発症状	1.出血型 2.てんかん型 3.梗塞型 4.TIA型 5.無症状型 6.その他 病型分類(その他)		
既往歴			
申請時から遡り1年間の期間中	1ヶ月以内に2回以上の虚血発作を起こしたことがあった1.あり 2.なし 脳出血を起こした1.あり 2.なし		
■臨床所見			
発症年月			
発症時の年月	西暦	年	月
脳神経			
視野障害	1.あり 2.なし		
運動系			
運動障害	1.あり 2.なし 程度1.重度 2.軽度		
感覚			
感覚障害	1.あり 2.なし		
認知機能			
高次脳機能障害・認知機能低下	1.あり 2.なし 3.不明		
言語障害	1.あり 2.なし 程度1.重度 2.軽度		

■ 検査所見

画像診断	
MRI検査の場合、TOF (Time of Flight) 法であるか	1.あり 2.なし
MRI検査：磁場強度	
MRI検査：撮像法	
MRI検査：造影剤の使用の有無	1.あり 2.なし
(1) 頭蓋内内頸動脈終末部を中心とした領域に狭窄または閉塞が見られる	1. 両側 2. 片側
(2) もやもや血管（異常血管網）が動脈相において見られる	1.あり 2.なし
(3) 上記(2)を満たさないが、もやもや病に経硬膜動脈吻合、前篩骨動脈吻合、経軟膜動脈吻合など特異的な側副血行路が見られる	1.あり 2.なし
DSAまたは下記の診断が十分に可能な画質のMRAによる診断	
画像所見	
大脳皮質梗塞	1.あり 2.なし
出血（陳旧性、微小出血を含む）	1.あり 2.なし
遺伝子検査	
本人の遺伝子診断	1.施行 2.未施行 種類1.RNF213 2.その他
家族の遺伝子診断	1.施行 2.未施行
鑑別診断	
動脈硬化	
1.除外できる 2.除外できない	
頭部放射線照射	
1.除外できる 2.除外できない	
その他の疾患	
(1) 動脈硬化が原因と考えられる内頸動脈閉塞性病変	1.除外できる 2.除外できない
(2) 自己免疫疾患	1.除外できる 2.除外できない
(3) 髄膜炎	1.除外できる 2.除外できない
(4) 脳腫瘍	1.除外できる 2.除外できない
(5) ダウン症候群	1.除外できる 2.除外できない
(6) フォンレックリングハウゼン病	1.除外できる 2.除外できない
(7) 頭部外傷	1.除外できる 2.除外できない
(8) 頭部放射線照射の既往	1.除外できる 2.除外できない
(9) その他	1.除外できる 2.除外できない

■重症度

Barthel Index	
食事	1. 自立、自助具などの装着可、標準的時間内に食べ終える 2. 部分介助（たとえば、おかずを切って細かくしてもらう） 3. 全介助
車いすからベッドへの移動	1. 自立、ブレーキ、フットレストの操作も含む（非行自立も含む） 2. 軽度の部分介助または監視を要する 3. 座ることは可能であるがほぼ全介助 4. 全介助または不可能
整容	1. 自立（洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り） 2. 部分介助または不可能
トイレ動作	1. 自立（衣服の操作、後始末を含む、ポータブル便器などを使用している場合は その洗浄も含む） 2. 部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する 3. 全介助または不可能
入浴	1. 自立 2. 部分介助または不可能
歩行	1. 45m以上の歩行、補装具（車椅子、歩行器は除く）の使用の有無は問わず 2. 45m以上の介助歩行、歩行器の使用を含む 3. 歩行不能の場合、車椅子にて45m以上の操作可能 4. 上記以外
階段昇降	1. 自立、手すりなどの使用の有無は問わない 2. 介助または監視を要する 3. 不能
着替え	1. 自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む 2. 部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分でできる 3. 上記以外
排便コントロール	1. 失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能 2. ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む 3. 上記以外
排尿コントロール	1. 失禁なし、尿管の取り扱いも可能 2. ときに失禁あり、尿管の取り扱いに介助を要する者も含む 3. 上記以外

小児例（18歳未満）

運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為、多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するもの）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折または脱臼のうち一つ以上の症状が続く	1. あり 2. なし
--	-------------

成人例

（該当するものを選択）	1. B. I. が85点以下 2. 画像上、脳梗塞などの所見があり、高次脳機能低下を伴うもの 3. 手術適応者及び術後5年間以内の手術患者 4. 再発例（画像上の新たな梗塞、出血の出現）
-------------	---

■治療その他

外科的血管再建

	左側	右側
直接血管吻合	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし
間接血管再建	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし

薬物療法

	左側	右側
抗血小板剤	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし
抗痙攣剤	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし
降圧剤	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし
その他	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし

その他の内容

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）

使用の有無	1. あり 2. なし		
以下 有の場合 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	

● 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。

※自筆または押印のこと

- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 023. プリオン病（新規）

■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
出生市区町村	性別		
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		
連絡事項			

■診断

診断	
最終診察日	西暦 年 月 日
診断	1.(1)孤発性クロイツフェルト・ヤコブ病(sCJD) 2.(2)獲得性クロイツフェルト・ヤコブ病 3.(3)遺伝性プリオン病 4.(4)その他
(1)孤発性クロイツフェルト・ヤコブ病(sCJD)	1.確実 2.ほぼ確実 3.疑い
(2)獲得性クロイツフェルト・ヤコブ病	1.(2)a.医原性クロイツフェルト・ヤコブ病 2.(2)b.変異型クロイツフェルト・ヤコブ病(vCJD)
(2)a.医原性クロイツフェルト・ヤコブ病	1.確実 2.ほぼ確実 3.疑い 種類 1.硬膜移植 2.角膜移植 3.その他 その他
(2)b.変異型クロイツフェルト・ヤコブ病(vCJD)	1.確実 2.ほぼ確実 3.疑い
(3)遺伝性プリオン病	1.確実 2.ほぼ確実 3.疑い 臨床病型(遺伝性プリオン病) 1.家族性CJD 2.GSS(ゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病) 3.FFI(致死性家族性不眠症) 4.その他 その他
(4)その他:プリオン病の診断基準には合致しないが、プリオン病の可能性のある例	1.はい 2.いいえ 所見
診断経過	

■発症と経過

手術の既往歴											
脳の手術歴	1.あり 2.なし	実施日	西暦	年	月	日	病名				
脊髄の手術歴	1.あり 2.なし	実施日	西暦	年	月	日	病名				
他の神経系の手術歴	1.あり 2.なし	実施日	西暦	年	月	日	病名				
外傷の手術歴	1.あり 2.なし	実施日	西暦	年	月	日	病名				
その他の手術	1.あり 2.なし	実施日	西暦	年	月	日	病名				
職業											
職業歴											
硬膜移植の有無											
硬膜移植	1.確実にあり 2.可能性が高い 3.不明(可能性を否定できない) 4.なし		使用硬膜製品名	手術名	サイズ(縦)	cm	サイズ(横)	cm			
食品嗜好歴											
食品嗜好											
その他の臓器移植・製剤による治療歴の有無											
その他の臓器移植・製剤による治療歴	1.あり 2.なし		治療の種類	1.角膜移植 2.成長ホルモン剤 3.その他							
	その他		実施日	西暦	年	月	日	製品	病名		
初発症状											
初発症状(自由記載)											
手術以外の既往歴											
インプラント(歯科)	1.あり 2.なし	西暦	年	月	日	病名					
輸血歴	1.あり 2.なし	西暦	年	月	日	病名					
献血歴	1.あり 2.なし	西暦	年	月	日	場所					
鍼治療歴	1.あり 2.なし	西暦	年	月	日	病名					
内視鏡治療歴	1.あり 2.なし	西暦	年	月	日	病名					
その他の既往歴1	1.あり 2.なし	西暦	年	月	日	病名					
その他の既往歴2	1.あり 2.なし	西暦	年	月	日	病名					
その他の既往歴3	1.あり 2.なし	西暦	年	月	日	病名					
経過											
経過	1.進行性 2.進行後停止 3.軽快 4.その他										
最近の経過	1.治癒 2.軽快 3.不変 4.徐々に悪化 5.急速に悪化 6.その他										
接触歴											
他のプリオン病患者(組織等)との接触歴	1.あり 2.なし	内容									
職業的な動物との接触歴	1.あり 2.なし										
動物との接触の種類	1.と畜・食肉処理等 2.畜産 3.その他動物と接触する職業 その他動物と接触する職業										
動物の種類	1.牛 2.羊 3.山羊 4.豚 5.馬 6.その他 その他の動物										
海外渡航歴											
イギリスへの渡航歴	1.あり 2.なし	時期	西暦	年	月	日					
	期間	1.年 2.ヶ月 3.週間									
イギリスを除くEU諸国への渡航歴	1.あり 2.なし	時期	西暦	年	月	日					
	期間	1.年 2.ヶ月 3.週間									
転出予定											
転出予定の有無	1.あり 2.なし	転出時期	西暦	年	月	日					

■臨床所見

視覚異常			
視覚異常	1.あり 2.なし 3.不明	発症年月	西暦 年 月
感覚系			
遷延性の痛みを伴う感覚障害	1.あり 2.なし 3.不明	発症年月	西暦 年 月
錐体路症候			
錐体路症候	1.あり 2.なし 3.不明	発症年月	西暦 年 月
起立歩行、協調運動			
小脳症状（ふらつき歩行を含む）の有無	1.あり 2.なし 3.不明	発症年月	西暦 年 月
錐体外路症候			
ジストニア	1.あり 2.なし 3.不明	発症年月	西暦 年 月
舞踏運動	1.あり 2.なし 3.不明	発症年月	西暦 年 月
ミオクローヌス	1.あり 2.なし 3.不明	発症年月	西暦 年 月
意識・知能・精神症候			
進行性認知症、または意識障害	1.あり 2.なし 3.不明	発症年月	西暦 年 月
精神症候	1.あり 2.なし 3.不明	発症年月	西暦 年 月
無動・無言状態	1.あり 2.なし 3.不明	発症年月	西暦 年 月
進行性不眠	1.あり 2.なし 3.不明	発症年月	西暦 年 月
その他			
その他の症候1		発症年月	西暦 年 月
その他の症候2		発症年月	西暦 年 月

■検査所見

脳波検査			
検査年月日	西暦 年 月 日	PSDの有無	1.あり 2.なし 3.不明
		基礎律動の徐波化の有無	1.あり 2.なし 3.不明
画像検査			
CT撮影日	西暦 年 月 日	MRI撮影日	西暦 年 月 日
脳萎縮の有無	1.あり 2.なし 3.不明	diffusion又はFLAIRでの高信号の有無	1.あり 2.なし 3.不明
プリオン蛋白（PrP）遺伝子検査			
実施の有無	1.実施 2.未実施 検査年月日 西暦 年 月 日 変異の有無 1.あり 2.なし 変異の有無内容 コドン129の多型 1.Met/Met 2.Met/Val 3.Val/Val コドン219の多型 1.Glu/Glu 2.Glu/Lys 3.Lys/Lys		
脳脊髄液			
検査年月日	西暦 年 月 日		
細胞数の正・増	1.正 2.増	細胞数	/μL
蛋白量の正・増	1.正 2.増	蛋白量データ	mg/dL
		蛋白量の基準値	
NSEの正・増	1.正 2.増	NSEデータ	ng/dL NSEの基準値
総タウ蛋白の正・増	1.正 2.増	総タウ蛋白データ	pg/mL
		総タウ蛋白の基準値	
14-3-3蛋白	1.正 2.増		

■鑑別診断

プリオン病の鑑別診断	
鑑別除外できるものにチェック	1.アルツハイマー型認知症 2.血管性認知症 3.脊髄小脳変性症 4.パーキンソン認知症症候群 5.認知症を伴う運動ニューロン疾患 6.ピック病 7.単純ヘルペス等のウイルス性脳炎 8.脳原発性リンパ腫 9.代謝性脳症・低酸素脳症 10.てんかん重積状態 11.橋本脳症 12.その他の病因による認知症

■重症度

Barthel Index	
食事	1. 自立、自助具などの装着可、標準的時間内に食べ終える 2. 部分介助（たとえば、おかずを切って細かくしてもらう） 3. 全介助
車いすからベッドへの移動	1. 自立、ブレーキ、フットレストの操作も含む（非行自立も含む） 2. 軽度の部分介助または監視を要する 3. 座ることは可能であるがほぼ全介助 4. 全介助または不可能
整容	1. 自立（洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り） 2. 部分介助または不可能
トイレ動作	1. 自立（衣服の操作、後始末を含む、ポータブル便器などを使用している場合は その洗浄も含む） 2. 部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する 3. 全介助または不可能
入浴	1. 自立 2. 部分介助または不可能
歩行	1. 45m以上の歩行、補装具（車椅子、歩行器は除く）の使用の有無は問わず 2. 45m以上の介助歩行、歩行器の使用を含む 3. 歩行不能の場合、車椅子にて45m以上の操作可能 4. 上記以外
階段昇降	1. 自立、手すりなどの使用の有無は問わない 2. 介助または監視を要する 3. 不能
着替え	1. 自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む 2. 部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分でできる 3. 上記以外
排便コントロール	1. 失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能 2. ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む 3. 上記以外
排尿コントロール	1. 失禁なし、尿管の取り扱いも可能 2. ときに失禁あり、尿管の取り扱いに介助を要する者も含む 3. 上記以外

■治療その他

栄養と呼吸	
気管切開	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月
鼻腔栄養	1. あり 2. なし 導入日 西暦 年 月
胃瘻	1. あり 2. なし 導入日 西暦 年 月
人工呼吸器	1. あり 2. なし 導入日 西暦 年 月 種類 1. NPPV（非侵襲的人工呼吸器） 2. TPPV（気管切開による人工呼吸療法）
非侵襲的陽圧換気（BiPAP等）	1. 間欠的施行 2. 夜間に継続的に施行 3. 一日中施行 4. 未施行 導入日 西暦 年 月
気管切開	1. 実施 2. 未実施 導入日 西暦 年 月
気管切開＋人工呼吸器	1. 装着 2. 未装着 導入日 西暦 年 月

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1. あり 2. なし		
以下 有の場合 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	<input type="checkbox"/> 印 記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。 Ver. 141107

臨床調査個人票 024. 亜急性硬化性全脳炎（新規）

■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

連絡事項	

■診断

診断	亜急性硬化性全脳炎 1.確実 2.ほぼ確実 3.疑い
-----------	----------------------------

所見	
性格変化、知的退行、ミオクローヌス、けいれん発作、失立発作の出現	1.あり 2.なし 3.不明
進行性経過	1.あり 2.なし 3.不明
血清中の麻疹抗体価の上昇	1.あり 2.なし 3.不明
髄液中の麻疹抗体検出	1.あり 2.なし 3.不明
髄液IgGindexの上昇	1.あり 2.なし 3.不明
脳波に周期性群発を認める	1.あり 2.なし 3.不明

■発症と経過

既往歴					
麻疹の既往歴	1.あり 2.なし	罹患	歳	ヶ月	罹患時居住都道府県
予防接種歴	1.あり 2.なし	接種	歳	ヶ月	
兄弟姉妹の麻疹罹患	罹患時期 西暦 年 月 麻疹罹患した兄弟姉妹の続柄				

経過	
これまでの経過	1.進行性 2.進行停止 3.軽快 4.その他
最近の経過	1.急速に悪化 2.徐々に悪化 3.不変 4.軽快 5.治癒 6.その他 その他の場合

■臨床所見

脳神経			
摂食又は嚥下障害	1.あり 2.なし 3.不明		
運動系			
四肢運動障害	1.あり 2.なし 3.不明	痙攣発作	1.あり 2.なし 3.不明
筋緊張亢進（硬直）	1.あり 2.なし 3.不明		
反射			
原始反射	驚愕反射1.あり 2.なし 3.不明	Moro様反射1.あり 2.なし 3.不明	
自律神経系			
尿又は便失禁	1.あり 2.なし 3.不明		
歩行、姿勢、協調運動			
失立又は転倒発作	1.あり 2.なし 3.不明	歩行障害	1.あり 2.なし 3.不明
錐体外路症候			
不随意運動	1.あり 2.なし 3.不明	ミオクローヌス	1.あり 2.なし 3.不明
意識・知能・精神症候			
言語障害	1.あり 2.なし 3.不明	記憶力低下・学力低下	1.あり 2.なし 3.不明
性格変化・行動異常	1.あり 2.なし 3.不明	知的退行	1.あり 2.なし 3.不明
昏睡又は半昏睡	1.あり 2.なし 3.不明	無動・無言状態	1.あり 2.なし 3.不明
合併疾患			
発病時の合併疾患	1.あり 2.なし 3.不明	疾患名	

■検査所見

血清麻疹抗体価の上昇												
血清麻疹抗体価の上昇の有無	1.あり 2.なし 3.不明	検査年月日	西暦	年	月	日	HL	倍	CF	倍	NT	倍
髄液中の麻疹抗体検出												
髄液中の麻疹抗体検出の有無	1.あり 2.なし 3.不明	検査年月日	西暦	年	月	日	HL	倍	CF	倍	NT	倍
髄液IgG-index又はIgGの上昇												
髄液IgG-index又はIgGの上昇の有無	1.あり 2.なし 3.不明	検査年月日	西暦	年	月	日	IgG-index	%	IgG	%		
脳波に周期性同期性放電												
脳波に周期性同期性放電の有無	1.あり 2.なし 3.不明	検査年月日	西暦	年	月	日						
大脳皮質のX線CT低吸収域												
1.あり 2.なし 3.不明	検査年月日	西暦	年	月	日							
大脳皮質のMRI-T2高信号域												
1.あり 2.なし 3.不明	検査年月日	西暦	年	月	日							

■鑑別診断

鑑別できるものにチェック	1.てんかん 2.心因反応 3.精神病 4.大脳灰白質変性症 5.広義の進行性ミオクローヌステんかん 6.大脳白質変性症 7.副腎白質ジストロフィー 8.その他の亜急性及び慢性脳炎
--------------	--

■重症度

重症度	Jabbour の臨床病期分類	<p>1.性格変化（無関心、反抗的など）、行動異常、睡眠障害、記名力低下、学力低下等の、比較的軽微な 精神神経症状が緩徐に進行する。</p> <p>2.全身強直発作、失立発作、複雑部分発作などの痙攣発作や運動機能低下、不随意運動といった運動徴候が出現する。</p> <p>特徴的な不随意運動としては、ミオクローヌスが挙げられる。</p> <p>3.意識障害が進行し、徐々に反応不良となり昏睡に至る。臥床状態で後弓反張、除脳硬直などの異常肢位をとるようになる。呼吸、循環、体温など自律神経機能も侵される。</p> <p>4.ミオクローヌスはほとんど消失し、驚愕発作、Moro 様反射などの原始反射が出現する。最終的に無動性無言となる。</p>
-----	-----------------	--

■治療その他

栄養と呼吸	
気管切開	1.実施 2.未実施 導入日 西暦 年 月
鼻腔栄養	1.あり 2.なし 導入日 西暦 年 月
胃瘻	1.あり 2.なし 導入日 西暦 年 月
人工呼吸器	1.あり 2.なし 導入日 西暦 年 月 種類1.NPPV（非侵襲的人工呼吸器） 2.TPPV（気管切開による人工呼吸療法）

治療と効果	
イソプリノシン	1.使用中 2.未使用 3.過去に使用 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
インターフェロン	1.使用中 2.未使用 3.過去に使用 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
リバビリン	1.使用中 2.未使用 3.過去に使用 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
その他の薬剤1	1.あり 2.なし 薬剤名 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
その他の薬剤2	1.あり 2.なし 薬剤名 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明

現在の療養場所	
現在の療養場所	1.在宅 2.病院 3.養護施設 4.その他 その他の内容

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）	
使用の有無	1.あり 2.なし
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。 Ver.141107

臨床調査個人票 025. 進行性多巣性白質脳症（新規）

■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
出生市区町村	性別		
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		
連絡事項			

■診断

診断	
進行性多巣性白質脳症	1. 確実 2. ほぼ確実 3. 疑い
所見	
成人発症の亜急性進行性の脳症	1.あり 2.なし 3.不明
脳MRIで白質に濃浮腫を伴わない大小不同、融合性の病変が散在	1.あり 2.なし 3.不明
白質脳症を来す他疾患を臨床的に除外できる	1.除外できる 2.除外できない 3.不明
脳脊髄液からPCRでJCV DNAが検出	1.あり 2.なし 3.不明
剖検または生検で脳に特徴的病理所見とJCV感染を証明	1.あり 2.なし 3.不明

■発症と経過

既往歴	
麻疹の既往歴	1.あり 2.なし 罹患 歳 ヶ月 罹患時居住都道府県
予防接種歴	1.あり 2.なし 接種 歳 ヶ月
兄弟姉妹の麻疹罹患	罹患時期 西暦 年 月 麻疹罹患した兄弟姉妹の続柄
経過	
これまでの経過	1.進行性 2.進行停止 3.軽快 4.その他
最近の経過	1.急速に悪化 2.徐々に悪化 3.不変 4.軽快 5.治癒 6.その他 その他の場合

■臨床所見

脳神経			
摂食又は嚥下障害	1.あり 2.なし 3.不明		
合併疾患			
発病時の合併疾患	1.あり 2.なし 3.不明 疾患名		
運動系			
四肢運動障害	1.あり 2.なし 3.不明	痙攣発作	1.あり 2.なし 3.不明
筋緊張亢進（硬直）	1.あり 2.なし 3.不明		
反射			
原始反射	驚愕反射1.あり 2.なし 3.不明 Moro様反射1.あり 2.なし 3.不明		
自律神経系			
尿又は便失禁	1.あり 2.なし 3.不明		
歩行，姿勢，協調運動			
失立又は転倒発作	1.あり 2.なし 3.不明	歩行障害	1.あり 2.なし 3.不明
錐体外路症候			
不随意運動	1.あり 2.なし 3.不明	ミオクローヌ	1.あり 2.なし 3.不明
意識・知能・精神症候			
言語障害	1.あり 2.なし 3.不明	記銘力低下・学力低下	1.あり 2.なし 3.不明
性格変化・行動異常	1.あり 2.なし 3.不明	知的退行	1.あり 2.なし 3.不明
昏睡又は半昏睡	1.あり 2.なし 3.不明	無動・無言状態	1.あり 2.なし 3.不明

■検査所見

脳MRI			
実施	1.あり 2.なし	検査年月日	西暦 年 月 日
T2W FLAIR high	1.あり 2.なし	DW high	1.あり 2.なし
T1W Low	1.あり 2.なし	MRI病変数	
病変部位（複数可能）	1.大脳白質2.小脳白質3.脳幹4.その他5.不明	病変分布	1.両側性 2.片側性
対称性	1.左右対称 2.左右非対称	脳萎縮	1.あり 2.なし
Mass Effect	1.あり 2.なし	その他	

脳脊髄液検査			
実施	1.あり 2.なし	検査年月日	西暦 年 月 日
Poly		細胞数	/μL
Mono		蛋白量	mg/dL
糖量	mg/dL	同時採血血糖	
IgG	mg/dL	IgG Index	
MBP		OCB	1.陽性 2.陰性 3.その他 その他：

脳脊髄液JCV-DNA PCR検査			
実施	1.あり 2.なし	検査年月日	西暦 年 月 日
提出先研究機関名	1.国立感染症研究所 2.SRL 3.北里大塚バイオメディカルアッセイ研究所 4.その他 検査機関名：		
結果	1.陽性 2.陰性 3.その他 コピー数： その他の結果：		

病理検査			
実施	1.あり 2.なし	検査年月日	西暦 年 月 日
機関名	1.杏林大学病理学 2.国立感染症研究所 3.自施設 4.その他	種類	1.脳生検 2.剖検 3.髄液細胞診
結果	1.脱髄病変あり 2.JCV抗原陽性 3.オリゴデンドログリア腫大核 4.その他 その他の結果：	その他	

その他			

■鑑別診断

鑑別診断	
鑑別できるものにチェック	<ul style="list-style-type: none"> 1.中枢神経原発悪性リンパ腫 2.脳トキソプラズマ症 3.PLES 4.脳血管障害 5.サイトメガロウイルス脳炎 6.HIV脳症 7.薬剤性白質脳症 8.多発性硬化症 9.副腎白質ジストロフィー

■重症度

神経学的評価

診断日	西暦 年 月 日
脳神経系	視野 1. 正常ないし単眼性の欠損 2. 同名性視野障害 顔面感覚 1. 正常 2. 一側性障害 3. 両側性障害 顔面神経麻痺 1. 正常ないし末梢性 2. 片側性中枢性麻痺 3. 両側性中枢性麻痺
運動系	筋緊張1. 正常ないし低下 2. 下肢のみ亢進あるいは1肢のみ 3. 四肢で亢進 運動麻痺 上肢：左近位1. 正常 2. 軽度麻痺 3. 中等度麻痺 4. 高度麻痺 5. 麻痺ないし全く可動性なし 上肢：左遠位1. 正常 2. 軽度麻痺 3. 中等度麻痺 4. 高度麻痺 5. 麻痺ないし全く可動性なし 上肢：右近位1. 正常 2. 軽度麻痺 3. 中等度麻痺 4. 高度麻痺 5. 麻痺ないし全く可動性なし 上肢：右遠位1. 正常 2. 軽度麻痺 3. 中等度麻痺 4. 高度麻痺 5. 麻痺ないし全く可動性なし 下肢：左近位1. 正常 2. 軽度麻痺 3. 中等度麻痺 4. 高度麻痺 5. 麻痺ないし全く可動性なし 下肢：左遠位1. 正常 2. 軽度麻痺 3. 中等度麻痺 4. 高度麻痺 5. 麻痺ないし全く可動性なし 下肢：右近位1. 正常 2. 軽度麻痺 3. 中等度麻痺 4. 高度麻痺 5. 麻痺ないし全く可動性なし 下肢：右遠位1. 正常 2. 軽度麻痺 3. 中等度麻痺 4. 高度麻痺 5. 麻痺ないし全く可動性なし 歩行1. 正常ないし軽度障害 2. 中等度障害 3. 重度障害 4. 歩行不能 5. 下肢脱力のため評価不能 協調運動 左上肢1. 正常肢 2. 軽度遅速肢 3. 中等度遅速肢 4. 脱力のため評価不能肢 左下肢1. 正常肢 2. 軽度遅速肢 3. 中等度遅速肢 4. 脱力のため評価不能肢 右上肢1. 正常肢 2. 軽度遅速肢 3. 中等度遅速肢 4. 脱力のため評価不能肢 右下肢1. 正常肢 2. 軽度遅速肢 3. 中等度遅速肢 4. 脱力のため評価不能肢 深部反射1. 正常あるいは低下 2. いずれかで亢進 足底反射1. 無反応ないし屈曲反応 2. どちらかの側で屈伸反応

Karnofsky score

<p>正常の活動が可能。特別な看護が必要ない。</p> <p>1. 正常。疾患に対する患者の訴えがない。 臨床症状なし。</p> <p>2. 軽い臨床症状はあるが、正常活動可能。</p> <p>3. かなり臨床症状があるが、努力して正常活動可能</p> <p>労働することは不可能。自宅で生活できて、看護はほとんど個人的な要求によるものである。様々な程度の介護を必要とする。</p> <p>4. 自分自身の世話はできるが、正常の活動・労働することは不可能</p> <p>5. 自分に必要なことはできるが、ときどき介護が必要</p> <p>6. 症状を考慮した看護および定期的な医療行為が必要</p> <p>身の回りのことを自分でできない。施設あるいは病院の看護と同等の看護を必要とする。疾患が急速に進行している可能性がある。</p> <p>7. 動けず、適切な医療および看護が必要</p> <p>8. 全く動けず、入院が必要だが死はさしさまっていない</p> <p>9. 非常に重症、入院が必要で精力的な治療が必要</p> <p>10. 死期が切迫している</p> <p>11. 死</p>	
診断日	西暦 年 月 日

Barthel Index

食事	1. 自立、自助具などの装着可、標準的時間内に食べ終える 2. 部分介助（たとえば、おかずを切って細かくしてもらう） 3. 全介助
車いすからベッドへの移動	1. 自立、ブレーキ、フットレストの操作も含む（非行自立も含む） 2. 軽度の部分介助または監視を要する 3. 座ることは可能であるがほぼ全介助 4. 全介助または不可能
整容	1. 自立（洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り） 2. 部分介助または不可能
トイレ動作	1. 自立（衣服の操作、後始末を含む、ポータブル便器などを使用している場合は その洗浄も含む） 2. 部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する 3. 全介助または不可能
入浴	1. 自立 2. 部分介助または不可能
歩行	1. 45m以上の歩行、補装具（車椅子、歩行器は除く）の使用の有無は問わず 2. 45m以上の介助歩行、歩行器の使用を含む 3. 歩行不能の場合、車椅子にて45m以上の操作可能 4. 上記以外
階段昇降	1. 自立、手すりなどの使用の有無は問わない 2. 介助または監視を要する 3. 不能
着替え	1. 自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む 2. 部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分でできる 3. 上記以外
排便コントロール	1. 失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能 2. ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む 3. 上記以外
排尿コントロール	1. 失禁なし、収尿器の取り扱いも可能 2. ときに失禁あり、収尿器の取り扱いに介助を要する者も含む 3. 上記以外

■治療その他

治療と効果	
誘因除去	1.あり 2.なし 具体的内容 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
発症起因薬剤の中止	1.あり 2.なし 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
メフロキン内服治療	1.あり 2.なし 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
A R T	1.あり 2.なし 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
ミルタザピン投与	1.あり 2.なし 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
その他の抗ウイルス剤	1.あり 2.なし 薬剤名 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
血液浄化療法	1.あり 2.なし 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
その他の治療	1.あり 2.なし 治療法 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
I R I S合併	1.あり 2.なし 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
ステロイドパルス療法	1.あり 2.なし 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
ステロイド内服治療	1.あり 2.なし 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明

栄養と呼吸	
気管切開	1.実施 2.未実施 導入日 西暦 年 月
鼻腔栄養	1.あり 2.なし 導入日 西暦 年 月
胃瘻	1.あり 2.なし 導入日 西暦 年 月
人工呼吸器	1.あり 2.なし 導入日 西暦 年 月 種類1.NPPV（非侵襲的人工呼吸器） 2.TPPV（気管切開による人工呼吸療法）

現在の療養場所	
現在の療養場所	1.在宅 2.病院 3.養護施設 4.その他 その他の内容

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）	
使用の有無	1.あり 2.なし
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 026. HTLV-1関連脊髄症（新規）

■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		
連絡事項			

■発症と経過

初発症状			
視力障害	1.あり 2.なし 3.不明	ありの場合1.右 2.左 3.両側	
複視	1.あり 2.なし 3.不明	構音障害	1.あり 2.なし 3.不明
排尿障害	1.あり 2.なし 3.不明	しびれ感	1.あり 2.なし 3.不明
感覚障害	1.あり 2.なし 3.不明	小脳性運動失調	1.あり 2.なし 3.不明
運動麻痺	1.あり 2.なし 3.不明	歩行障害	1.あり 2.なし 3.不明
初発症状(自由記載)			

■臨床所見

検査年月日			
検査年月日	西暦	年 月 日	
脳神経			
視力障害	1.あり 2.なし	部位1.右 2.左 3.両側	複視 1.あり 2.なし
構音障害	1.あり 2.なし		嚙下障害 1.あり 2.なし
難治性吃逆	1.あり 2.なし		
反射			
腱反射亢進	1.あり 2.なし	左右差1.あり 2.なし	
病的反射	1.あり 2.なし	左右差1.あり 2.なし	
運動系			
運動麻痺	1.あり 2.なし	全身けいれん	1.あり 2.なし
有痛性強直性攣縮	1.あり 2.なし		
両下肢の痙性麻痺	1.あり 2.なし		
自律神経系			
膀胱障害	1.あり 2.なし		
直腸障害	1.あり 2.なし		
歩行, 姿勢, 協調運動			
小脳性運動失調	1.あり 2.なし	左右差1.あり 2.なし	
感覚			
感覚鈍麻	1.あり 2.なし	左右差1.あり 2.なし	
しびれ感	1.あり 2.なし		
認知機能			
精神症状	1.あり 2.なし		
合併症			
ぶどう膜炎	1.あり 2.なし	肺病変	1.あり 2.なし 疾患名
褥瘡	1.あり 2.なし	圧迫骨折	1.あり 2.なし
その他	1.あり 2.なし	疾患名	

■検査所見

血液検査			
検査年月日	西暦	年 月 日	白血球 / μ L
リンパ球	%		異常リンパ球 %
可溶性IL-2受容体	U/mL		ウィルス量
抗HTLV-1抗体	1.陽性 2.陰性 3.未検査		
髄液検査			
検査年月日	西暦	年 月 日	検査の有無 1.実施 2.未実施
細胞数	個/ μ L		IgG index
タンパク量	mg/dL		
Oligoclonal IgG Band	1.実施 2.未実施 3.不明	検査実施依頼先	
抗HTLV-1抗体	1.陽性 2.陰性 3.未検査		
ネオプテリン	pmol/mL		

■鑑別診断

鑑別診断	
鑑別できるものにチェック	1. 遺伝性痙性脊髄麻痺2. 他の脊髄炎3. 圧迫性脊髄障害4. 脊髄腫瘍5. 多発性硬化症 6. 視神経脊髄炎7. 亜急性連合性脊髄変性症8. 脊髄小脳変性症9. スモン

■重症度

Barthel Index	
食事	1. 自立、自助具などの装着可、標準的時間内に食べ終える 2. 部分介助（たとえば、おかずを切って細かくしてもらう） 3. 全介助
車いすからベッドへの移動	1. 自立、ブレーキ、フットレストの操作も含む（非行自立も含む） 2. 軽度の部分介助または監視を要する 3. 座ることは可能であるかほぼ全介助 4. 全介助または不可能
整容	1. 自立（洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り） 2. 部分介助または不可能
トイレ動作	1. 自立（衣服の操作、後始末を含む、ポータブル便器などを使用している場合は その洗浄も含む） 2. 部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する 3. 全介助または不可能
入浴	1. 自立 2. 部分介助または不可能
歩行	1. 45m以上の歩行、補装具（車椅子、歩行器は除く）の使用の有無は問わず 2. 45m以上の介助歩行、歩行器の使用を含む 3. 歩行不能の場合、車椅子にて45m以上の操作可能 4. 上記以外
階段昇降	1. 自立、手すりなどの使用の有無は問わない 2. 介助または監視を要する 3. 不能
着替え	1. 自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む 2. 部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分で行える 3. 上記以外
排便コントロール	1. 失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能 2. ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む 3. 上記以外
排尿コントロール	1. 失禁なし、尿管の取り扱いも可能 2. ときに失禁あり、尿管の取り扱いに介助を要する者も含む 3. 上記以外

運動機能障害重症度	
Osame	1. 足の指も動かせない 2. 寝返り不可能 3. 自力では移動可能、寝返り可 4. 四つ這いで移動不能、いざり等移動可 5. 両手によるつたい歩き不能、四つ這い移動可 6. 両手によるつたい歩き5m以内可 7. 両手によるつたい歩き5m以上10m以内可 8. 片手によるつたい歩き不能：両手なら10m以上可 9. 片手による伝い歩き 10. 階段昇降に手すり必要 11. 駆け足不能 12. 歩行異常（つまずき、膝のこわばり） 13. 歩くスピードが遅い 14. 歩行、走行ともに異常を認めない

■治療その他

インターフェロンα	
過去1年以内のインターフェロンαの有無	1.あり 2.なし 3.不明 ありの場合 回数 回/過去1年以内 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
全経過を通じてのインターフェロンαの有無	1.あり 2.なし 3.不明 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明

副腎皮質ステロイド	
過去1年以内のパルス療法の有無	1.あり 2.なし 3.不明 ありの場合 回数 回/過去1年以内 治療効果 1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
全経過を通じてのパルス療法の有無	1.あり 2.なし 3.不明
過去1年以内の経口投与の有無	1.あり 2.なし 3.不明 ありの場合 種類 最大投与量 mg 最大投与量単位1.日 2.週 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
全経過を通じての経口投与の有無	1.あり 2.なし 3.不明 ありの場合 種類 最大投与量 mg 最大投与量単位1.日 2.週 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
過去1年以内の慢性投与の有無	1.あり 2.なし 3.不明 ありの場合 種類 最大投与量 mg 最大投与量単位1.日 2.週 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
全経過を通じての慢性投与の有無	1.あり 2.なし 3.不明 ありの場合 種類 最大投与量 mg 最大投与量単位1.日 2.週 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明

免疫抑制剤	
過去1年以内の免疫抑制剤治療の有無	1.あり 2.なし 3.不明 薬剤名 最大投与量 mg 最大投与量単位1.日 2.週 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
全経過を通じての免疫抑制剤治療の有無	1.あり 2.なし 3.不明 薬剤名 最大投与量 mg 最大投与量単位1.日 2.週 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明

血液浄化療法	
過去1年以内の血液浄化療法の有無	1.あり 2.なし 3.不明 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
全経過を通じての血液浄化療法の有無	1.あり 2.なし 3.不明 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明

その他の薬剤	
薬剤1（過去1年間）	1.あり 2.なし 薬剤名 投与量 mg 投与量単位1.日 2.週 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
薬剤1（全経過を通して）	1.あり 2.なし 薬剤名 投与量 mg 投与量単位1.日 2.週 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
薬剤2（過去1年間）	1.あり 2.なし 薬剤名 投与量 mg 投与量単位1.日 2.週 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
薬剤2（全経過を通して）	1.あり 2.なし 薬剤名 投与量 mg 投与量単位1.日 2.週 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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	記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver.141107

臨床調査個人票 027. 特発性基底核石灰化症（新規）

■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
出生市区町村	性別		
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		
連絡事項			
■発症と経過			
初発症状			
パーキンソニズム	1.あり 2.なし 3.不明	自律神経障害	1.あり 2.なし 3.不明
運動失調	1.あり 2.なし 3.不明		
初発症状(自由記載)			
発病様式			
発病様式	1.緩徐 2.亜急性 3.急性 4.その他 その他		
経過			
経過	1.進行性 2.進行後停止 3.軽快 4.その他 その他		

■臨床所見

脳神経			
声帯麻痺	1.あり 2.なし		
構音障害	1.あり 2.なし	嚥下障害	1.あり 2.なし
垂直性核上性眼球運動障害	1.あり 2.なし	眼振	1.あり 2.なし
反射			
四肢の腱反射	1.正常 2.低下 3.亢進	バビンスキー／チャドック徴候	1.陽性 2.陰性
運動系			
他人の手徴候／把握反射／反射性ミオクローヌスのいずれか	1.あり 2.なし		
呼吸障害の有無	1.あり 2.なし	ありの場合	1.喘鳴 2.睡眠時無呼吸 3.鼾 4.RBD
歩行、姿勢、協調運動			
歩行能力	1.正常 2.つぎ足歩行のみ不可 3.異常であるが支持なしで自立歩行可 4.支持なしで自立歩行可であるが方向転換困難 5.つたい歩きで10m歩行可 6.一本杖で歩行可 7.二本杖か歩行器で歩行可 8.介助のみで歩行可 9.歩行不能		
パーキンソニズムの要素による歩行異常	1.パーキンソニズムの要素はなし 2.歩行は緩慢。小刻みでひきずることもあり、しかし加速歩行や前方突進現象は認めない。 3.困難を伴うが、一人で歩ける。加速歩行、小刻み歩行、前方突進現象がみられることもある。 4.介助歩行 5.歩行不可		
開眼時立位能力	1.両足で片足立ちが10秒以上可能 2.足をそろえて立位可能 3.マンテストの肢位で立位保持不能 4.開脚すれば立位可能（動揺なし） 5.開脚すれば立位可能（動揺あり）頭部10cm未満の動揺 6.開脚すれば立位可能（動揺あり）頭部10cm以上の動揺 自力立位不可能な場合 1.上肢を支えれば支え立ち可能 2.支え立ち不可		
前屈姿勢の有無	1.なし 2.軽度の前屈姿勢（高齢者では正常としてもおかしくない程度の前屈） 3.中等度の前屈姿勢、一側にやや傾くこともある。 4.高度の前屈姿勢、脊椎後彎を伴う。一側へ中等度に傾くこともある。 5.高度の前屈、究極の異常前屈姿勢		
姿勢の安定性 （立ち直り反射障害と後方突進現象）	1.なし 2.後方突進現象があるが、自分で立ち直れる 3.後方突進現象があり、支えないと倒れる 4.きわめて不安定で、何もしなくても倒れそうになる 5.介助なしには起立が困難		
椅子からの立ち上がり	1.正常 2.可能だがおそい。一度でうまくいかないこともある。 3.肘掛けに腕をつけて立ち上がる必要がある。 4.立ち上がろうとしても椅子に倒れ込むことがある。しかし最後には一人で立ち上がれる。 5.立ち上がるには、介助が必要。		
小脳症状（体幹失調・四肢失調）の有無	1.あり 2.なし 指-鼻試験 1.正常 2.軽い動揺を認める 3.2相性の運動もしくは中等度の測定障害 4.3相性以上の運動もしくは著明な測定障害 5.鼻に到達しない、又は不能 踵-膝試験 1.正常 2.運動分解を認める 3.軸方向にジャーク様運動を認める 4.側方にジャーク様運動を認める 5.強い側方へのジャーク様運動を伴う又は不能		
錐体外路症候			
安静時振戦	1.なし 2.ごくわずかでたまに出現 3.軽度の振幅の振戦で持続的に出現しているか中等度の振幅で間歇的に出現する 4.中等度の振幅で大部分の時間出現している 5.大きな振幅の振戦が、大部分の時間出現している		
指タップ （母指と示指をできるだけ大きな振幅で タッピング）	1.正常 2.やや遅いか、振幅がやや小さい 3.中等度の障害。明らかにまた早期に疲労を示す。動きが止まってしまうこともある。 4.高度の障害。運動開始時hesitationをしばしば起こすが、動きが止まることもある。 5.ほとんどタッピングの動作にならない。		
筋強剛（固縮）	1.なし 2.軽微な固縮。または他の部位の随意運動で誘発される固縮 3.軽度～中等度の固縮 4.高度の固縮。しかし関節可動域は正常 5.著明な固縮。正常可動域を動かすには困難を伴う		
パーキンソニズム（レボドパへの反応性）	1.良好 2.無効		
不随意運動	1.あり 2.なし		
自律神経系			
排尿困難	1.あり 2.なし	失禁	1.あり 2.なし
陰萎（男性のみ）	1.あり 2.なし	頑固な便秘	1.あり 2.なし
失神・眼前暗黒感	1.あり 2.なし		
Schellong試験（起立性低血圧）の実施	1.実施 2.未実施	仰臥位から立位	mmHg 仰臥位から座位 mmHg
認知機能・精神症状			
幻覚（非薬剤性）	1.あり 2.なし		
失語	1.あり 2.なし	失認	1.あり 2.なし
失行（肢節運動失行以外）	1.あり 2.なし	認知症・認知機能低下	1.あり 2.なし
機能的障害			
頭痛	1.あり 2.なし	てんかん	1.あり 2.なし

■検査所見

画像検査	
CT実施	1.実施 2.未実施 CT撮影日 西暦 年 月
MRI実施	1.実施 2.未実施 MRI撮影日 西暦 年 月
石灰化の部位	1.大脳基底核2.小脳歯状核3.視床4.脳回底部5.半卵円中心6.その他 その他の所見：

■重症度

Barthel Index	
食事	1.自立、自助具などの装着可、標準的時間内に食べ終える 2.部分介助（たとえば、おかずを切って細かくしてもらう） 3.全介助
車椅子からベッドへの移動	1.自立、ブレーキ、フットレストの操作も含む（非行自立も含む） 2.軽度の部分介助または監視を要する 3.座ることは可能であるがほぼ全介助 4.全介助または不可能
整容	1.自立（洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り） 2.部分介助または不可能
トイレ動作	1.自立（衣服の操作、後始末を含む、ポータブル便器などを使用している場合は その洗浄も含む） 2.部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する 3.全介助または不可能
入浴	1.自立 2.部分介助または不可能
歩行	1.45m以上の歩行、補装具（車椅子、歩行器は除く）の使用の有無は問わず 2.45m以上の介助歩行、歩行器の使用を含む 3.歩行不能の場合、車椅子にて45m以上の操作可能 4.上記以外
階段昇降	1.自立、手すりなどの使用の有無は問わない 2.介助または監視を要する 3.不能
着替え	1.自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む 2.部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分でできる 3.上記以外
排便コントロール	1.失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能 2.ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む 3.上記以外
排尿コントロール	1.失禁なし、尿管の取り扱いも可能 2.ときに失禁あり、尿管の取り扱いに介助を要する者も含む 3.上記以外

■治療その他

栄養と呼吸	
気管切開	1.実施 2.未実施 導入日 西暦 年 月
鼻腔栄養	1.あり 2.なし 導入日 西暦 年 月
胃瘻	1.あり 2.なし 導入日 西暦 年 月
人工呼吸器	1.あり 2.なし 導入日 西暦 年 月 種 類1.NPPV（非侵襲的人工呼吸器） 2.TPPV（気管切開による人工呼吸療法）

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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	

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 028-1. 全身性アミロイドーシス：免疫性（新規）

■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		
連絡事項			
■診断			
診断(アミロイドーシス)			
診断	1.免疫グロブリン性及び老人性TTRアミロイドーシス 2.家族性アミロイドーシス		

■臨床所見

理学所見				
身長	cm	体重	kg	
脈拍	回/分	体温	度	
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg	
全身症状				
全身衰弱	1.あり 2.なし 3.不明		体重減少	1.あり 2.なし 3.不明
リンパ節腫大	1.あり 2.なし 3.不明		貧血	1.あり 2.なし 3.不明
浮腫	1.あり 2.なし 3.不明			
末梢神経症状				
感覚神経	温痛覚障害 1.あり 2.なし 3.不明 振動覚、位置覚の障害 1.あり 2.なし 3.不明		運動神経	筋萎縮 1.あり 2.なし 3.不明 筋力低下 1.あり 2.なし 3.不明
自律神経	陰萎(男性)	1.あり 2.なし 3.不明		
	胃腸障害	1.あり 2.なし 3.不明		
	便秘と下痢の交代	1.あり 2.なし 3.不明		
	不定な腹痛	1.あり 2.なし 3.不明		
	腹部重圧感	1.あり 2.なし 3.不明		
	排尿障害	1.あり 2.なし 3.不明		
	尿失禁	1.あり 2.なし 3.不明		
	起立性低血圧	1.あり 2.なし 3.不明		
	発汗異常	1.あり 2.なし 3.不明		
皮膚症状				
紫斑	1.あり 2.なし 3.不明		皮膚栄養障害	1.あり 2.なし 3.不明
呼吸器症状				
呼吸困難	1.あり 2.なし 3.不明		胸痛	1.あり 2.なし 3.不明
腹部症状				
巨舌	1.あり 2.なし 3.不明		肝腫大	1.あり 2.なし 3.不明
脾腫	1.あり 2.なし 3.不明			
骨・関節症状				
手根管症候群	1.あり 2.なし 3.不明		四肢の関節変形	1.あり 2.なし 3.不明

■検査所見

免疫グロブリン性、及び老人性TTRアミロイドーシス	
組織検査	1.実施 2.未実施 検査部位 所見 免疫組織化学検査 1.AL 2.TTR
心電図検査	低電位差 1.あり 2.なし 伝導異常 1.あり 2.なし その他 1.あり 2.なし
心エコー検査	1.異常あり 2.異常なし 3.未施行
腎機能検査	蛋白尿・腎機能障害 1.あり 2.なし
血清・尿の免疫電気泳動所見	1.異常あり 2.異常なし 3.未施行 M蛋白 1.あり 2.なし 尿中ベンス・ジョーンズ蛋白 1.あり 2.なし フリーライトチェーン 1.+ 2.-

■重症度

重症度	
アミロイドーシスの重症度分類	1.1度 2.2度 3.3度 4.4度 5.5度

■治療その他

人工呼吸器 (使用者のみ詳細記入)			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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 1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動 1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容 1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作 1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴 1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動 1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降 1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣 1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール 1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール 1.自立 2.部分介助 3.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	記載年月日：平成 年 月 日

印

※自筆または押印のこと

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 028-2. 全身性アミロイドーシス：家族性（新規）

■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		
連絡事項			
■診断			
診断(アミロイドーシス)			
診断	1. 免疫グロブリン性及び老人性TTRアミロイドーシス 2. 家族性アミロイドーシス		

■臨床所見

理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
全身症状			
全身衰弱	1.あり 2.なし 3.不明	体重減少	1.あり 2.なし 3.不明
貧血	1.あり 2.なし 3.不明	浮腫	1.あり 2.なし 3.不明
末梢神経症状			
感覚神経	温痛覚障害 1.あり 2.なし 3.不明 振動覚、位置覚の障害 1.あり 2.なし 3.不明	運動神経	筋萎縮 1.あり 2.なし 3.不明 筋力低下 1.あり 2.なし 3.不明
自律神経	陰萎（男性）	1.あり 2.なし 3.不明	
	胃腸障害	1.あり 2.なし 3.不明	
	便秘と下痢の交代	1.あり 2.なし 3.不明	
	不定な腹痛	1.あり 2.なし 3.不明	
	腹部重圧感	1.あり 2.なし 3.不明	
	排尿障害	1.あり 2.なし 3.不明	
	尿失禁	1.あり 2.なし 3.不明	
	起立性低血圧	1.あり 2.なし 3.不明	
	発汗異常	1.あり 2.なし 3.不明	
皮膚症状			
難治性潰瘍	1.あり 2.なし 3.不明	紫斑	1.あり 2.なし 3.不明
皮膚栄養障害	1.あり 2.なし 3.不明		
呼吸器症状			
呼吸困難	1.あり 2.なし 3.不明	胸痛	1.あり 2.なし 3.不明
腹部症状			
巨舌	1.あり 2.なし 3.不明	肝腫大	1.あり 2.なし 3.不明
脾腫	1.あり 2.なし 3.不明		
骨・関節症状			
手根管症候群	1.あり 2.なし 3.不明	四肢の関節変形	1.あり 2.なし 3.不明
眼症状			
硝子体混濁その他	1.あり 2.なし 3.不明		

■検査所見

家族性アミロイドーシス	
組織検査	1.実施 2.未実施 検査部位 所見 免疫組織化学検査 1.あり 2.なし 3.未実施
DNA・血清診断	トランスサイレチン点変異部位 ゲルソリン点変異部位 変異トランスサイレチンの検出 1.あり 2.なし 3.未実施 血中トランスサイレチンレベルの低下 1.+ 2.-
心障害（伝導障害、心不全）	1.あり 2.なし
腎障害	1.あり 2.なし

■重症度

重症度	
アミロイドーシスの重症度分類	1.1度 2.2度 3.3度 4.4度 5.5度

■治療その他

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	記載年月日：平成 年 月 日		
	印		

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。 Ver. 141107

臨床調査個人票 029. ウルリッヒ病（新規）

■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		
連絡事項			

■診断

診断の根拠	
複数選択可能	1.遺伝子診断2.筋生検3.症状・経過より推察4.その他 その他の診断根拠

■発症と経過

初発症状			
関節屈曲拘縮	1.あり 2.なし 3.不明	ありの場合	発症時期 西暦 年 月
筋力低下	1.あり 2.なし 3.不明	ありの場合	発症時期 西暦 年 月
筋萎縮	1.あり 2.なし 3.不明	ありの場合	発症時期 西暦 年 月
経過			
1.進行性 2.進行後停止 3.軽快 4.その他 その他の内容:			

■臨床所見

理学所見			
身長	cm	体重	kg
現在の症状			
筋緊張低下1.あり 2.なし 程度:			
筋力低下1.あり 2.なし 部位: 1.近位2.遠位3.体幹			
間接拘縮1.あり 2.なし 部位:			
間接過伸展1.あり 2.なし 部位:			
運動障害1.あり 2.なし 1.歩行可 2.座位可 3.寝たきり			
知的障害1.あり 2.なし 程度:			
発達障害1.あり 2.なし			
てんかん発作1.あり 2.なし 発作型 頻度			
呼吸障害1.あり 2.なし 程度 呼吸器の使用1.あり 2.なし			
心筋障害1.あり 2.なし			
嚥下障害1.あり 2.なし 経管栄養1.あり 2.なし			
側彎1.あり 2.なし 程度 Cobb角 度			
高口蓋1.あり 2.なし			
現在の運動機能			
車いすの使用	1.一日のうち部分的に使用 2.一日中使用 3.未使用 車いす使用開始年齢 歳		
合併症			
1.あり 2.なし 具体的に			

■ 検査所見

臨床検査	
血清CK (クレアチンキナーゼ) 値	IU/L 基準値 (—) 1. 正常 2. 高値 3. 低値 測定日 西暦 年 月
筋生検	1. 実施 2. 未実施 診断施設名 診断施設での検体番号 診断者名 所見

遺伝学的検査	
遺伝子検査	1. 実施 2. 未実施 種類 診断施設名 診断施設での検体番号 診断者名 所見 委託検査会社名 診断の詳細 (遺伝子変異情報)

筋電図	
1. 実施 2. 未実施	所見:

発達知能指数	
1. 実施 2. 未実施	歳 方法 DQ/IQ 値

呼吸機能検査	
1. 実施 2. 未実施	%VC % %FVC %
測定日 西暦	年 月

画像診断	
頭部画像	1. 実施 2. 未実施 1. CT 2. MRI 測定年齢 歳 所見
骨格筋画像	1. 実施 2. 未実施 1. CT 2. MRI 測定年齢 歳 所見

その他特殊検査	
検査名	所見

鑑別診断	
多発筋炎、封入体筋炎	1. あり 2. なし
眼咽頭型筋ジストロフィー (OPMD)	1. あり 2. なし
他の筋ジストロフィー	1. あり 2. なし
縁取り空胞を来す他のミオパチー	1. あり 2. なし
先天性ミオパチー	1. あり 2. なし
神経筋接合部疾患	1. あり 2. なし
神経原性疾患	1. あり 2. なし
Emery-Dreifuss型筋ジストロフィー	1. あり 2. なし

重症度	
Barthel Index	
食事	1. 自立、自助具などの装着可、標準的時間内に食べ終える 2. 部分介助 (たとえば、おかずを切って細かくしてもらう) 3. 全介助
車いすからベッドへの移動	1. 自立、ブレーキ、フットレストの操作も含む (非行自立も含む) 2. 軽度の部分介助または監視を要する 3. 座ることは可能であるかほぼ全介助 4. 全介助または不可能
整容	1. 自立 (洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り) 2. 部分介助または不可能
トイレ動作	1. 自立 (衣服の操作、後始末を含む、ポータブル便器などを使用している場合は その洗浄も含む) 2. 部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する 3. 全介助または不可能
入浴	1. 自立 2. 部分介助または不可能
歩行	1. 45m以上の歩行、補装具 (車椅子、歩行器は除く) の使用の有無は問わず 2. 45m以上の介助歩行、歩行器の使用を含む 3. 歩行不能の場合、車椅子にて45m以上の操作可能 4. 上記以外
階段昇降	1. 自立、手すりなどの使用の有無は問わない 2. 介助または監視を要する 3. 不能
着替え	1. 自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む 2. 部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分でできる 3. 上記以外
排便コントロール	1. 失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能 2. ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む 3. 上記以外
排尿コントロール	1. 失禁なし、尿管の取り扱いも可能 2. ときに失禁あり、尿管の取り扱いに介助を要する者も含む 3. 上記以外

■治療その他

治療			
該当するものを選択	1. 強心薬 2. 利尿薬 3. 経管栄養 4. 胃瘻栄養 5. 側彎手術 6. 中心静脈栄養 7. 酸素療法 8. 補助呼吸療法 9. 人工呼吸療法 10. 気管切開管理術		
人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1. あり 2. なし		
以下 有の場合 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	記載年月日：平成 年 月 日
<input type="checkbox"/> 印	

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※百筆または押印のこと
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 030. 遠位型ミオパチー（新規）

■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		
連絡事項			

■診断

診断	
1.三好型ミオパチー 2.縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー (DMRV/GNE myopathy) 3.眼咽頭遠位型ミオパチー 4.その他の遠位型ミオパチー	
診断の根拠	
複数選択可能	1.遺伝子診断2.筋生検3.症状・経過より推察4.その他 その他の診断根拠
鑑別診断	
多発筋炎、封入体筋炎	1.あり 2.なし
眼咽頭型筋ジストロフィー	1.あり 2.なし
他の筋ジストロフィー	1.あり 2.なし
縁取り空胞を来す他のミオパチー	1.あり 2.なし
先天性ミオパチー	1.あり 2.なし
神経筋接合部疾患	1.あり 2.なし
神経原性疾患	1.あり 2.なし

■発症と経過

初発症状	
複数回答可	1.脛が下がる2.飲み込みづらい、食べるのが遅い3.手に力が入りにくい 4.つま先があがりにくい、つまづく5.つま先立ちをしづらい6.脚のやせ7.その他 その他の内容: 脚の痩せの場合の部位:
初発症状出現年齢	歳

■臨床所見

筋力低下

遠位筋優位の進行性の筋力低下および筋萎縮1.あり 2.なし
 その部位：1.前腕2.下腿前面3.下腿後面4.その他 その他の部位名：
 両側性（左右差はあってもよい）1.あり 2.なし
 眼瞼下垂1.あり 2.なし
 外眼筋麻痺1.あり 2.なし
 構音障害1.あり 2.なし
 嚥下障害1.あり 2.なし
 日内変動を伴わず固定性または進行性1.あり 2.なし

現在の握力

握力	右 kg 左 kg デジタル握力計で測定不能な場合、測定可能下限 kg 1.握力未検 測定日 西暦 年 月
----	--

現在の運動機能

歩行障害（過去に装具を使用した方は現在使っていないなくても記入）	1.装具・杖なしで歩行可能 2.装具・杖を使用して歩行可能 3.座位はとれるが歩行不能 4.自力で座位をとれない 装具・杖の使用開始年齢 歳 歩行不能となった年齢 歳 自力で座位をとれなくなった年齢 歳
車いすの使用	1.一日のうち部分的に使用 2.一日中使用 3.未使用 車いす使用開始年齢 歳

合併症

1.あり 2.なし 具体的に

■検査所見

臨床検査

血清CK（クレアチンキナーゼ）値	IU/L 基準値（ — ） 1.正常 2.高値 3.低値 測定日 西暦 年 月
骨格筋免疫染色またはWesternblot解析	dysferlin欠損1.あり 2.なし 3.未検
CD14陽性リンパ球のWesternblot解析	dysferlin欠損1.あり 2.なし 3.未検
筋生検	筋原性変化 1.あり 2.なし 縁取り空胞1.あり 2.なし 壊死・再生1.あり 2.なし 筋原線維間網の乱れ1.あり 2.なし Spheroid bodyやcytoplasmic bodyなどの細胞質内封入体1.あり 2.なし 筋力低下を説明できる神経原性変化1.あり 2.なし 診断に有用な主な所見 診断施設名 診断施設での検体番号 診断者名

遺伝学的検査

DYSF(dysferlin)遺伝子	ホモ接合型または複合ヘテロ接合型変異1.あり 2.なし 3.未検
GNE遺伝子	ホモ接合型または複合ヘテロ接合型変異1.あり 2.なし 3.未検
その他の遺伝子変異	1.あり 2.なし 3.未検 遺伝子名1. ANO5遺伝子2. TIA1遺伝子3. MYH7遺伝子4. CAV3遺伝子5. MATR3遺伝子6. VCP遺伝子7. NEB遺伝子 8. TTN遺伝子9. DES遺伝子10. MYOT遺伝子11. ZASP遺伝子12. FLNC遺伝子13. FHL1遺伝子14. CRYAB遺伝子 15. BAG3遺伝子16. その他 その他の遺伝子名：
検査法	遺伝子診断実施施設名 診断施設での検体番号 診断者名 検査法 委託検査会社名 診断の詳細（遺伝子変異情報）

呼吸機能

1.実施2.未実施
 VC mL %VC %
 FVC mL %FVC %
 測定日 西暦 年 月
 測定法1.座位 2.臥位 3.その他 その他の測定法：

心機能

心機能検査1.実施 2.未実施
 EF % FS %
 測定日 西暦 年 月

■重症度

Barthel Index	
食事	1. 自立、自助具などの装着可、標準的時間内に食べ終える 2. 部分介助（たとえば、おかずを切って細かくしてもらう） 3. 全介助
車いすからベッドへの移動	1. 自立、ブレーキ、フットレストの操作も含む（非行自立も含む） 2. 軽度の部分介助または監視を要する 3. 座ることは可能であるがほぼ全介助 4. 全介助または不可能
整容	1. 自立（洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り） 2. 部分介助または不可能
トイレ動作	1. 自立（衣服の操作、後始末を含む、ポータブル便器などを使用している場合は その洗浄も含む） 2. 部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する 3. 全介助または不可能
入浴	1. 自立 2. 部分介助または不可能
歩行	1. 45m以上の歩行、補装具（車椅子、歩行器は除く）の使用の有無は問わず 2. 45m以上の介助歩行、歩行器の使用を含む 3. 歩行不能の場合、車椅子にて45m以上の操作可能 4. 上記以外
階段昇降	1. 自立、手すりなどの使用の有無は問わない 2. 介助または監視を要する 3. 不能
着替え	1. 自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む 2. 部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分でできる 3. 上記以外
排便コントロール	1. 失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能 2. ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む 3. 上記以外
排尿コントロール	1. 失禁なし、尿管の取り扱いも可能 2. ときに失禁あり、尿管の取り扱いに介助を要する者も含む 3. 上記以外

■治療その他

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1. あり 2. なし		
以下 有の場合 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	記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※百筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。 Ver. 141107

臨床調査個人票 031. ベスレムミオパチー（新規）

■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
出生市区町村	性別		
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		
連絡事項			

■診断

診断の根拠	
複数選択可能	1.遺伝子診断2.筋生検3.症状・経過より推察4.その他 その他の診断根拠
鑑別診断	
多発筋炎、封入体筋炎	1.あり 2.なし
眼咽頭型筋ジストロフィー(OPMD)	1.あり 2.なし
他の筋ジストロフィー	1.あり 2.なし
縁取り空胞を来す他のミオパチー	1.あり 2.なし
先天性ミオパチー	1.あり 2.なし
神経筋接合部疾患	1.あり 2.なし
神経原性疾患	1.あり 2.なし
Emery-Dreifuss型筋ジストロフィー	1.あり 2.なし

■発症と経過

初発症状						
関節屈曲拘縮	1.あり 2.なし 3.不明	ありの場合	発症時期	西暦	年	月
筋力低下	1.あり 2.なし 3.不明	ありの場合	発症時期	西暦	年	月
筋萎縮	1.あり 2.なし 3.不明	ありの場合	発症時期	西暦	年	月
経過						
1.進行性 2.進行後停止 3.軽快 4.その他 その他の内容:						

■臨床所見

理学所見

身長	cm	体重	kg
----	----	----	----

筋力低下

遠位筋優位の進行性の筋力低下および筋萎縮1.あり 2.なし
 その部位：1.前腕2.下腿前面3.下腿後面4.その他 その他の部位名：
 両側性（左右差はあってもよい）1.あり 2.なし
 眼瞼下垂1.あり 2.なし
 外眼筋麻痺1.あり 2.なし
 構音障害1.あり 2.なし
 嚥下障害1.あり 2.なし
 日内変動を伴わず固定性または進行性1.あり 2.なし

現在の握力

握力	右 kg 左 kg デジタル握力計で測定不能な場合、測定可能下限 kg 1.握力未検 測定日 西暦 年 月
----	--

現在の運動機能

歩行障害（過去に装具を使用した方は現在使っていないなくても記入）	1.装具・杖なしで歩行可能 2.装具・杖を使用して歩行可能 3.座位はとれるが歩行不能 4.自力で座位をとれない 装具・杖の使用開始年齢 歳 歩行不能となった年齢 歳 自力で座位をとれなくなった年齢 歳
車いすの使用	1.一日のうち部分的に使用 2.一日中使用 3.未使用 車いす使用開始年齢 歳

合併症

1.斜頸 2.その他 3.なし その他 具体的に

■検査所見

臨床検査

血清CK（クレアチニンキナーゼ）値	IU/L 基準値（ — ） 1.正常 2.高値 3.低値 測定日 西暦 年 月
筋生検	筋原性変化 1.あり 2.なし 縁取り空胞1.あり 2.なし 壊死・再生1.あり 2.なし 筋原線維間網の乱れ1.あり 2.なし Spheroid bodyやcytoplasmic bodyなどの細胞質内封入体1.あり 2.なし 筋力低下を説明できる神経原性変化1.あり 2.なし 筋内鞘間質増生を伴う慢性筋原性変化1.あり 2.なし Collagen VI異常1.筋鞘膜特異的欠損あり 2.部分欠損あり 3.その他異常 4.なし その他の内容： 診断に有用な主な所見 診断施設名 診断施設での検体番号 診断者名

遺伝学的検査

COL6A1遺伝子変異	1.ヘテロ接合型 2.ホモ接合型 3.複合ヘテロ接合型 4.なし 5.未検
COL6A2遺伝子変異	1.ヘテロ接合型 2.ホモ接合型 3.複合ヘテロ接合型 4.なし 5.未検
COL6A3遺伝子変異	1.ヘテロ接合型 2.ホモ接合型 3.複合ヘテロ接合型 4.なし 5.未検
その他の遺伝子変異	診断の詳細：
検査方法	診断実施施設名 診断施設での検体番号 診断者名 検査法 委託検査会社名

呼吸機能

1.実施2.未実施	
VC	mL %VC %
FVC	mL %FVC %
測定日	西暦 年 月
測定法	1.座位 2.臥位 3.その他 その他の測定法：

心機能

心機能検査	1.実施 2.未実施
EF	% FS %
測定日	西暦 年 月

針筋電図

筋原性変化	1.あり 2.なし
-------	-----------

■重症度

Barthel Index	
食事	1. 自立、自助具などの装着可、標準的時間内に食べ終える 2. 部分介助（たとえば、おかずを切って細かくしてもらう） 3. 全介助
車いすからベッドへの移動	1. 自立、ブレーキ、フットレストの操作も含む（非行自立も含む） 2. 軽度の部分介助または監視を要する 3. 座ることは可能であるがほぼ全介助 4. 全介助または不可能
整容	1. 自立（洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り） 2. 部分介助または不可能
トイレ動作	1. 自立（衣服の操作、後始末を含む、ポータブル便器などを使用している場合は その洗浄も含む） 2. 部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する 3. 全介助または不可能
入浴	1. 自立 2. 部分介助または不可能
歩行	1. 45m以上の歩行、補装具（車椅子、歩行器は除く）の使用の有無は問わず 2. 45m以上の介助歩行、歩行器の使用を含む 3. 歩行不能の場合、車椅子にて45m以上の操作可能 4. 上記以外
階段昇降	1. 自立、手すりなどの使用の有無は問わない 2. 介助または監視を要する 3. 不能
着替え	1. 自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む 2. 部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分で行える 3. 上記以外
排便コントロール	1. 失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能 2. ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む 3. 上記以外
排尿コントロール	1. 失禁なし、尿管の取り扱いも可能 2. ときに失禁あり、尿管の取り扱いに介助を要する者も含む 3. 上記以外

■治療その他

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1. あり 2. なし		
以下 有の場合 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	記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※百筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。 Ver. 141107

臨床調査個人票 032. 自己貪食空胞性ミオパチー（新規）

■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
出生市区町村	性別		
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		
連絡事項			
■診断			
診断			
1. Danon病 2. 過剰自己貪食を伴うX連鎖性ミオパチー 3. その他の自己貪食空胞性ミオパチー			
診断の根拠			
複数選択可能	1. 遺伝子診断 2. 筋生検 3. 症状・経過より推察 4. その他 その他の診断根拠		
■発症と経過			
初発症状			
筋力低下	1.あり 2.なし	ありの場合	発症時期 西暦 年 月
動悸・呼吸困難	1.あり 2.なし	ありの場合	発症時期 西暦 年 月
知能低下	1.あり 2.なし	ありの場合	発症時期 西暦 年 月
高CK血症	1.あり 2.なし	ありの場合	発症時期 西暦 年 月
心電図異常	1.あり 2.なし	ありの場合	発症時期 西暦 年 月
経過			
1. 進行性 2. 進行後停止 3. 軽快 4. その他 自由記載			

■臨床所見

理学所見			
身長	cm	体重	kg
血圧	mmHg / mmHg	脈拍	/min
筋力低下			
筋力低下1.あり 2.なし 3.不明 ありの場合具体的に： 筋痛1.あり 2.なし 3.不明 ありの場合具体的に：			
現在の握力			
握力	右 kg 左 kg	デジタル握力計で測定不能な場合、測定可能下限 kg	
1.握力未検 測定日 西暦 年 月			
知能低下			
1.あり 2.なし 3.不明 ありの場合 IQ その他：			
運動機能			
歩行障害（過去に装具を使用した方は現在使っていないなくても記入）	1.装具・杖なしで歩行可能 2.装具・杖を使用して歩行可能 3.座位はとれるが歩行不能 4.自力で座位をとれない 装具・杖の使用開始年齢 歳 歩行不能となった年齢 歳 自力で座位をとれなくなった年齢 歳		
車いすの使用	1.一日のうち部分的に使用 2.一日中使用 3.未使用 車いす使用開始年齢 歳		
合併症			
1.網膜症 2.てんかん 3.足変形 4.その他 自由記載：			

■検査所見

臨床検査	
血清CK（クレアチンキナーゼ）値	IU/L 基準値（ — ） 1.正常 2.高値 3.低値 測定日 西暦 年 月
Westernblot解析	検査年月日 西暦 年 月 日 筋線維でのLAMP-2欠損1.あり 2.なし 3.未検
筋生検	検査年月日 西暦 年 月 日 自己貪食空胞を伴う筋線維 1.あり 2.なし 空胞膜上でのアセチルコリンエステラーゼ活性（組織化学染色）1.あり 2.なし 空胞膜上での筋鞘膜蛋白発現（免疫組織化学染色）1.あり 2.なし 筋線維でのLAMP-2欠損1.あり 2.なし その他の所見 診断施設名 診断施設での検体番号 診断者名
胸部レントゲン	検査年月日 西暦 年 月 日 うっ血像1.あり 2.なし 心胸郭比 %

遺伝学的検査

LAMP-2遺伝子変異	1.あり 2.なし 3.未検 (1.ヘテロ接合型 2.ホモ接合型 3.複合ヘテロ接合型)
VMA21遺伝子変異	1.あり 2.なし 3.未検 (1.ヘテロ接合型 2.ホモ接合型 3.複合ヘテロ接合型)
検査法	検査法 診断施設名 診断施設での検体番号 診断者名 診断の詳細（その他の遺伝子変異情報）

心機能

心電図	検査年月日 西暦 年 月 日 洞調律1.あり 2.なし 心拍数 /min WPW症候群1.あり 2.なし 心房細動1.あり 2.なし その他：
心エコー	検査年月日 西暦 年 月 日 左室駆出分画 % 左室の最大壁厚 mm 部位（ ） その他：

■鑑別診断

鑑別診断	
糖原病2型（ポンベ病）	1.あり 2.なし 3.不明
縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー	1.あり 2.なし 3.不明
多発筋炎、封入体筋炎	1.あり 2.なし 3.不明
縁取り空胞を伴う他のミオパチー	1.あり 2.なし 3.不明
筋ジストロフィー	1.あり 2.なし 3.不明
他の原因の確定している心筋症	1.あり 2.なし 3.不明

■重症度

Barthel Index	
食事	1. 自立、自助具などの装着可、標準的時間内に食べ終える 2. 部分介助（たとえば、おかずを切って細かくしてもらう） 3. 全介助
車いすからベッドへの移動	1. 自立、ブレーキ、フットレストの操作も含む（非行自立も含む） 2. 軽度の部分介助または監視を要する 3. 座ることは可能であるがほぼ全介助 4. 全介助または不可能
整容	1. 自立（洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り） 2. 部分介助または不可能
トイレ動作	1. 自立（衣服の操作、後始末を含む、ポータブル便器などを使用している場合は その洗浄も含む） 2. 部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する 3. 全介助または不可能
入浴	1. 自立 2. 部分介助または不可能
歩行	1. 45m以上の歩行、補装具（車椅子、歩行器は除く）の使用の有無は問わず 2. 45m以上の介助歩行、歩行器の使用を含む 3. 歩行不能の場合、車椅子にて45m以上の操作可能 4. 上記以外
階段昇降	1. 自立、手すりなどの使用の有無は問わない 2. 介助または監視を要する 3. 不能
着替え	1. 自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む 2. 部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分で行える 3. 上記以外
排便コントロール	1. 失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能 2. ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む 3. 上記以外
排尿コントロール	1. 失禁なし、収尿器の取り扱いも可能 2. ときに失禁あり、収尿器の取り扱いに介助を要する者も含む 3. 上記以外

NYHA分類

1. I 2. II 3. III 4. IV

■治療その他

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1. あり 2. なし		
以下 有の場合 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	記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※百筆または押印のこと
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 033. シュワルツ・ヤンペル症候群（新規）

■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

連絡事項	

■診断

診断	1. 確実 2. ほぼ確実
-----------	---------------

診断の根拠	1. 遺伝子診断 2. タンパク質診断 3. その他診断根拠
--------------	--------------------------------

■発症と経過

初発症状	
四肢のこわばり(ミオトニー)	1. あり 2. なし 3. 不明
特徴的な顔貌(眼裂狭小・口を尖らせ)	1. あり 2. なし 3. 不明 ありの場合 発症時期 西暦 年 月

経過	1. 進行性 2. 進行後停止 3. 軽快 4. その他 その他
-----------	----------------------------------

■臨床所見

理学所見			
身長	cm	体重	kg

臨床症状			
筋肥大	1. あり 2. なし	筋力低下	1. あり 2. なし
骨格異常(低身長、大関節の屈曲拘縮、小胸郭、脊椎の後わん、その他)	1. あり 2. なし		

合併症	
1. 眼症状(小眼症・白内障) 2. 小奇形(高口蓋・低位耳介) 3. その他 その他	

■検査所見

臨床検査			
高CK血症	1.陽性 2.陰性 測定日 西暦 年 月 日	測定値	正常値(自) 正常値(至)
遺伝学的検査			
HSPG2(パールカン)遺伝子変異	1.ヘテロ接合型 2.ホモ接合型 3.複合ヘテロ接合型 4.なし 具体的な変異		
検査法	診断施設名 検査法1.サンガー法 2.エキソームシークエンシング 3.全ゲノムシークエンシング 委託先検査機関	診断施設での検体番号	診断者名
針筋電図			
1.陽性 2.陰性	検査筋	連続的な自発性活動電位	
筋生検			
非特異的なミオパチー様所見 (筋線維の大小不同、内在核増生、タイプ1線維優位)	1.陽性 2.陰性		
パールカン免疫染色性欠損	1.陽性 2.陰性		
検査機関	診断施設名	診断施設での検体番号	
	診断者名		

■鑑別診断

鑑別診断	
鑑別できる場合にチェック	1.先天性パラミオトニア 2.先天性ミオトニー 3.筋強直性ジストロフィー

■重症度

Barthel Index	
食事	1.自立、自助具などの装着可、標準的時間内に食べ終える 2.部分介助(たとえば、おかずを切って細かくしてもらう) 3.全介助
車いすからベッドへの移動	1.自立、ブレーキ、フットレストの操作も含む(非行自立も含む) 2.軽度の部分介助または監視を要する 3.座ることは可能であるがほぼ全介助 4.全介助または不可能
整容	1.自立(洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り) 2.部分介助または不可能
トイレ動作	1.自立(衣服の操作、後始末を含む、ポータブル便器などを使用している場合は その洗浄も含む) 2.部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する 3.全介助または不可能
入浴	1.自立 2.部分介助または不可能
歩行	1.45m以上の歩行、補装具(車椅子、歩行器は除く)の使用の有無は問わず 2.45m以上の介助歩行、歩行器の使用を含む 3.歩行不能の場合、車椅子にて45m以上の操作可能 4.上記以外
階段昇降	1.自立、手すりなどの使用の有無は問わない 2.介助または監視を要する 3.不能
着替え	1.自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む 2.部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分でできる 3.上記以外
排便コントロール	1.失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能 2.ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む 3.上記以外
排尿コントロール	1.失禁なし、尿管の取り扱いも可能 2.ときに失禁あり、尿管の取り扱いに介助を要する者も含む 3.上記以外

■治療その他

薬剤効果	
フェニトイン	1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明 具体的な内容(効果あり・効果なしの場合)
ボツリヌス毒	1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明 具体的な内容(効果あり・効果なしの場合)

人工呼吸器(使用者のみ詳細記入)			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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	記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

※自筆または押印のこと

Ver. 141107

臨床調査個人票 034-1. 神経線維腫症- I 型 (新規)

■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

連絡事項

連絡事項	
------	--

■発症と経過

経過	
経過の状態	1.治癒 2.軽快 3.不変 4.徐々に悪化 5.急速に悪化 6.その他 その他の内容

後遺症

後遺症	1.あり 2.なし
後遺症の内容	

■臨床所見

理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg

皮膚

斑	カフエ・オ・レ斑(6個以上) 1.あり 2.なし 3.不明 雀卵斑緑色素斑 1.あり 2.なし 3.不明
---	--

腫瘍・鞘腫

皮膚腫瘍	皮膚の神経線維腫 1.あり 2.なし 3.不明 びまん性神経線維腫 1.あり 2.なし 3.不明 悪性末梢神経鞘腫 1.あり 2.なし 3.不明
その他	神経の神経線維腫 1.あり 2.なし 3.不明 脳脊髄腫瘍 1.あり 2.なし 3.不明 褐色細胞腫 1.あり 2.なし 3.不明 Gastrointestinal stromal tumors (GIST) 1.あり 2.なし 3.不明 unidentified bright object (UBO) 1.あり 2.なし 3.不明

骨病変

脊柱・胸部の変形	1.あり 2.なし 3.不明	頭蓋骨・顔面骨の骨欠損	1.あり 2.なし 3.不明
四肢骨の変形	1.あり 2.なし 3.不明		

眼病変

虹彩小結節	1.あり 2.なし 3.不明	視神経膠腫	1.あり 2.なし 3.不明
-------	----------------	-------	----------------

精神症状

学習障害	1.あり 2.なし 3.不明	注意欠陥多動症	1.あり 2.なし 3.不明
------	----------------	---------	----------------

■重症度

重症度分類 (DNB分類)

皮膚病変	1. D1: 色素斑と少数の神経線維腫が存在する 2. D2: 色素斑と比較的多数の神経線維腫が存在する 3. D3: 顔面を含めて極めて多数の神経線維腫が存在する (1cm程度以上のものが概ね1000個以上、体の一部から全体数を推定して評価してもよい) 4. D4: びまん性神経線維腫などによる機能障害や著しい身体的苦痛又は悪性末梢神経鞘腫の併発あり
神経症状	1. N0: 神経症状なし 2. N1: 麻痺、痛み等の神経症状や神経系に異常所見がある 3. N2: 高度あるいは進行性の神経症状や異常所見あり
骨病変	1. B0: 骨病変なし 2. B1: 軽度ないし中等度の骨病変 (手術治療を必要としない脊柱または四肢骨変形) 3. B2: 高度の骨病変あり [dystrophic typeないし手術治療を要する難治性の脊柱変形 (側弯あるいは後弯)、四肢骨の高度の変形・偽関節・病的骨折、頭蓋骨欠損又は顔面骨欠損]
重症度	1. Stage 0 2. Stage 1 3. Stage 2 4. Stage 3 5. Stage 4

■治療その他

人工呼吸器 (使用者のみ詳細記入)

使用の有無	1.あり 2.なし
以下 有の場合 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 1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動 1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容 1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作 1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴 1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動 1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降 1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣 1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール 1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール 1.自立 2.部分介助 3.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

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 034-2. 神経線維腫症- II 型 (新規)

■ 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		
連絡事項			

■ 発症と経過

経過	
経過の状態	1.治癒 2.軽快 3.不変 4.徐々に悪化 5.急速に悪化 6.その他 その他の内容
後遺症	
1.あり 2.なし 後遺症の内容	

■ 臨床所見

理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
皮膚			
斑	色素斑 1.あり 2.なし 3.不明 色素斑の個数 個		
腫瘍・鞘腫			
中枢神経腫瘍	右聴神経鞘腫(前庭神経鞘腫) 1.あり 2.なし 3.不明 左聴神経鞘腫(前庭神経鞘腫) 1.あり 2.なし 3.不明 右三叉神経鞘腫 1.あり 2.なし 3.不明 左三叉神経鞘腫 1.あり 2.なし 3.不明		
他の脳神経鞘腫	Ⅲ、Ⅳ、Ⅵ脳神経 1.あり 2.なし 3.不明 Ⅶ脳神経 1.あり 2.なし 3.不明 Ⅸ、Ⅹ、ⅩⅠ脳神経 1.あり 2.なし 3.不明 ⅩⅡ脳神経 1.あり 2.なし 3.不明		
頭蓋内髄膜腫	頭蓋内髄膜腫 1.あり 2.なし 3.不明 頭蓋内髄膜腫の個数 個		
脊髄腫瘍	脊髄神経鞘腫 1.あり 2.なし 3.不明 脊髄神経鞘腫の個数 個 脊髄髄膜腫 1.あり 2.なし 3.不明 脊髄髄膜腫の個数 個 脊髄神経膠腫 1.あり 2.なし 3.不明		
皮膚腫瘍	神経鞘腫 1.あり 2.なし 3.不明 神経鞘腫の個数 個		
眼病変			
若年性白内障	1.あり 2.なし 3.不明		

■重症度

神経線維腫症Ⅱ型のスコア（神経症状）

右聴力レベル	dB 1. 右聴力レベルが70dB超 100dB以下 2. 右聴力レベルが [≧] 100dB超		
左聴力レベル	dB 1. 左聴力レベルが70dB超 100dB以下 2. 左聴力レベルが [≧] 100dB超		
一側顔面神経麻痺	1. あり 2. なし	両側顔面神経麻痺	1. あり 2. なし
小脳失調	1. あり 2. なし	一側又は両側顔面知覚低下	1. あり 2. なし
嚥下障害又は構音障害	1. あり 2. なし	複視	1. あり 2. なし
一側失明	1. あり 2. なし	両側失明	1. あり 2. なし
半身麻痺	1. あり 2. なし	失語	1. あり 2. なし
記憶力低下	1. あり 2. なし	痙攣発作	1. あり 2. なし
軽度脊髄症状	1. あり 2. なし 軽度脊髄症状の種類1. 痛み 2. 歩行障害 3. 上肢脱力 4. 排尿排便障害		
高度脊髄症状	1. あり 2. なし 高度脊髄症状の種類1. 歩行不能 2. 一側又は両側の上肢機能全廃		

重症度分類

スコア合計	0 1 2 3 5,4以上
重症度	1.Stage 0 2.Stage 1 3.Stage 2 4.Stage 3 5.Stage 4

■治療その他

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）

使用の有無	1. あり 2. なし		
以下 有の場合 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1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 椅子とベッド間の移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 整容1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 トイレ動作1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 入浴1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 階段昇降1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 更衣1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排便コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排尿コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 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	記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 035. 天疱瘡（新規）

■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

連絡事項	

■診断	
診断	
疾患分類(天疱瘡)	1. 尋常性 2. 落葉状 3. 腫瘍随伴性 4. 増殖性 5. 紅斑性 6. その他の亜型 7. その他の内容

■発症と経過	
経過	
経過の状態	1. 治癒 2. 軽快 3. 不変 4. 徐々に悪化 5. 急速に悪化 6. その他 内容

後遺症	
1. あり 2. なし 後遺症の内容	

■臨床所見			
理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg

皮膚	
ニコルスキー現象	1. あり 2. なし 3. 不明
水疱・びらん	皮膚に多発する破れやすい弛緩性水疱 1. あり 2. なし 3. 不明 水疱に続発する進行性、難治性のびらん、ないし鱗屑痂皮性局面 1. あり 2. なし 3. 不明 可視粘膜部の非感染性水疱・びらん、アフタ性病変 1. あり 2. なし 3. 不明

■検査所見			
病理組織学的診断項目			
棘融解による表皮内水疱 1. あり 2. なし 3. 不明			
表皮細胞間のIgG(ときに補体)の沈着			
表皮細胞間のIgG(ときに補体)の沈着 1. あり 2. なし 3. 不明			
血清中の抗表皮細胞間抗体			
間接蛍光抗体法の抗体	1. 陽性 2. 陰性 3. 不明	陽性の場合	抗体価 倍
抗デスマogleイン抗体価(ELISA法またはCLEIA法)	デスマogleイン1	1. 陽性 2. 陰性 3. 不明	陽性の場合 抗体価
	デスマogleイン3	1. 陽性 2. 陰性 3. 不明	陽性の場合 抗体価

■重症度

天疱瘡重症度スコア (PDAI)

実施年月	西暦 年 月
重症度	1. 軽症 2. 中等症 3. 重症

皮膚			
耳	0 1 2 3 5 10	鼻	0 1 2 3 5 10
顔 (鼻・耳を除く)	0 1 2 3 5 10	頸部	0 1 2 3 5 10
胸部	0 1 2 3 5 10	腹部	0 1 2 3 5 10
背部・臀部	0 1 2 3 5 10	上肢	0 1 2 3 5 10
手	0 1 2 3 5 10	下肢	0 1 2 3 5 10
足	0 1 2 3 5 10	陰部	0 1 2 3 5 10

頭皮	
頭皮	0 1 2 3 4 10

粘膜			
眼	0 1 2 5 10	鼻腔	0 1 2 5 10
頬粘膜	0 1 2 5 10	硬口蓋	0 1 2 5 10
軟口蓋	0 1 2 5 10	上歯肉	0 1 2 5 10
下歯肉	0 1 2 5 10	舌	0 1 2 5 10
口腔底	0 1 2 5 10	口唇	0 1 2 5 10
後咽頭	0 1 2 5 10	外陰部	0 1 2 5 10

■治療その他

副腎皮質ステロイド			
副腎皮質ステロイドの治療	1. 実施 2. 未実施 プレドニゾロン換算	mg/日	治療効果 1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明

ステロイドパルス療法			
1. 実施 2. 未実施	治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明	

大量ガンマグロブリン静注療法			
1. 実施 2. 未実施	治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明	

血漿交換療法			
1. 実施 2. 未実施	治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明	

免疫抑制剤			
免疫抑制剤の治療	1. 実施 2. 未実施 薬剤名	量 mg/日	治療効果 1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明

その他			
内容			

人工呼吸器 (使用者のみ詳細記入)

使用の有無	1. あり 2. なし		
以下 有の場合 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1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 椅子とベッド間の移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 整容1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 トイレ動作1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 入浴1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 階段昇降1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 更衣1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排便コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排尿コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 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	記載年月日: 平成 年 月 日

印

※自筆または押印のこと

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」(平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 036. 表皮水疱症（新規）

■ 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
出生市区町村	性別		
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		
連絡事項			

■ 診断

診断	
疾患分類(表皮水疱症)	1. 単純型 2. 接合部型 3. 栄養障害型 4. その他の型 単純型の内容1. 優性単純型 2. 筋ジストロフィー合併型 3. その他 接合部型の内容1. ヘルリッツ型 2. 非ヘルリッツ型 3. 幽門閉鎖合併型 4. その他 栄養障害型の内容1. 優性型 2. 劣性重症汎発型 3. その他 その他の型の内容

■ 発症と経過

経過	
経過の状態	1. 治癒 2. 軽快 3. 不変 4. 徐々に悪化 5. 急速に悪化 6. その他 その他の内容
後遺症	
1. あり 2. なし 後遺症の内容	

■臨床所見

理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg

皮膚症状	
皮膚水疱の新生	1.連日 2.1週間に数個 3.1ヶ月に数個以下 4.なし
粘膜水疱の新生	1.連日 2.1週間に数個 3.1ヶ月に数個以下 4.なし
潰瘍・びらんの面積	1.0.2%以上 2.0.5-2% 3.0.5%以下 4.なし
哺乳障害(乳児)	1.常時困難 2.頻回困難 3.まれに困難 4.なし
爪甲変形・脱落	1.全指趾 2.10指趾以上 3.10指趾未満 4.なし
半年以上続く潰瘍	1.2つ以上あり 2.1つあり 3.過去にあり 4.なし
搔破による症状悪化	1.連日 2.1週間に数日 3.1ヶ月に数日以下 4.なし
頭部脱毛	1.全体 2.広範囲 3.部分的 4.なし
掌蹠の角化	1.全体 2.広範囲 3.部分的 4.なし
癬痕形成	1.関節拘縮を伴う 2.肥厚性癬痕 3.萎縮性癬痕 4.なし
手指や足趾の癒着	1.棍棒状 2.DIP(近位指節間関節)まで 3.PIP(遠位指節間関節)まで 4.なし

腫瘍・鞘腫	
皮膚腫瘍	扁平上皮癌の既往1.あり 2.なし 3.不明 既往ありの手術回数 回

その他	
指(趾)間癒着	1.棍棒状癒着 2.可動制限を伴う癒着 3.可動制限の無い癒着 4.なし 5.不明
貧血	1.あり 2.なし 3.不明 ヘモグロビン値 g/dL
低栄養	1.あり 2.なし 3.不明 血清アルブミン値 g/dL
高ガンマグロブリン血症	1.あり 2.なし 3.不明 血清IgG値 mg/dL IgA値 mg/dL IgM値 mg/dL
慢性炎症反応	1.あり 2.なし 3.不明 CRP値 mg/dL
全身性アミロイドーシス	1.あり(多臓器不全を伴う) 2.あり(軽度臓器不全を伴う) 3.なし 4.不明
食道狭窄	1.嚥下困難を伴う重度なもの 2.軽度 3.なし 4.不明 食道狭窄拡張術の施行 回
肥厚性幽門狭窄	1.あり 2.なし 3.不明
腎機能障害	1.あり(血清クレアチニン3mg/dl以上) 2.あり(血清クレアチニン3mg/dl未満) 3.なし 4.不明
視力障害(矯正不能)	1.あり(両眼) 2.あり(片眼) 3.なし 4.不明

合併症	
歩行障害	1.車椅子使用 2.歩行が困難 3.走行が困難 4.なし
開口障害(開口時の切歯間距離)	1.10mm未満 2.10-19mm 3.20-30mm 4.なし
歯牙形成不全	1.すべて 2.半分以上 3.数本 4.なし
眼瞼癒着	1.開眼時疼痛あり 2.開眼制限あり 3.開眼制限なし 4.なし
眼瞼外反	1.閉眼不能 2.閉眼障害あり 3.閉眼障害なし 4.なし
角膜混濁・翼状片	1.本が読めない 2.視力障害あり 3.視力障害なし 4.なし
食道狭窄	1.水分摂取困難 2.固形物摂取困難 3.軽度嚥下障害 4.なし
心不全	1.安静時動悸息切れ 2.歩行時動悸息切れ 3.運動時動悸息切れ 4.なし
貧血(Hb g/dl)	1.5.0未満 2.5.0-9.9 3.10以上 4.なし
低栄養(Alb g/dl)	1.2.0未満 2.2.0-2.9 3.3.0以上 4.なし
ネフローゼ症候群	1.尿蛋白4+以上 2.尿蛋白3+ 3.尿蛋白2+以下 4.なし

■検査所見

病理組織学的診断項目	
水疱部	水疱初発位置 1.表皮内 2.接合部 3.真皮内 基底細胞・有棘細胞の空胞変性1.あり 2.なし 3.不明
非水疱部	係留線維の減少 1.あり 2.なし 3.不明 半デスモソームの減少1.あり 2.なし 3.不明
蛍光抗体法	ラミニン3321.消失 2.減弱 3.不変 4.不明 XVII型コラーゲン1.消失 2.減弱 3.不変 4.不明 α6β4インテグリン1.消失 2.減弱 3.不変 4.不明 VII型コラーゲン1.消失 2.減弱 3.不変 4.不明

遺伝子検査	
1.実施 2.実施	遺伝子検査の内容(患者) 遺伝子検査の内容(両親)

■鑑別診断

鑑別診断			
水疱性先天性魚鱗癬紅皮症	1.鑑別できる 2.鑑別できない	ポルフィリン症	1.鑑別できる 2.鑑別できない
尋常性天疱瘡	1.鑑別できる 2.鑑別できない	水疱性類天疱瘡	1.鑑別できる 2.鑑別できない
疱疹状皮膚炎	1.鑑別できる 2.鑑別できない	伝染性膿痂疹	1.鑑別できる 2.鑑別できない
中毒性表皮剝離症	1.鑑別できる 2.鑑別できない	亜鉛欠乏による陽性肢端皮膚炎	1.鑑別できる 2.鑑別できない
薬剤による水疱症	1.鑑別できる 2.鑑別できない		
その他	1.鑑別できる 2.鑑別できない	その他の内容	

■重症度

重症度	
ヘルリッツ型表皮水疱症の確定診断がついている (ラミニン 5 蛋白の完全欠損または同遺伝子の蛋白完全欠損型変異を証明)	1.あり 2.なし
家族(2親等以内)にヘルリッツ型表皮水疱症の罹患者がいる	1.あり 2.なし
幽門閉鎖を合併する	1.あり 2.なし
筋ジストロフィー合併型の確定診断がついている (プレクチン蛋白の完全欠損または同遺伝子の蛋白完全欠損型変異を証明)	1.あり 2.なし
家族(2親等以内)に筋ジストロフィー 合併型表皮水疱症の罹患者がいる	1.あり 2.なし
重症劣性栄養障害型の確定診断がついている (VII 型コラーゲン蛋白の完全欠損または同遺伝子の完全欠損型変異を証明)	1.あり 2.なし
家族(2 親等以内)に重症劣性栄養障害型表皮水疱症の罹患者がいる	1.あり 2.なし
有棘細胞癌の合併またはその既往がある	1.あり 2.なし
重症度	1.軽症 2.中等症 3.重症
I. 新生児の場合	
水疱・びらん新生	1.1W10個以上 2.5~9個 3.4個以下 4.なし
難治性潰瘍面積	1.15%以上 2.5~15% 3.5%以下 4.なし
口腔内水疱・びらん	1.常にあり 2.1Mに数回 3.1Mに1~2個 4.なし
哺乳困難	1.高度 2.中等度 3.軽度 4.なし
体重	1.減少 2.維持 3.軽度増加 4.順調増加
MRSA感染	1.全身症状あり 2.なし
致死型の診断が下されている(ラミニン5のサブユニット欠損を証明)	1.あり 2.なし
同胞に致死例がある	1.あり 2.なし
肥厚性幽門閉鎖	1.あり 2.なし
同胞に筋ジストロフィーの合併症がある	1.あり 2.なし
同胞に重症劣性栄養障害型症例がある	1.あり 2.なし
重症度	1.軽症 2.中等症 3.重症
II. 接合部型の場合	
水疱・びらん新生	1.1W4個以上 2.1~3個 3.なし
難治性潰瘍面積	1.15%以上 2.5~15% 3.5%以下 4.なし
口腔内水疱・びらん	1.常にあり 2.1Mに数回 3.1Mに1~2個 4.なし
低身長	1.-20%超 2.-20%~-10% 3.-10%未満 4.なし
低体重	1.-20%超 2.-20%~-10% 3.-10%未満 4.なし
貧血	1.-20%超 2.-20%~-10% 3.-10%未満 4.なし
蛋白血漿	1.-20%超 2.-20%~-10% 3.-10%未満 4.なし
MRSA感染	1.全身症状あり 2.皮膚感染あり 3.なし
皮膚悪性腫瘍(特に扁平上皮癌)の発生	1.あり 2.なし
反応性アミロイドーシスの発生	1.あり 2.なし
致死型の診断が下されている(ラミニン5のサブユニット欠損を証明)	1.あり 2.なし
新規項目同胞に致死症例がある	1.あり 2.なし
肥厚性幽門閉鎖	1.あり 2.なし
重症度	1.軽症 2.中等症 3.重症
III. 栄養障害型の場合	
水疱・びらん新生	1.1W4個以上 2.1~3個 3.なし
難治性潰瘍面積	1.15%以上 2.5~15% 3.5%以下 4.なし
口腔内水疱・びらん	1.常にあり 2.1Mに数回 3.1Mに1~2個 4.なし
瘢痕形成	1.高度 2.中等度 3.軽度 4.なし
手指・足趾癒着	1.棍棒状 2.中等度 3.軽度 4.なし
食道狭窄	1.水分摂取不可 2.固形物摂取不可 3.軽度嚥下困難 4.なし
低身長	1.-20%超 2.-20%~-10% 3.-10%未満 4.なし
低体重	1.-20%超 2.-20%~-10% 3.-10%未満 4.なし
貧血	1.-20%超 2.-20%~-10% 3.-10%未満 4.なし
蛋白血漿	1.-20%超 2.-20%~-10% 3.-10%未満 4.なし
骨塩減少	1.-20%超 2.-20%~-10% 3.-10%未満 4.なし
MRSA感染	1.皮膚感染あり 2.なし
皮膚悪性腫瘍(特に扁平上皮癌)の発生	1.あり 2.なし
反応性アミロイドーシスの発生	1.あり 2.なし
重症度	1.軽症 2.中等症 3.重症

■治療その他

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	記載年月日：平成 年 月 日		
	印		

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。 Ver.141107

臨床調査個人票 037. 膿疱性乾癬（汎発型）（新規）

■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		
連絡事項			

■診断

診断	
疾患分類(膿疱性乾癬)	1.汎発性膿疱性乾癬 2.疱疹状膿疱疹 3.稽留性肢端皮膚炎の汎発化 4.その他 その他の内容

■発症と経過

既往歴	
先行した皮膚病変	1.あり 2.なし 1.尋常性乾癬 2.稽留性肢端皮膚炎 3.その他 内容:
経過中の皮膚病変	1.あり 2.なし 1.尋常性乾癬 2.稽留性肢端皮膚炎 3.その他 内容:
経過	
経過の状態	1.治癒 2.軽快 3.不変 4.徐々に悪化 5.急速に悪化 6.その他 その他の内容
再発回数	1.初回 2.再発 回数 回目
発症の誘因	1.感染症 2.妊娠 3.薬剤 4.その他 5.誘因なし 感染症の病名 薬剤名1.副腎皮質ステロイド 2.その他 その他の薬剤 その他の誘因の内容
後遺症	
1.あり 2.なし 後遺症の内容	

■臨床所見

理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg

皮膚	
潮紅皮膚と膿疱	1.あり 2.なし 潮紅皮膚と膿疱の最も悪化時の状態1.あり 2.なし
紅斑	現在の状態1.体表面積の75%以上 2.体表面積の25%以上75%未満 3.体表面積の25%未満 4.なし 発症時または最も悪化時の状態1.体表面積の75%以上 2.体表面積の25%以上75%未満 3.体表面積の25%未満 4.なし
膿疱を伴う紅斑	現在の状態1.体表面積の50%以上 2.体表面積の10%以上50%未満 3.体表面積の10%未満 4.なし 発症時または最も悪化時の状態1.体表面積の50%以上 2.体表面積の10%以上50%未満 3.体表面積の10%未満 4.なし
浮腫	現在の状態1.体表面積の50%以上 2.体表面積の10%以上50%未満 3.体表面積の10%未満 4.なし 発症時または最も悪化時の状態1.体表面積の50%以上 2.体表面積の10%以上50%未満 3.体表面積の10%未満 4.なし
膿海	現在の状態1.あり 2.なし 膿海の部位 発症時または最も悪化時の状態1.あり 2.なし 膿海の部位
その他	粘膜疹 1.あり 2.なし 粘膜疹の部位 粘膜疹の発症時または最も悪化時の状態1.あり 2.なし 粘膜疹の部位

発熱	
現在の状態	1.38.5度以上 2.37度以上38.5度未満 3.37度未満
発症時または最も悪化時の状態	1.38.5度以上 2.37度以上38.5度未満 3.37度未満

全身倦怠感	
現在の状態	1.あり 2.なし
発症時または最も悪化時の状態	1.あり 2.なし

合併症	
合併症の有無	1.あり 2.なし 1.乾癬関連合併症あり 2.他の合併症あり 3.合併症なし 4.他の合併症の内容
乾癬関連合併症	1.関節炎 2.眼症状 3.病巣感染 4.その他 関節炎の部位 眼症状の病名 病巣感染の内容1.扁桃炎 2.歯牙感染 3.その他 4.その他の病巣感染の内容 上記3つ以外の乾癬関連合併症

検査所見	
病理組織学的診断項目	
検査年月日	西暦 年 月 日
皮膚組織	皮膚組織検査実施 1.実施 2.未実施 角層下好中球浸潤1.あり 2.なし 海綿様膿疱 (kogoj) 1.あり 2.なし 表皮肥厚1.あり 2.なし 不全角化1.あり 2.なし その他の所見

血液検査所見			
検査年月日	西暦 年 月 日		
赤血球	$\times 10^4 / \mu\text{L}$	白血球	$/ \mu\text{L}$
血小板	$\times 10^4 / \mu\text{L}$	血清アルブミン	g/dL
CRP	mg/dL	総蛋白	g/dL
免疫グロブリン	IgG mg/dL IgA mg/dL IgM mg/dL		
ASLO	1.高値 2.正常 3.未実施	赤沈	mmHg
リウマトイド因子	1.陽性 2.陰性 3.未実施	血清Ca	mg/dL

尿検査	
1.異常あり 2.異常なし	

肝機能検査	
1.異常あり 2.異常なし	

腎機能検査	
1.異常あり 2.異常なし	

遺伝子検査	
1.実施 2.未実施	
遺伝子検査 (患者)	1. IL36RN 遺伝子変異 2.その他 3.その他の内容
遺伝子検査 (両親)	1. IL36RN 遺伝子変異 2.その他 3.その他の内容

鑑別診断	
角層下膿疱症	1.除外できる 2.除外できない
膿疱型薬疹 (急性汎発性発疹性膿疱症を含む)	1.除外できる 2.除外できない
尋常性乾癬・掌蹠膿疱症の一過性膿疱化	1.除外できる 2.除外できない
掌蹠膿疱症	1.除外できる 2.除外できない
汎発化のない稽留性肢端皮膚炎	1.除外できる 2.除外できない

■重症度

膿疱性乾癬（汎発性）重症度スコア

皮膚症状の評価（0-9）	点
全身症状・検査所見の評価（0-8）	点
合計スコア	点
重症度	1. 軽症 2. 中等症 3. 重症

■治療その他

副腎皮質ステロイド

副腎皮質ステロイドの治療	1. 実施 2. 未実施	プレドニゾロン換算	mg/日	治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
--------------	--------------	-----------	------	------	-------------------------

免疫抑制剤

シクロスポリンMEPC	1. 実施 2. 未実施	量	mg/kg/日	治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
-------------	--------------	---	---------	------	-------------------------

内服治療その他

エトレチナート	1. 実施 2. 未実施	量	mg/日	治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
メトトレキサート	1. 実施 2. 未実施	量	mg/週	治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
その他	1. 実施 2. 未実施	内容	処方量	治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明

生物学的製剤その他

インフリキシマブ	1. 実施 2. 未実施	量	mg/日	使用週	使用目的(複数回答可)1. 皮膚病変2. 関節炎3. その他	その他の内容
その他	1. 実施 2. 未実施	薬剤名	用量	用法	使用目的(複数回答可)1. 皮膚病変2. 関節炎3. その他	その他の内容

外用療法

副腎白質ステロイド外用	1. 実施 2. 未実施	治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
活性ビタミンD3外用	1. 実施 2. 未実施	治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明

光線療法

1. 実施 2. 未実施	種類1. PUVA 2. NB-UVB 3. その他	その他の内容	治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
--------------	----------------------------	--------	------	-------------------------

その他

1. 実施 2. 未実施	内容	処方量	治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
--------------	----	-----	------	-------------------------

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）

使用の有無	1. あり 2. なし		
以下 有の場合 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1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 椅子とベッド間の移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 整容1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 トイレ動作1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 入浴1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 階段昇降1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 更衣1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排便コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排尿コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助		

医療機関名

医療機関所在地	指定医番号
医師の氏名	電話番号 ()
	記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

臨床調査個人票 038. スティーヴンス・ジョンソン症候群（新規）

■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

連絡事項	

■発症と経過

経過	
経過の状態	1.治癒 2.軽快 3.不変 4.徐々に悪化 5.急速に悪化 6.その他 その他の内容

後遺症	
1.あり 2.なし	
後遺症の内容	

■臨床所見

理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg

皮膚	
斑	非典型的ターゲット状多形紅斑1.あり 2.なし 3.不明 広範囲のびまん性紅斑・斑状紅斑1.あり 2.なし 3.不明
水疱・びらん	皮膚の水疱・びらん、表皮剥離1.あり 2.なし 3.不明 皮膚の水疱・びらん、表皮剥離の面積 %
壊死	皮膚病理組織検査1.あり 2.なし 表皮の壊死性変化1.あり 2.なし 3.不明
その他	皮膚粘膜移行部の重篤な病変 1.あり 2.なし 3.不明 SSSSを否定できる1.できる 2.できない

眼病変	
両眼の急性結膜炎に伴う角結膜上皮欠損または偽膜形成	1.あり 2.なし 3.不明

発熱(38℃以上)	
1.あり 2.なし 3.不明	

■重症度

重症度スコア判定	
粘膜疹	眼病変 1. 上皮の偽膜形成 2. 上皮びらん 3. 結膜充血 4. 視力障害 5. ドライアイ 口唇、口腔内 1. 口腔内広範囲に血痂、出血を伴うびらん 2. 口唇にのみ血痂、出血を伴うびらん 3. 血痂、出血を伴わないびらん 陰部びらん1.あり 2.なし
皮膚の水疱、びらん	1.30%以上 2.10~30% 3.10%未満
38℃以上の発熱	1.あり 2.なし
呼吸器障害	1.あり 2.なし
表皮の全層性壊死性変化	1.あり 2.なし
肝機能障害(ALT>100IU/L)	1.あり 2.なし
以下はスコアに関わらず重症	
角結膜上皮の偽膜形成、びらんが高度なもの	1.あり 2.なし
SJS/TEN に起因する呼吸障害のみられる	1.あり 2.なし
びまん性紅斑進展型TENである	1.あり 2.なし
重症度	
重症度	1.軽症 2.中等症 3.重症

■治療その他

副腎皮質ステロイド	
副腎皮質ステロイドの治療	1.実施 2.未実施 プレドニゾロン換算 mg/日 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
ステロイドパルス療法	
1.実施 2.未実施	治療効果 1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
大量ガンマグロブリン静注療法	
1.実施 2.未実施	治療効果 1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
血漿交換療法	
1.実施 2.未実施	治療効果 1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
免疫抑制剤	
免疫抑制剤の治療	1.実施 2.未実施 治療効果 1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
その他	
内容	治療効果 1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）	
使用の有無	1.あり 2.なし
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。 Ver.141107

臨床調査個人票 039. 中毒性表皮壊死症（新規）

■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

連絡事項	

■診断

診断	
疾患分類	1. SJS 2. TEN TENの分類 1. SJS進展型 2. びまん性紅斑進展型 3. 特殊型 4. 不全型

■発症と経過

経過	
経過の状態	1. 治癒 2. 軽快 3. 不変 4. 徐々に悪化 5. 急速に悪化 6. その他 その他の内容

後遺症	
1. あり 2. なし 後遺症の内容	

■臨床所見

理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg

皮膚	
斑	非典型的ターゲット状多形紅斑1. あり 2. なし 3. 不明 広範囲のびまん性紅斑・斑状紅斑1. あり 2. なし 3. 不明
水疱・びらん	皮膚の水疱・びらん、表皮剥離1. あり 2. なし 3. 不明 皮膚の水疱・びらん、表皮剥離の面積 %
壊死	皮膚病理組織検査1. あり 2. なし 表皮の壊死性変化1. あり 2. なし 3. 不明
その他	皮膚粘膜移行部の重篤な病変 1. あり 2. なし 3. 不明 SSSSを否定できる1. できる 2. できない

眼病変	
両眼の急性結膜炎に伴う角結膜上皮欠損または偽膜形成	1. あり 2. なし 3. 不明

発熱(38℃以上)	
1. あり 2. なし 3. 不明	

■重症度

重症度スコア判定	
粘膜疹	眼病変 1. 上皮の偽膜形成 2. 上皮びらん 3. 結膜充血 4. 視力障害 5. ドライアイ 口唇、口腔内1. 口腔内広範囲に血痂、出血を伴うびらん 2. 口唇にのみ血痂、出血を伴うびらん 3. 血痂、出血を伴わないびらん 陰部びらん1. あり 2. なし
皮膚の水疱、びらん	1. 30%以上 2. 10~30% 3. 10%未満
38℃以上の発熱	1. あり 2. なし
呼吸器障害	1. あり 2. なし
表皮の全層性壊死性変化	1. あり 2. なし
肝機能障害(ALT>100IU/L)	1. あり 2. なし

以下はスコアに関わらず重症

角結膜上皮の偽膜形成、びらんが高度なもの	1. あり 2. なし
SJS/TEN に起因する呼吸障害のみられる	1. あり 2. なし
びまん性紅斑進展型TENである	1. あり 2. なし

重症度

重症度	1. 軽症 2. 中等症 3. 重症
-----	--------------------

■治療その他

副腎皮質ステロイド

副腎皮質ステロイドの治療	1. 実施 2. 未実施 プレドニゾロン換算 mg/日 治療効果 1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
--------------	---

ステロイドパルス療法

1. 実施 2. 未実施	治療効果 1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
--------------	------------------------------

大量ガンマグロブリン静注療法

1. 実施 2. 未実施	治療効果 1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
--------------	------------------------------

血漿交換療法

1. 実施 2. 未実施	治療効果 1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
--------------	------------------------------

免疫抑制剤

免疫抑制剤の治療	1. 実施 2. 未実施 治療効果 1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
----------	--

その他の治療

内容	治療効果 1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
----	------------------------------

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）

使用の有無	1. あり 2. なし
以下 有の場合 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1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 椅子とベッド間の移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 整容1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 トイレ動作1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 入浴1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 階段昇降1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 更衣1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排便コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排尿コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 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

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 040. 高安動脈炎（新規）

■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
出生市区町村	性別		
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

連絡事項

--

■診断

疾患分類

高安動脈炎	1. 弓分岐閉塞型 2. 異型大動脈縮窄型 3. 混合型 4. 拡張型(動脈瘤型) 5. 不明
-------	---

病型分類

高安動脈炎	1. I 2. IIa 3. IIb 4. III 5. IV 6. V		
冠動脈病変(C)	1. あり 2. なし 3. 不明	肺動脈病変(P)	1. あり 2. なし 3. 不明

診断

診断の根拠	1. 画像診断による血管病変の確認 2. 上肢乏血症状(脈なし, 血圧左右差) 3. 頭部乏血症状(失明, 視力障害など) 4. その他 その他
-------	--

■発症と経過

経過

経過の状態	1. 軽快 2. 不変 3. 徐々に悪化 4. 急速に悪化 5. その他 その他の内容
経過が進行性の病変で	1. ある 2. ない 3. 不明

■臨床所見

全身症状			
発熱	38度以上の発熱が2週間以上継続 1.あり 2.なし 3.不明		
全身倦怠感	1.あり 2.なし 3.不明		
筋骨格症状			
咬筋疲労	1.あり 2.なし 3.不明	頸部痛	1.あり 2.なし 3.不明
心・循環器症状			
脈なし(上肢)	1.あり 2.なし 3.不明	上肢の血圧左右差 (10mmHg以上)	1.あり 2.なし 3.不明
上肢の易疲労感	1.あり 2.なし 3.不明	上肢の冷感	1.あり 2.なし 3.不明
上肢のしびれ感	1.あり 2.なし 3.不明	息切れ	1.あり 2.なし 3.不明
動悸	1.あり 2.なし 3.不明	胸部圧迫感	1.あり 2.なし 3.不明
間欠跛行	1.あり 2.なし 3.不明		
呼吸器症状			
喀血・血痰	1.あり 2.なし 3.不明	呼吸困難	1.あり 2.なし 3.不明
精神・神経症状			
頭部虚血症状	1.あり 2.なし 3.不明	内容 1.失神発作 2.片麻痺 3.頭痛 4.めまい	
眼症状			
視力低下	1.あり 2.なし 3.不明	種類 1.一過性 2.持続性	
失明	1.あり 2.なし 3.不明		
眼前暗黒感	1.あり 2.なし 3.不明		
合併症			
高血圧	1.あり 2.なし 3.不明		
虚血性心疾患	1.あり 2.なし 3.不明	心電図所見	
心筋梗塞	1.あり 2.なし 3.不明	大動脈瘤	1.あり 2.なし 3.不明
動脈瘤形成	1.あり 2.なし 3.不明	解離性大動脈瘤	1.あり 2.なし 3.不明
大動脈弁閉鎖不全	1.あり 2.なし 3.不明 大動脈径(弁直上) mm カロードプラ法による大動脈弁逆流 1.わずかな逆流 2.僧帽弁前尖まで(軽度) 3.乳頭筋まで(中等度) 4.心尖まで(重度) 弁変化1.あり 2.なし 3.不明		
うっ血性心不全	1.あり 2.なし 3.不明		
肺梗塞	1.あり 2.なし 3.不明	呼吸機能不全を伴う1.あり 2.なし	
白内障	1.あり 2.なし 3.不明	眼底所見	1.あり 2.なし 3.不明
虚血性視神経症	1.あり 2.なし 3.不明		
脳虚血発作	1.あり 2.なし 3.不明 脳血栓1.あり 2.なし 3.不明 脳出血1.あり 2.なし 3.不明 その他1.あり 2.なし 3.不明		
腎障害	1.あり 2.なし 3.不明	腎不全	1.あり 2.なし 3.不明
腎動脈狭窄症	1.あり 2.なし 3.不明	精神障害	1.あり 2.なし 3.不明

■検査所見

血液検査			
赤血球	×10 ⁴ /μL	白血球	/μL
赤沈	mm/hr 赤沈値の範囲 1.20未満 2.20~50未満 3.50以上		
CRP	mg/dL CRPの範囲 1.1未満 2.1~3未満 3.3以上		
免疫グロブリン	mg/dL		

画像診断			
画像検査の種類	1. CT 2. DSA 3. MRA 4. 血管造影 5. 胸部単純撮影		
施行の有無	1.実施 2.未実施 検査年月日 西暦 年 月 日		
動脈閉塞(狭窄)	1.あり 2.なし 3.不明	動脈名	
動脈拡張(動脈瘤)	1.あり 2.なし 3.不明	動脈名	

その他			
γグロブリン増加	1.あり 2.なし	炎症反応陽性	1.あり 2.なし
血管雑音	1.あり 2.なし		

■鑑別診断

鑑別できるものにチェック	1.動脈硬化症 2.炎症性腹部大動脈瘤 3.血管型ベーチェット病 4.梅毒性中膜炎 5.巨細胞性動脈炎 6.先天性血管異常 7.細菌性動脈瘤
--------------	---

■重症度

重症度分類	
高安動脈炎の重症度分類	1.Ⅰ度 2.Ⅱ度 3.Ⅲ度 4.Ⅳ度 5.Ⅴ度

■治療その他

薬物療法			
副腎皮質ステロイド	1.あり 2.なし 3.不明	プレドニゾン換算最大量	mg/日
ステロイドパルス療法	1.あり 2.なし 3.不明	免疫抑制剤	1.あり 2.なし 3.不明
抗血小板療法	1.あり 2.なし 3.不明	抗凝固療法	1.あり 2.なし 3.不明

外科的治療			
手術歴	1.あり 2.なし 3.不明	実施年月	西暦 年 月 術式
カテーテルインターベンション	1.あり 2.なし 3.不明	実施年月	西暦 年 月 部位

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	<input type="checkbox"/> 印 記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※百筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 041. 巨細胞性動脈炎（新規）

■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
出生市区町村	性別		
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		
連絡事項			
■診断			
病型分類			
病型分類	1.側頭動脈・眼動脈などの頭蓋領域の動脈に限局 2.頭蓋領域の動脈に限局せず大動脈・総頸動脈・鎖骨下動脈などにも分布 部位1.大動脈 2.総頸動脈 3.鎖骨下動脈 4.その他 その他		
診断			
診断根拠	1.発症50歳以上 2.経験したことがない局所的頭痛 3.側頭動脈の圧痛または拍動低下 4.赤沈亢進またはCRP上昇 5.動脈生検で単核球浸潤または肉芽腫を伴う血管炎、通常、多核巨細胞を伴う		
■発症と経過			
経過			
経過の状態	1.軽快 2.不変 3.徐々に悪化 4.急速に悪化 5.その他 その他の内容		
経過が進行性の病変	1.ある 2.ない 3.不明		
疾患背景			
推定発症年齢	1.0~9歳 2.10~19歳 3.20~29歳 4.30~39歳 5.40~49歳 6.50~59歳 7.60~69歳 8.70~79歳 9.80歳以上 10.不明		

■臨床所見

全身症状			
38度以上の発熱が2週間以上持続 1.あり 2.なし 3.不明			
頭蓋領域の動脈(外頸動脈分枝)病変による症状			
経験したことがない局所的頭痛	1.あり 2.なし 3.不明	側頭動脈の圧痛	1.あり 2.なし 3.不明
側頭動脈の拍動低下	1.あり 2.なし 3.不明	顎跛行	1.あり 2.なし 3.不明
下顎痛	1.あり 2.なし 3.不明		
眼動脈(内頸動脈分枝)病変による症状			
視力低下	1.あり 2.なし 3.不明	失明	1.あり 2.なし 3.不明
眼底検査で虚血性視神経症の所見 1.あり 2.なし 3.不明			
総頸動脈・内頸動脈・脳動脈病変による症状			
めまい	1.あり 2.なし 3.不明	失神	1.あり 2.なし 3.不明
脳血管障害	1.あり 2.なし 3.不明	片麻痺	1.あり 2.なし 3.不明
鎖骨下動脈病変による症状			
脈の減弱または消失 1.あり 2.なし 3.不明			
上肢の易疲労感 1.あり 2.なし 3.不明			
大動脈または冠動脈病変による症状			
大動脈瘤	1.あり 2.なし 3.不明	解離性大動脈瘤	1.あり 2.なし 3.不明
狭心症	1.あり 2.なし 3.不明	心筋梗塞	1.あり 2.なし 3.不明
その他の動脈病変による症状			
末梢動脈病変	1.あり 2.なし 3.不明	部位	
その他	1.あり 2.なし 3.不明	部位	
治療関連合併症			
入院を要する感染症	1.あり 2.なし 3.不明	病原体	部位
リウマチ性多発筋痛症	1.あり 2.なし 3.不明	ステロイド糖尿病	1.あり 2.なし 3.不明
脂質異常症	1.あり 2.なし 3.不明	病的骨折	1.あり 2.なし 3.不明
骨壊死	1.あり 2.なし 3.不明		
その他	1.あり 2.なし 3.不明	その他	
■検査所見			
血液検査			
赤沈	mm/h	CRP	mg/dL
画像検査			
画像検査の種類	1.血管エコー 2.MRA 3.造影CT 4.血管造影/DSA 5.その他 その他		
動脈の狭窄・閉塞	1.あり 2.なし 3.不明 部 位1.大動脈 2.総頸動脈 3.鎖骨下動脈 4.その他 その他		
動脈の拡張(動脈瘤)	1.あり 2.なし 3.不明 部 位1.大動脈 2.総頸動脈 3.鎖骨下動脈 4.その他 その他		
(血管エコーの場合)側頭動脈周囲のdark halo(浮腫性変化)	1.あり 2.なし 3.不明		
病理診断(動脈生検)			
施行の有無	1.実施 2.未実施 検査年月日 西暦 年 月 日		
部位	1.側頭動脈 2.その他 側頭動脈1.右 2.左 3.不明 その他		
血管壁への単核球浸潤または肉芽腫	1.あり 2.なし 3.不明		
多核巨細胞	1.あり 2.なし 3.不明		
内弾性板の破壊	1.あり 2.なし 3.不明		
■鑑別診断			
鑑別診断			
1.以下の疾患をすべて除外可能 2.除外できない疾患がある 鑑別できる場合にチェック1.高安動脈炎 2.動脈硬化症 3.血管型ベーチェット病 4.梅毒性中膜炎 5.感染性動脈瘤 6.炎症性腹部大動脈瘤 7.その他 その他			
■重症度			
重症度分類			
巨細胞性動脈炎の重症度分類 1. I 2. II 3. III 4. IV 5. V			

■治療その他

内科的治療			
ステロイド	1.あり 2.なし 3.不明	PSL換算最大量	mg/日
ステロイドパルス療法	1.あり 2.なし 3.不明		
免疫抑制薬・生物学的製剤	1.あり 2.なし 3.不明	種類	
外科的治療			
血管内治療	1.あり 2.なし 3.不明	実施日 西暦	年 月 日 種類
血管手術	1.あり 2.なし 3.不明	実施日 西暦	年 月 日 種類
人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	<input type="checkbox"/> 印 記載年月日：平成 年 月 日		

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 042. 結節性多発動脈炎（新規）

■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
出生市区町村	性別		
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		
連絡事項			
■診断			
診断			
1. 確実 2. 疑い			
診断根拠	1. 臨床的 2. 病理学的 3. 両者加味して		
診断年月	西暦	年	月
■発症と経過			
入院回数			
1年間の原疾患および合併症による入院回数	回		

■臨床所見

理学所見			
血圧160/95mmHg以上	1.あり 2.なし 3.不明		
全身症状			
体重減少（6か月間で6kg以上減少）	1.あり 2.なし 3.不明		
発熱	38度以上の発熱が2週間以上継続 1.あり 2.なし 3.不明		
皮膚症状			
四肢の冷感、しびれ感、レイノー現象	1.あり 2.なし 3.不明	潰瘍	1.あり 2.なし 3.不明
青色網状皮斑	1.あり 2.なし 3.不明	皮下結節	1.あり 2.なし 3.不明
梗塞（含爪床部）	1.あり 2.なし 3.不明	指趾壊疽	1.あり 2.なし 3.不明
紫斑、出血斑	1.あり 2.なし 3.不明		
筋骨格症状			
筋肉痛（炎）	1.あり 2.なし 3.不明	筋力低下	1.あり 2.なし 3.不明
関節痛（炎）	1.あり 2.なし 3.不明	筋萎縮	1.あり 2.なし 3.不明
心・循環器症状			
心膜炎（心嚢炎）	1.あり 2.なし 3.不明	狭心症	1.あり 2.なし 3.不明
心筋梗塞	1.あり 2.なし 3.不明	心伝導障害	1.あり 2.なし 3.不明
心不全	1.あり 2.なし 3.不明	虚血性心疾患	1.あり 2.なし 3.不明
呼吸器症状			
間質性肺炎	1.あり 2.なし 3.不明	肺出血	1.あり 2.なし 3.不明
喀血・血痰	1.あり 2.なし 3.不明	肺梗塞	1.あり 2.なし 3.不明
喘息	1.あり 2.なし 3.不明	胸膜炎	1.あり 2.なし 3.不明
呼吸不全	1.あり 2.なし 3.不明	軽度の呼吸不全	1.あり 2.なし 3.不明
PaO ₂	Torr		
消化器症状			
消化管出血	1.あり 2.なし 3.不明		
腹膜炎	1.あり 2.なし 3.不明	腸閉塞	1.あり 2.なし 3.不明
梗塞	1.あり 2.なし 3.不明	部位1.膵 2.肝 3.腸 4.脾	
コーヒー残渣物の嘔吐	1.あり 2.なし 3.不明		
腎・泌尿器症状			
急速進行性糸球体腎炎	1.あり 2.なし 3.不明	急性腎不全	1.あり 2.なし 3.不明
慢性腎不全	1.あり 2.なし 3.不明	腎梗塞	1.あり 2.なし 3.不明
精神・神経症状			
けいれん発作	1.あり 2.なし 3.不明	精神症状	1.あり 2.なし 3.不明
脳神経障害	1.あり 2.なし 3.不明		
多発単神経炎	1.あり 2.なし 3.不明 ありの場合1.運動障害を伴う 2.運動障害を伴わない		
意識障害	1.あり 2.なし 3.不明		
脳出血	1.あり 2.なし 3.不明	脳梗塞	1.あり 2.なし 3.不明
脊髄障害	1.あり 2.なし 3.不明	無菌性髄膜炎	1.あり 2.なし 3.不明
頭部虚血症状	1.あり 2.なし 3.不明 内容 1.失神発作 2.片麻痺 3.頭痛 4.めまい		
1肢以上の機能障害	1.あり 2.なし 3.不明		
眼症状			
虹彩炎・ぶどう膜炎	1.あり 2.なし 3.不明	結膜炎	1.あり 2.なし 3.不明
上強膜炎	1.あり 2.なし 3.不明	視力低下	1.あり 2.なし 3.不明
失明	1.あり 2.なし 3.不明	眼底出血・白斑	1.あり 2.なし 3.不明
鼻・耳症状			
鼻出血	1.あり 2.なし 3.不明	鼻閉塞	1.あり 2.なし 3.不明
鞍鼻	1.あり 2.なし 3.不明	副鼻腔炎	1.あり 2.なし 3.不明
中耳炎	1.あり 2.なし 3.不明		
合併症			
感染症	1.あり 2.なし 3.不明	糖尿病	1.あり 2.なし 3.不明
消化管潰瘍	1.あり 2.なし 3.不明	圧迫骨折	1.あり 2.なし 3.不明

■検査所見

便検査			
便潜血	1.あり 2.なし 3.不明		
尿検査			
定性：蛋白	1.あり 2.なし 3.不明	沈渣：赤血球	1.あり 2.なし 3.不明
沈渣：白血球	1.あり 2.なし 3.不明	沈渣：赤血球円柱	1.あり 2.なし 3.不明
沈渣：顆粒円柱	1.あり 2.なし 3.不明		
血液検査			
赤血球	×10 ⁴ /μL	白血球	/μL
Hb	g/dL	Ht	%
血小板	×10 ⁴ /μL	好酸球数	/μL
赤沈	mm/hr	CRP	mg/dL
総蛋白	g/dL	BUN (尿素窒素)	mg/dL
クレアチニン	mg/dL	LDH	IU/L
免疫グロブリン	mg/dL	IgE	IU/mL
C1q	IU/mL 基準値	RF	IU/mL 基準値
MPO-ANCA	IU/mL 基準値 結果 1.陽性 2.陰性 3.不明	PR3-ANCA	IU/mL 基準値 結果 1.陽性 2.陰性 3.不明
P-ANCA	1.陽性 2.陰性 3.不明		C-ANCA
抗GBM抗体	IU/mL 基準値	HBs抗原	1.陽性 2.陰性 3.不明
HCV抗体	1.陽性 2.陰性 3.不明		
画像診断			
胸部X線写真	1.結節状索状陰影あり 2.結節状索状陰影なし		
血管造影			
実施有無	1.実施 2.未実施	検査年月日	西暦 年 月 日
腹部大動脈分枝の多発性小動脈瘤・壁不整・狭窄の有無	1.あり 2.なし 3.不明 その他具体的な所見		
病理組織検査			
実施有無	1.実施 2.未実施	検査年月日	西暦 年 月 日
部位(選択)	1.皮膚 2.皮下結節 3.筋 4.滑膜 5.鼻・副鼻腔 6.腎 7.肝 8.肺 9.その他		
主たる組織像	中・小動脈フィブリノイド壊死性血管炎 1.あり 2.なし 3.不明		
鑑別診断			
鑑別できるものにチェック	1.顕微鏡的多発血管炎 2.多発血管炎性肉芽腫症 3.好酸球性多発血管炎性肉芽腫症 4.川崎病血管炎 5.膠原病 (SLE、RAなど) 6.IgA血管炎		
重症度			
結節性多発動脈炎の重症度分類	1.1度 2.2度 3.3度 4.4度 5.5度		

■治療その他

薬物療法			
副腎皮質ステロイド	1.あり 2.なし 3.不明	プレドニゾン換算最大量	mg/日
ステロイドパルス療法	1.あり 2.なし 3.不明		
免疫抑制剤	1.あり 2.なし 3.不明 4.その他 投与方法	薬剤名 (選択式)	1.シクロホスファミド 2.アザチオプリン 3.メトトレキサート 投与量 mg/日 その他
その他の薬剤	1.あり 2.なし 3.不明 量 mg/日 投与量2	薬剤名 mg/日	薬剤名2 投与
アフェレーシス			
血漿交換療法	1.あり 2.なし 3.不明	血液透析	1.あり 2.なし 3.不明
外科的治療			
手術歴	1.あり 2.なし 3.不明	部位	2関節以上の指・趾切断 1.あり 2.なし 3.不明
人工呼吸器 (使用者のみ詳細記入)			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	<input type="text"/> 印 記載年月日：平成 年 月 日		

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」(平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。
- 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。 Ver. 141107

臨床調査個人票 043. 顕微鏡的多発血管炎（新規）

■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		
連絡事項			

■臨床所見

皮膚症状			
紫斑、出血斑	1.あり 2.なし 3.不明	皮下出血	1.あり 2.なし 3.不明
その他の皮膚病変			
筋骨格症状			
多発関節炎（痛）	1.あり 2.なし 3.不明	筋痛	1.あり 2.なし 3.不明
心・循環器症状			
NYHA2度以下の心不全兆候	1.あり 2.なし 3.不明	心電図上陳旧性心筋梗塞	1.あり 2.なし 3.不明
心房細動	1.あり 2.なし 3.不明	期外収縮	1.あり 2.なし 3.不明
ST低下(0.2mV以上)	1.あり 2.なし 3.不明		
呼吸器症状			
間質性肺炎	1.あり 2.なし 3.不明	肺出血	1.あり 2.なし 3.不明
PaO ₂	Torr		
その他の肺病変			
消化器症状			
消化管出血	1.あり 2.なし 3.不明	便潜血反応中等度以上	1.あり 2.なし 3.不明
コーヒー残渣物の嘔吐	1.あり 2.なし 3.不明		
その他の消化管病変			
腎・泌尿器症状			
急速進行性糸球体腎炎	1.あり 2.なし 3.不明		
その他の腎病変			
精神・神経症状			
多発性単神経炎	1.あり 2.なし 3.不明	ありの場合1.感覚障害2.運動障害	
片麻痺	1.あり 2.なし 3.不明	1肢以上の機能障害	1.あり 2.なし 3.不明
その他の神経病変			
眼症状			
視力障害	1.あり 2.なし 3.不明		
その他			
その他			
合併症			
入院を要する重症感染症	1.あり 2.なし 3.不明	診断名	
在宅酸素療法を要する慢性呼吸不全	1.あり 2.なし 3.不明	ステロイド誘発性糖尿病	1.あり 2.なし 3.不明
視力低下	1.あり 2.なし 3.不明	失明	1.あり 2.なし 3.不明
ステロイド誘発性緑内障	1.あり 2.なし 3.不明	難聴	1.あり 2.なし 3.不明
消化管潰瘍	1.あり 2.なし 3.不明	脊椎圧迫骨折	1.あり 2.なし 3.不明
大腿骨頭壊死	1.あり 2.なし 3.不明	末梢神経性感覚障害	1.あり 2.なし 3.不明
末梢神経性運動障害	1.あり 2.なし 3.不明	自由記載	

■ 検査所見

尿検査			
病的蛋白尿の持続	1.あり 2.なし 3.不明	尿蛋白定性	1.± 2.+ 3.2+ 4.3+
血尿	1.あり 2.なし 3.不明	沈渣：赤血球	/HPF
細胞性円柱	1.あり 2.なし 3.不明	種類	1.赤血球円柱 2.白血球円柱 3.顆粒円柱
血液検査			
白血球	/ μ L	好酸球数	/ μ L
CRP	mg/dL	陽性	1.あり 2.なし 3.不明
BUN	mg/dL		
クレアチニン	mg/dL	上昇	1.あり 2.なし 3.不明
MPO-ANCA	IU/mL	基準値	IU/mL 結果1.陽性 2.陰性 3.不明
PR3-ANCA	IU/mL	基準値	IU/mL 結果1.陽性 2.陰性 3.不明
抗GBM抗体	IU/mL	基準値	IU/mL 結果1.陽性 2.陰性 3.不明
画像診断			
胸部画像検査	1.胸部単純撮影2.胸部CT		
胸部画像所見	1.あり 2.なし 3.不明	内容1.間質性肺炎 2.浸潤陰影（肺泡出血） 3.結節状陰影 4.その他 その他の内容	
その他の画像所見	画像検査 所見		
病理組織検査			
実施有無	1.実施 2.未実施		
検査年月日	西暦 年 月 日		
生検部位	1.腎 2.その他 その他の内容		
腎糸球体における半月体形成	1.あり 2.なし 3.不明		
主たる組織像	細動脈・毛細血管・後毛細血管細静脈の壊死1.あり 2.なし 3.不明 血管周囲の炎症性細胞浸潤1.あり 2.なし 3.不明 その他		
その他の検査			
鑑別診断			
鑑別診断			
鑑別できるものにチェック	1.すべて鑑別できる 2.鑑別できない疾患がある 1.他の膠原病2.他の血管炎症候群（結節性多発動脈炎、好酸球性多発血管炎性肉芽腫症） 3.悪性腫瘍 4.感染症 5.薬剤性血管炎 6.抗GBM抗体関連疾患 7.心房粘液腫 8.コレステロール塞栓症 9.多発血管炎性肉芽腫症 10.川崎動脈炎 11.IgA血管炎 12.その他 その他の疾患名		
重症度			
重症度			
顕微鏡的多発血管炎の重症度分類	1.1度 2.2度 3.3度 4.4度 5.5度		

■治療その他

治療開始時			
体重	kg	身長	cm
薬物療法			
副腎皮質ステロイド	1.あり 2.なし 3.不明	プレドニゾン換算最大量	mg/日
ステロイドパルス療法	1.あり 2.なし 3.不明		
免疫抑制剤	1.あり 2.なし 3.不明		
	薬剤名1 単位1.日 2.週 3.2週 4.月	投与方法1.経口 2.静注	投与量 mg
	薬剤名2 単位1.日 2.週 3.2週 4.月	投与方法1.経口 2.静注	投与量 mg
	薬剤名3 単位1.日 2.週 3.2週 4.月	投与方法1.経口 2.静注	投与量 mg
生物学的製剤	1.あり 2.なし 3.不明 薬剤名(自由記載) 単位1.日 2.週 3.2週 4.月	投与方法1.経口 2.皮下注	投与量 mg
アフェレーシス			
血漿交換療法	1.あり 2.なし 3.不明	方法1.単純血漿交換 2.二重膜濾過血漿交換 3.その他	その他の方法
血液透析	1.あり 2.なし 3.不明		
2関節以上の指・趾切断			
1.あり 2.なし 3.不明			
その他の治療法(手術など)			
1.あり 2.なし 3.不明 治療法			
人工呼吸器(使用者のみ詳細記入)			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	<input type="text"/> 印 記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」(平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。
- 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。 Ver.141107

臨床調査個人票 044. 多発血管炎性肉芽腫症（新規）

■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		
連絡事項			
■診断			
診断			
1. 確実 2. 疑い			
診断根拠	1. 臨床的 2. 病理学的 3. 両者加味して		
診断年月	西暦	年 月	

■臨床所見

理学所見			
血圧160/95mmHg以上	1.あり 2.なし 3.不明		
全身症状			
体重減少（6か月間で6kg以上減少）	1.あり 2.なし 3.不明		
血管炎による38度以上の発熱が2週間以上継続	1.あり 2.なし 3.不明		
浮腫	1.あり 2.なし 3.不明		
皮膚症状			
紫斑、出血斑	1.あり 2.なし 3.不明		
筋骨格症状			
多発関節炎（痛）	1.あり 2.なし 3.不明	筋痛	1.あり 2.なし 3.不明
心・循環器症状			
狭心症	1.あり 2.なし 3.不明	心筋梗塞	1.あり 2.なし 3.不明
NYHA2度以下の心不全兆候	1.あり 2.なし 3.不明		
呼吸器症状			
間質性肺炎	1.あり 2.なし 3.不明	肺胞出血	1.あり 2.なし 3.不明
結節性病変	1.あり 2.なし 3.不明	種類1.単発性 2.多発性 3.空洞性	
咯血・血痰	1.あり 2.なし 3.不明	咳嗽	1.あり 2.なし 3.不明
胸膜炎	1.あり 2.なし 3.不明	呼吸困難	1.あり 2.なし 3.不明
PaO ₂	Torr		
その他の肺病変			
消化器症状			
吐血	1.あり 2.なし 3.不明	下血	1.あり 2.なし 3.不明
腎・泌尿器症状			
急速に進行する腎不全	1.あり 2.なし 3.不明		
その他の腎病変			
精神・神経症状			
多発単神経炎	1.あり 2.なし 3.不明	ありの場合1.感覚障害2.運動障害	
片麻痺	1.あり 2.なし 3.不明	1肢以上の機能障害	1.あり 2.なし 3.不明
その他の神経病変			
眼症状			
上強膜炎	1.あり 2.なし 3.不明	視力低下	1.あり 2.なし 3.不明
眼痛	1.あり 2.なし 3.不明	眼球突出	1.あり 2.なし 3.不明
鼻・耳症状			
鼻出血	1.あり 2.なし 3.不明	鞍鼻	1.あり 2.なし 3.不明
膿性鼻漏	1.あり 2.なし 3.不明	中耳炎	1.あり 2.なし 3.不明
口腔・咽頭症状			
潰瘍	1.あり 2.なし 3.不明	嗄声	1.あり 2.なし 3.不明
気道閉塞	1.あり 2.なし 3.不明		
その他の上気道の症状			
その他の臓器障害			
1.あり 2.なし 3.不明	内容		
合併症			
合併症	1.あり 2.すべてなし		
入院を要する重症感染症	1.あり 2.なし 3.不明	診断名	
在宅酸素療法を要する慢性呼吸不全	1.あり 2.なし 3.不明	気道狭窄	1.あり 2.なし 3.不明
ステロイド誘発性糖尿病	1.あり 2.なし 3.不明	高血圧	1.あり 2.なし 3.不明
視力低下	1.あり 2.なし 3.不明	失明	1.あり 2.なし 3.不明
ステロイド誘発性緑内障	1.あり 2.なし 3.不明	難聴	1.あり 2.なし 3.不明
脊椎圧迫骨折	1.あり 2.なし 3.不明	大腿骨頭壊死	1.あり 2.なし 3.不明
顔面変形	1.あり 2.なし 3.不明	末梢神経性感覚障害	1.あり 2.なし 3.不明
末梢神経性運動障害	1.あり 2.なし 3.不明	自由記載	

■検査所見

尿検査			
定性：蛋白	1.あり 2.なし 3.不明	沈渣異常	1.あり 2.なし 3.不明
血尿	1.あり 2.なし 3.不明		
血液検査			
白血球	/ μ L	CRP	mg/dL
クレアチニン	mg/dL		
MPO-ANCA	IU/mL 基準値	IU/mL	結果1.陽性 2.陰性 3.不明
PR3-ANCA	IU/mL 基準値	IU/mL	結果1.陽性 2.陰性 3.不明
抗GBM抗体	IU/mL 基準値	IU/mL	結果1.陽性 2.陰性 3.不明
病理組織検査			
実施有無	1.実施 2.未実施 3.不明	検査年月日	西暦 年 月 日
部位			
主たる組織像	上気道・肺・腎の巨細胞を伴う壊死性肉芽腫性血管炎1.あり 2.なし 3.不明 免疫グロブリン沈着を伴わない壊死性半月体形成腎炎の存在1.あり 2.なし 3.不明 小・細動脈の壊死性肉芽腫性血管炎1.あり 2.なし 3.不明 その他		

■鑑別診断

鑑別診断	
鑑別できるものにチェック	1.すべて鑑別できる 2.鑑別できない疾患がある 1.上気道、肺の他の原因による肉芽腫性疾患(サルコイドーシスなど) 2.悪性腫瘍(悪性リンパ腫など) 3.感染症(結核、亜急性心膜炎など) 4.膠原病(全身性エリテマトーデス、関節リウマチなど) 5.他の血管炎(顕微鏡的多発血管炎、好酸球性多発血管炎性肉芽腫症、高安動脈炎、巨細胞性動脈炎、血管パーチエット、本態性クリオグロブリン血症、IgA血管炎、川崎病血管炎、結節性多発動脈炎など) 6.その他 その他の疾患名

■重症度

重症度	
多発血管炎性肉芽腫症の重症度分類	1.1度 2.2度 3.3度 4.4度 5.5度

■治療その他

治療開始時			
体重	kg	身長	cm
薬物療法			
副腎皮質ステロイド	1.あり 2.なし 3.不明	プレドニゾロン換算最大量	mg/日
ステロイドパルス療法	1.あり 2.なし 3.不明		
免疫抑制剤	1.あり 2.なし 3.不明		
	薬剤名1 単位1.日 2.週 3.2週 4.月	投与方法1.経口 2.静注	投与量 mg
	薬剤名2 単位1.日 2.週 3.2週 4.月	投与方法1.経口 2.静注	投与量 mg
生物学的製剤	1.あり 2.なし 3.不明		
	薬剤名(自由記載) 単位1.日 2.週 3.2週 4.月	投与方法1.静注 2.皮下注	投与量 mg
アフェレーシス			
血漿交換療法	1.あり 2.なし 3.不明	方法1.単純血漿交換 2.二重膜濾過血漿交換 3.その他 その他の方法	
血液透析	1.あり 2.なし 3.不明		
その他の治療法(手術など)			
1.あり 2.なし 3.不明 治療法			
人工呼吸器(使用者のみ詳細記入)			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	<input type="text"/> 印 記載年月日：平成 年 月 日		

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」(平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。
- 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。 Ver.141107

臨床調査個人票 045. 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症（新規）

■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

連絡事項	

■診断

診断	
1. 確実 2. 疑い	
診断根拠	1. 臨床的 2. 病理学的 3. 両者加味して
診断年月	西暦 年 月

■発症と経過

既往歴	
血管炎症状に先行する気管支喘息の既往の有無	1.あり 2.なし
血管炎症状に先行するアレルギー性鼻炎の既往の有無	1.あり 2.なし
血管炎症状に先行する好酸球増加	1.あり 2.なし

■臨床所見

全身症状	
体重減少(6か月以内に6kg以上)	1.あり 2.なし 3.不明 当初 西暦 年 月 日 体重 kg 減少時 西暦 年 月 日 体重 kg 体重減少が全身性血管炎に基づくものであってその他の原因でないことについて
血管炎による38度以上の発熱が2週間以上継続	1.あり 2.なし 3.不明 期間(自) 西暦 年 月 日 期間(至) 西暦 年 月 日 発熱が全身性血管炎に基づくものであってその他の原因でないことについて

皮膚症状	
紫斑	1.あり 2.なし 3.不明 具体的な期間と症状 期間 症状

筋骨格症状	
多発関節痛	1.あり 2.なし 3.不明 具体的な期間と症状 期間 症状

心・循環器症状	
心筋梗塞	1.あり 2.なし 3.不明 具体的な期間と症状 期間 症状
心筋炎	1.あり 2.なし 3.不明 具体的な期間と症状 期間 症状
心膜炎	1.あり 2.なし 3.不明 具体的な期間と症状 期間 症状

呼吸器症状				
気管支喘息(既往を含む)	1.あり 2.なし 3.不明	具体的な期間と症状	期間	症状
消化器症状				
消化管出血	1.あり 2.なし 3.不明	具体的な期間と症状	期間	症状
精神・神経症状				
単神経障害	1.あり 2.なし 3.不明	具体的な期間と症状	期間	症状
多発性単神経障害	1.あり 2.なし 3.不明	具体的な期間と症状	期間	症状
多発神経障害	1.あり 2.なし 3.不明	具体的な期間と症状	期間	症状
眼症状				
上強膜炎	1.あり 2.なし 3.不明	具体的な期間と症状	期間	症状
視力低下	1.あり 2.なし 3.不明	具体的な期間と症状	期間	症状
その他の眼症状	1.あり 2.なし 3.不明	具体的な期間と症状	期間	症状
鼻・耳症状				
アレルギー性鼻炎(既往を含む)	1.あり 2.なし 3.不明	具体的な期間と症状	期間	症状
鼻粘膜炎症	1.あり 2.なし 3.不明	具体的な期間と症状	期間	症状
副鼻腔炎	1.あり 2.なし 3.不明	具体的な期間と症状	期間	症状
中耳炎	1.あり 2.なし 3.不明	具体的な期間と症状	期間	症状
口腔・咽頭症状				
口腔・喉頭・上気道症状	1.あり 2.なし 3.不明	具体的な期間と症状	期間	症状
その他の臓器障害				
1.あり 2.なし 3.不明	具体的な期間と症状	期間	症状	
合併症				
合併症	1.あり 2.すべてなし			
入院を要する重症感染症	1.あり 2.なし 3.不明	診断名		
在宅酸素療法を要する慢性呼吸不全	1.あり 2.なし 3.不明	気道狭窄	1.あり 2.なし 3.不明	
ステロイド誘発性糖尿病	1.あり 2.なし 3.不明	高血圧	1.あり 2.なし 3.不明	
視力低下	1.あり 2.なし 3.不明	失明	1.あり 2.なし 3.不明	
ステロイド誘発性緑内障	1.あり 2.なし 3.不明	難聴	1.あり 2.なし 3.不明	
脊椎圧迫骨折	1.あり 2.なし 3.不明	大腿骨頭壊死	1.あり 2.なし 3.不明	
顔面変形	1.あり 2.なし 3.不明	末梢神経性感覚障害	1.あり 2.なし 3.不明	
末梢神経性運動障害	1.あり 2.なし 3.不明	その他		

■検査所見

血液検査			
検査年月日	西暦 年 月 日		
白血球	/μL		
好酸球数	/μL		
血小板	×10 ⁴ /μL		
P-ANCA	IU/mL 基準値	IU/mL	結果1.陽性 2.陰性 3.不明 4.未検
C-ANCA	IU/mL 基準値	IU/mL	結果1.陽性 2.陰性 3.不明 4.未検
MPO-ANCA	IU/mL 基準値	IU/mL	結果1.陽性 2.陰性 3.不明 4.未検
PR3-ANCA	IU/mL 基準値	IU/mL	結果1.陽性 2.陰性 3.不明 4.未検
抗GBM抗体	IU/mL 基準値	IU/mL	結果1.陽性 2.陰性 3.不明 4.未検
血清IgE	IU/mL 基準値	IU/mL	
リウマトイド因子	IU/mL 基準値	IU/mL	

病理組織検査	
実施有無	1.実施 2.未実施 3.不明
検査年月日	西暦 年 月 日
生検部位	
主たる組織像	周囲組織に著明な好酸球浸潤を伴う細小血管の肉芽腫またはフィブリノイド壊死性血管炎1.あり 2.なし 3.不明 血管外肉芽腫1.あり 2.なし 3.不明 その他所見

鑑別診断	
鑑別できるものにチェック	1.多発血管炎性肉芽腫症 2.微鏡的多発血管炎 3.結節性多発動脈炎

重症度	
好酸球性多発血管炎性肉芽腫症の重症度分類	1.1度 2.2度 3.3度 4.4度 5.5度

治療開始時			
体重	kg	身長	cm

薬物療法			
副腎皮質ステロイド	1.あり 2.なし 3.不明	プレドニゾロン換算最大量	mg/日
ステロイドパルス療法	1.あり 2.なし 3.不明		
免疫抑制剤	1.あり 2.なし 3.不明	薬剤名1	投与方法1.経口 2.静注 投与量 mg
	単位1.日 2.週 3.2週 4.月	薬剤名2	投与方法1.経口 2.静注 投与量 mg
	単位1.日 2.週 3.2週 4.月	薬剤名3	投与方法1.経口 2.静注 投与量 mg
生物学的製剤	1.あり 2.なし 3.不明	薬剤名(自由記載)	投与方法1.静注 2.皮下注 投与量 mg
	単位1.日 2.週 3.2週 4.月		

アフェレーシス			
血漿交換療法	1.あり 2.なし 3.不明	方法1.単純血漿交換 2.二重膜濾過血漿交換 3.その他	その他の方法
血液透析	1.あり 2.なし 3.不明		

その他の治療法(手術など)	
1.あり 2.なし 3.不明	治療法

人工呼吸器(使用者のみ詳細記入)			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

※自筆または押印のこと

Ver. 141107

臨床調査個人票 046. 悪性関節リウマチ（新規）

■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
出生市区町村	性別		
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		
連絡事項			
■診断			
関節リウマチ診断基準			
1987年改訂ARA分類基準	1.満たす 2.満たさない 3.不明		
2010年ACK/EULAR分類基準	1.満たす 2.満たさない 3.不明		
■発症と経過			
経過			
経過の状態	1.軽快 2.不変 3.徐々に悪化 4.急速に悪化 5.その他 その他の内容		

■臨床所見

理学所見			
身長	cm	体重	kg
全身症状			
発熱	38度以上の発熱が2週間以上継続 1.あり 2.なし 3.不明		
皮膚症状			
潰瘍	1.あり 2.なし 3.不明	皮下結節	1.あり 2.なし 3.不明
梗塞(含爪床部)	1.あり 2.なし 3.不明	指趾壊疽	1.あり 2.なし 3.不明
心・循環器症状			
心膜炎(心嚢炎)	1.あり 2.なし 3.不明	心筋炎	1.あり 2.なし 3.不明
心筋梗塞	1.あり 2.なし 3.不明	NYHA2度以下の心不全兆候	1.あり 2.なし 3.不明
心電図上陳旧性心筋梗塞	1.あり 2.なし 3.不明	心房細動	1.あり 2.なし 3.不明
期外収縮	1.あり 2.なし 3.不明	ST低下(0.2mV以上)	1.あり 2.なし 3.不明
呼吸器症状			
間質性肺炎	1.あり 2.なし 3.不明	肺線維症	1.あり 2.なし 3.不明
肺血栓塞栓症	1.あり 2.なし 3.不明	滲出性胸膜炎	1.あり 2.なし 3.不明
PaO ₂	Torr		
消化器症状			
消化管出血	1.あり 2.なし 3.不明	腸閉塞	1.あり 2.なし 3.不明
精神・神経症状			
多発単神経炎	1.あり 2.なし 3.不明	1肢以上の機能障害	1.あり 2.なし 3.不明
眼症状			
虹彩炎・ぶどう膜炎	1.あり 2.なし 3.不明	上強膜炎	1.あり 2.なし 3.不明
視力障害	1.あり 2.なし 3.不明		
膨張または圧痛のある関節数			
大関節	箇所	小関節	箇所
その他			
臓器梗塞	1.あり 2.なし 3.不明		
その他			
関節リウマチの分類			
X線有病期分類のステージ	1. I 2. II 3. III 4. IV		
機能障害度分類のクラス	1. I 2. II 3. III 4. IV		

■検査所見

血液検査			
白血球	/μL	白血球増加 1.あり 2.なし 3.不明	
赤沈	mm/hr	赤沈値の亢進 1.あり 2.なし 3.不明	
CRP	mg/dL	CRP陽性 1.あり 2.なし 3.不明	
クレアチニン	mg/dL		
抗CCP抗体	mg/dL		
リウマチ因子高値	1.あり 2.なし 3.不明		
CH ₅₀	第1回 CH ₅₀	第2回 CH ₅₀	
	U/dL	U/dL 血清補体価低下2回以上 1.あり 2.なし 3.不明	
検査年月日	西暦 年 月 日	西暦 年 月 日	
Clq	第1回 Clq	第2回 Clq	
	IU/mL	IU/mL 血中免疫複合体陽性2回以上 上1.あり 2.なし 3.不明	
検査年月日	西暦 年 月 日	西暦 年 月 日	
RAPA	第1回 RAPA	第2回 RAPA	
	倍	倍 RAPA2560倍以上2回以上 1.あり 2.なし 3.不明	
検査年月日	西暦 年 月 日	西暦 年 月 日	
抗核抗体	第1回 抗核抗体	第2回 抗核抗体	
	倍	倍 抗核抗体陽性2回以上 1.あり 2.なし 3.不明	
検査年月日	西暦 年 月 日	西暦 年 月 日	
病理組織検査			
実施有無	1.実施 2.未実施	検査年月日	西暦 年 月 日
部位			
小/中動脈所見	1.壊死性血管炎 2.肉芽腫性血管炎 3.閉塞性内膜炎 4.不明		

■鑑別診断

鑑別診断

鑑別できるものにチェック	1.感染症 2.続発性アミロイドーシス 3.薬剤副作用 4.RA以外の膠原病 5.シェーグレン症候群 6.フェルティ症候群
--------------	--

■重症度

重症度

悪性関節リウマチの重症度分類	1.1度 2.2度 3.3度 4.4度 5.5度
----------------	--------------------------

■治療その他

薬物療法

副腎皮質ステロイド	1.あり 2.なし 3.不明	プレドニゾロン換算最大量	mg/日
免疫抑制剤	1.あり 2.なし 3.不明	非ステロイド系抗炎症薬	1.あり 2.なし 3.不明
抗リウマチ薬	1.あり 2.なし 3.不明		

アフェレーシス

血漿交換療法	1.あり 2.なし 3.不明
--------	----------------

外科的治療

悪性関節リウマチに起因する臨床症状に対する外科的治療	1.あり 2.なし 3.不明
----------------------------	----------------

2関節以上の指・趾切断

1.あり 2.なし 3.不明

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）

使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。 Ver.141107

臨床調査個人票 047. バージャー病（新規）

■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

連絡事項	

■診断

診断			
1. 確実 2. 疑い			
診断根拠(自由記載)			
診断年月	西暦	年	月

■発症と経過

生活歴	
喫煙歴	1.あり 2.やめた 3.なし 1日の本数 本/日 年数 年

■臨床所見

理学所見			
身長	cm	体重	kg
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg

罹患部位	
上肢・下肢	1.上肢 2.下肢 上肢の罹患部位1.右 2.左 3.両側 下肢の罹患部位1.右 2.左 3.両側

皮膚症状	
四肢の冷感、しびれ感、レイノー現象	1.あり 2.なし 3.不明
潰瘍	1.あり 2.なし 3.不明 手指足趾潰瘍1.あり 2.なし 3.不明
皮下の血栓性静脈炎	1.あり 2.なし 3.不明
遊走性静脈炎(皮下静脈の発赤、硬結、疼痛など)	1.あり 2.なし 3.不明
壊死	1.あり 2.なし 3.不明

心・循環器症状	
間欠跛行	1.あり 2.なし 3.不明
指趾の安静時疼痛	1.あり 2.なし 3.不明

その他	

合併症			
糖尿病	1.あり 2.なし 3.不明	動脈硬化	1.あり 2.なし 3.不明
心疾患	1.あり 2.なし 3.不明	脳血管障害	1.あり 2.なし 3.不明
内臓動脈閉塞	1.あり 2.なし 3.不明	肝疾患	1.あり 2.なし 3.不明
腎障害	1.あり 2.なし 3.不明		
自由記載			

■ 検査所見

動脈造影・所見

閉塞	1.あり 2.なし 3.不明
閉塞部位・上肢・鎖骨下動脈	1.右 2.左 3.両側 4.なし
閉塞部位・上肢・腋窩動脈	1.右 2.左 3.両側 4.なし
閉塞部位・上肢・上腕動脈	1.右 2.左 3.両側 4.なし
閉塞部位・上肢・前腕動脈	1.右 2.左 3.両側 4.なし
閉塞部位・下肢・大動脈	1.右 2.左 3.両側 4.なし
閉塞部位・下肢・腸骨動脈	1.右 2.左 3.両側 4.なし
閉塞部位・下肢・膝窩動脈	1.右 2.左 3.両側 4.なし
閉塞部位・下肢・下腿動脈	1.右 2.左 3.両側 4.なし
閉塞部位・下肢・大腿動脈	1.右 2.左 3.両側 4.なし
四肢末梢主幹動脈の多発性分節的閉塞が認められる	1.はい 2.いいえ 3.不明
二次血栓の延長により慢性閉塞の像を示す	1.はい 2.いいえ 3.不明
虫喰い像、石灰沈着などの動脈硬化性変化が認められない	1.はい 2.いいえ 3.不明
閉塞は途絶状、先細り状閉塞となる	1.はい 2.いいえ 3.不明
側副血行路として、ブリッジ状あるいはコイル状側副血行路がみられる	1.はい 2.いいえ 3.不明

ABI検査

右 左

TBI検査

右 左

■ 鑑別診断

鑑別診断

鑑別できるものにチェック	1.閉塞性動脈硬化症 2.外傷性動脈血栓症 3.膝窩動脈補捉症候群 4.膝窩動脈外膜嚢腫 5.SLEの閉塞性血管病変 6.強皮症の閉塞性血管病変 7.血管ペーチェット 8.胸郭出口症候群 9.心房細動
--------------	---

■ 重症度

重症度

バージャー病の重症度分類 1.1度 2.2度 3.3度 4.4度 5.5度

■ 治療その他

薬物療法

血管拡張剤	1.あり 2.なし 3.不明 /日 用量	抗血小板療法	1.あり 2.なし /日 用量
抗凝固療法	1.あり 2.なし 3.不明 用量 /日		
その他の薬剤	1.あり 2.なし 3.不明 薬剤名	投与量	mg/日

外科的治療

手術歴	1.あり 2.なし 3.不明
血行再建術	1.あり 2.なし 3.不明 実施年月 西暦 年 月 術式
肢（指趾）切断術	1.あり 2.なし 3.不明 実施年月 西暦 年 月 種類 1.major 2.minor
交感神経節切除/ブロック	1.あり 2.なし 3.不明 実施年月 西暦 年 月

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）

使用の有無	1.あり 2.なし
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。

- 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。

臨床調査個人票 048. 原発性抗リン脂質抗体症候群（新規）

■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
出生市区町村	性別		
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		
連絡事項			

■診断

病型	1.劇症型 2.動・静脈領域のAPS 3.重篤臓器梗塞のAPS 4.その他 重篤臓器梗塞のAPSの場合1.脳 2.心臓 3.肺 4.その他 その他の内容
-----------	---

■発症と経過

既往歴 (妊娠歴のある女性のみ)	
習慣流産	1.あり 2.なし ありの場合 流産の時期
中・後期不妊症	1.あり 2.なし ありの場合 不妊症の時期と種類
妊娠高血圧症候群	1.あり 2.なし
染色体異常	1.あり 2.なし ありの場合 検査時期と結果

■臨床所見

臨床所見			
動脈血栓症	1.あり 2.なし	静脈血栓症	1.あり 2.なし
肺塞栓症	1.あり 2.なし 診断方法		
血小板減少症(10万未満)	1.あり 2.なし	検査年月日	西暦 年 月 日
	血小板	$\times 10^4/\mu\text{L}$	
溶血性貧血	1.あり 2.なし	検査年月日	西暦 年 月 日
	間接ビリルビン	mg/dL	網状赤血球 % 血色素量 g/dL
神経症状	1.あり 2.なし	腎障害	1.あり 2.なし
皮膚症状	1.あり 2.なし	弁膜症	1.あり 2.なし
血栓性微小血管障害	1.あり 2.なし	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	1.あり 2.なし
高血圧(既往含む)	1.あり 2.なし	拡張期血圧	mmHg 収縮期血圧 mmHg

■検査所見

画像所見	
CT	1.実施 2.未実施 検査年月日 西暦 年 月 日 臓器血栓症1.あり 2.なし ありの場合部位 所見
MRI	1.実施 2.未実施 検査年月日 西暦 年 月 日 臓器血栓症1.あり 2.なし ありの場合部位 所見
XP	1.実施 2.未実施 検査年月日 西暦 年 月 日 臓器血栓症1.あり 2.なし ありの場合部位 所見
血管造影	1.実施 2.未実施 検査年月日 西暦 年 月 日 血栓1.あり 2.なし ありの場合部位 所見
肺血流シンチ	1.実施 2.未実施 検査年月日 西暦 年 月 日 血栓1.あり 2.なし ありの場合部位 所見
レノグラム	1.実施 2.未実施 検査年月日 西暦 年 月 日 血栓1.あり 2.なし ありの場合部位 所見

免疫血清学的検査

IgG・IgM 抗カルジオリピン抗体	1.実施 2.未実施 検査年月日1 西暦 年 月 日 所見1.陽性 2.陰性 検査年月日2 西暦 年 月 日 所見1.陽性 2.陰性
抗カルジオリピン抗体・ β2-グリオプロテインI 複合体抗体	1.実施 2.未実施 検査年月日1 西暦 年 月 日 所見1.陽性 2.陰性 検査年月日2 西暦 年 月 日 所見1.陽性 2.陰性
ループス抗凝固因子	1.実施 2.未実施 種類1.活性化部分トランボプラスチン時間又はカオリン凝固時間のmixing test 2.希釈ラッセル蛇毒時間 3.血小板中和試験 4.hexagonal test 検査年月日1 西暦 年 月 日 所見 検査年月日2 西暦 年 月 日 所見
その他の抗リン脂質抗体	1.実施 2.未実施 検査方法 検査年月日 西暦 年 月 日 所見

■鑑別診断

鑑別診断	
鑑別できるものにチェック	1. SLE 2. 他の膠原病 3. ITP・Evans症候群 4. TTP 5. DIC 6. 血管炎症候群 7. 感染症 8. 悪性腫瘍 9. APSによらない動・静脈血栓症 10. APSに起因しない習慣性流産・死産 11. 薬剤性疾患 12. プロテインC, S欠損症などの凝固因子欠乏症

■重症度

重症度
1. 1度：治療を要さない、臓器障害がなくADLの低下がない 2. 2度：治療しているが安定、臓器障害がなくADL低下がない 3. 3度：治療にもかかわらず再発性の血栓症がある、軽度の臓器障害やADL の低下がある 4. 4度：抗リン脂質抗体関連疾患に対する治療中、妊娠管理中、中等度の臓器障害やADLの低下がある 5. 5度：劇症型APS、新規ないし再燃した治療を要する抗リン脂質抗体関連疾患、治療中の妊娠合併症、高度の臓器障害やADL の低下がある

■治療その他

薬物療法				
血小板凝集抑制剤	1.あり 2.なし 種類 1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明	最大投与量	治療効果	
抗凝固剤	1.あり 2.なし 種類 1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明	最大投与量	治療効果	
ステロイドホルモン剤	1.あり 2.なし 最大投与量	mg/日	治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明	
免疫抑制剤	1.あり 2.なし 種類 果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明	最大投与量	治療効	
大量ガンマグロブリン	1.あり 2.なし 種類 果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明	最大投与量	治療効	
その他	1.あり 2.なし 薬剤名		治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明	
人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）				
使用の有無	1.あり 2.なし			
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	記載年月日：平成 年 月 日 <div style="text-align: center;">印</div>			

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 049. 全身性エリテマトーデス（新規）

■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
出生市区町村	性別		
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		
連絡事項			

■臨床所見

全身症状			
発熱	38度以上の発熱が2週間以上継続 1.あり 2.なし 3.不明		
皮膚症状			
顔面紅斑	1.あり 2.なし 3.不明	円板状皮疹	1.あり 2.なし 3.不明
光線過敏症	1.あり 2.なし 3.不明	四肢の冷感、しびれ感、レイノー現象	1.あり 2.なし 3.不明
脱毛	1.あり 2.なし 3.不明		
潰瘍	消化管潰瘍 1.あり 2.なし 3.不明 口腔内潰瘍または鼻粘膜潰瘍 1.あり 2.なし 3.不明		
筋骨格症状			
関節炎（非破壊性、2か所以上）	1.あり 2.なし 3.不明	筋肉痛（炎）	1.あり 2.なし 3.不明
筋力低下	1.あり 2.なし 3.不明		
心・循環器症状			
心膜炎（心嚢炎）	1.あり 2.なし 3.不明	肺高血圧症	1.あり 2.なし 3.不明
呼吸器症状			
間質性肺炎	1.あり 2.なし 3.不明	肺出血	1.あり 2.なし 3.不明
肺梗塞	1.あり 2.なし 3.不明	胸膜炎	1.あり 2.なし 3.不明
腎・泌尿器症状			
急速進行性糸球体腎炎	1.あり 2.なし 3.不明	ネフローゼ症候群	1.あり 2.なし 3.不明
急性腎不全	1.あり 2.なし 3.不明	慢性腎不全	1.あり 2.なし 3.不明
精神・神経症状			
けいれん発作	1.あり 2.なし 3.不明	精神症状	1.あり 2.なし 3.不明
器質性脳障害	1.あり 2.なし 3.不明	脳神経障害	1.あり 2.なし 3.不明
多発単神経炎	1.あり 2.なし 3.不明	意識障害	1.あり 2.なし 3.不明
脳血管障害	1.あり 2.なし 3.不明	脊髄障害	1.あり 2.なし 3.不明
無菌性髄膜炎	1.あり 2.なし 3.不明	視力障害	1.あり 2.なし 3.不明
ループス頭痛	1.あり 2.なし 3.不明		
血液系症状			
溶血性貧血	1.あり 2.なし 3.不明		
血管系症状			
血管炎	1.あり 2.なし 3.不明		
その他			
その他			
合併症			
悪性腫瘍	1.あり 2.なし 3.不明	感染症	1.あり 2.なし 3.不明 診断名
糖尿病	1.あり 2.なし 3.不明	高血圧	1.あり 2.なし 3.不明
心筋梗塞	1.あり 2.なし 3.不明	脳梗塞	1.あり 2.なし 3.不明
圧迫骨折	1.あり 2.なし 3.不明		
骨壊死	1.あり 2.なし 3.不明	DIC	1.あり 2.なし 3.不明
自由記載			

■検査所見

尿検査			
定性：蛋白	1.あり 2.なし 3.不明	1日蛋白量	g/day
定性：潜血	1.あり 2.なし 3.不明	沈渣：赤血球	1.あり 2.なし 3.不明
沈渣：顆粒円柱	1.あり 2.なし 3.不明		
血尿	1.あり 2.なし 3.不明	膿尿	1.あり 2.なし 3.不明

血液検査			
白血球	/ μ L	Hb	g/dL
血小板	$\times 10^4$ / μ L	リンパ球数	/mm ³
CRP	mg/dL	クレアチニン	mg/dL
C ₃	mg/dL 正常値	mg/dL	
C ₄	mg/dL 正常値	mg/dL	
CH ₅₀	U/dL 正常値	U/dL	
抗核抗体	倍 型		
抗二本鎖DNA抗体価	IU/mL		
抗DNA抗体上昇	1.あり 2.なし 3.不明		
抗U1-RNP抗体	1.陽性 2.陰性	抗Sm抗体	1.陽性 2.陰性
抗SS-A抗体	1.陽性 2.陰性	抗SS-B抗体	1.陽性 2.陰性
血清梅毒反応(生物学的偽陽性)	1.あり 2.なし 3.不明	抗カルジオリピン抗体	1.陽性 2.陰性
抗CL β 2GPI抗体	1.陽性 2.陰性	ループスアンチコアグラント	1.陽性 2.陰性

病理組織検査			
実施有無	1.実施 2.未実施	腎生検所見	1.あり 2.なし 3.未実施 WHO分類 型

■鑑別診断

鑑別できるものにチェック	1.他の膠原病 2.薬剤性ループス 3.ウイルスを含む感染症 4.血液疾患 5.悪性腫瘍
--------------	--

■重症度

重症度	
SLEDAIスコア	点

■治療その他

薬物療法			
副腎皮質ステロイド	1.あり 2.なし 3.不明	プレドニゾン換算最大量	mg/日
	治療効果 1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明		
ステロイドパルス療法	1.あり 2.なし 3.不明	治療効果 1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明	
免疫抑制剤	1.あり 2.なし 3.不明	薬剤名(自由記載)	
	最大投与量 mg/日	治療効果 1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明	
非ステロイド系抗炎症薬	1.あり 2.なし 3.不明	薬剤名	
	最大投与量 mg/日	治療効果 1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明	
その他の薬剤	1.あり 2.なし 3.不明	薬剤名	
	投与量 mg/日	治療効果 1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明	

アフェレーシス

血漿交換療法	1.あり 2.なし 3.不明	治療効果 1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
血液透析	1.あり 2.なし 3.不明	治療効果 1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明

人工呼吸器(使用者のみ詳細記入)

使用の有無	1.あり 2.なし
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

臨床調査個人票 050. 皮膚筋炎／多発性筋炎（新規）

■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
出生市区町村	性別		
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		
連絡事項			

■診断

診断
1. 皮膚筋炎 2. 多発性筋炎 3. 無筋症性皮膚筋炎

■臨床所見

診断年月	
診断時または最重症時	西暦 年 月
全身症状	
発熱	38度以上の発熱が2週間以上継続 1.あり 2.なし 3.不明
皮膚症状	
ヘリオトロープ疹：両側又は片側の眼瞼部の紫紅色浮腫性紅斑	1.あり 2.なし 3.不明
ゴットロン丘疹：手指関節背面の丘疹	1.あり 2.なし 3.不明
ゴットロン徴候：手指関節背面および四肢関節背面の紅斑	1.あり 2.なし 3.不明
活動性の皮疹がある	1.あり 2.なし 3.不明 皮膚筋炎に特徴的な丘疹1.あり 2.なし 3.不明 浮腫性あるいは角化性の紅斑1.あり 2.なし 3.不明 脂肪織炎（新生または増大する石灰沈着を含む）1.あり 2.なし 3.不明
筋骨格症状	
骨破壊を伴わない関節炎または関節痛	1.あり 2.なし 3.不明
筋肉の自発痛又は把握痛	1.あり 2.なし 3.不明
上肢又は下肢近位筋の筋力低下	1.あり 2.なし 3.不明
体幹・四肢近位筋群にMMT4以下の筋がある	1.あり 2.なし 種 類1.頸部屈筋 2.三角筋 3.上腕二頭筋 4.上腕三頭筋 5.腸腰筋 6.大腿四頭筋 7.大腿屈筋群
体幹・四肢近位筋群の平均MMTが4+以下である	1.あり 2.なし
呼吸器症状	
間質性肺炎	1.あり 2.なし 3.不明 治療の必要性1.あり 2.なし 3.不明
合併症	
悪性腫瘍	1.あり 2.なし 3.不明 発症年 西暦 年 腫瘍名
心筋炎	1.あり 2.なし 3.不明 血球貪食症候群 1.あり 2.なし 3.不明

■検査所見

血液検査			
赤沈	mm/hr	CRP	mg/dL
クレアチンキナーゼ	IU/L	アルドラーゼ	IU/L
抗アミノアシルtRNA合成酵素抗体（抗Jo-1抗体を含む）陽性	1.あり 2.なし 3.不明		
筋電図			
筋炎を示す筋電図変化（随意収縮時の低振幅電位、安静時自発電位など）	1.あり 2.なし 3.不明		
筋生検			
筋炎の病理所見（筋線維の変性および細胞浸潤）	1.あり 2.なし 3.未実施		
皮膚生検			
皮膚生検の病理所見（皮膚筋炎に特徴的）（無筋症型皮膚筋炎の場合には、皮膚病理所見を提出）	1.あり 2.なし 3.未実施		

■鑑別診断

鑑別診断	
鑑別できるものにチェック	1.感染による筋炎 2.薬剤誘発性ミオパチー 3.内分泌異常に伴うミオパチー 4.筋ジストロフィーその他の先天性筋疾患 5.湿疹・皮膚炎群を含むその他の皮膚疾患

■重症度

重症度	
該当するものをチェック	1.原疾患に由来する筋力低下がある 体幹・四肢近位筋群（頸部屈筋、三角筋、上腕二頭筋、上腕三頭筋、腸腰筋、大腿四頭筋、大腿屈筋群）の徒手筋力テスト平均が5段階評価で4+（10段階評価で9）以下 もしくは、同筋群のいずれか一つのMMT が4（10段階評価で8）以下 2.原疾患に由来するCK 値もしくはアルドラーゼ値上昇がある 3.活動性の皮疹（皮膚筋炎に特徴的な丘疹、浮腫性あるいは角化性の紅斑、脂肪織炎*が複数部位に認められるもの）がある *新生または増大する石灰沈着を含む 4.活動性の間質性肺炎を合併している（その治療中を含む）

■治療その他

薬物療法			
副腎皮質ステロイド	1.あり 2.なし 3.不明	プレドニゾロン換算最大量	mg/日
免疫抑制剤	1.あり 2.なし 3.不明	薬剤名（自由記載）	最大投与量 mg/日
免疫グロブリン大量療法	1.あり 2.なし		
その他の薬剤	1.あり 2.なし 3.不明	薬剤名	投与量 mg/日

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）

使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

臨床調査個人票 051. 全身性強皮症（新規）

■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

連絡事項	

■発症と経過

既往歴	
吸収不良症候群を伴う偽性腸閉塞	1. あり 2. なし

■臨床所見

診断年月	
診断時または最重症時	西暦 年 月

皮膚症状			
四肢の冷感、しびれ感、レイノー現象	1. あり 2. なし 3. 不明	爪上皮内出血点	1. あり 2. なし 3. 不明
潰瘍	1. あり 2. なし 3. 不明	手指足趾潰瘍	1. あり 2. なし 3. 不明
手指指尖の陥凹性癒痕	1. あり 2. なし 3. 不明	指腹の萎縮	1. あり 2. なし 3. 不明

皮膚硬化(スキンスコア)			
顔	0 1 2 3	前胸部	0 1 2 3
腹部	0 1 2 3	手指	右0 1 2 3 左0 1 2 3
手背	右0 1 2 3 左0 1 2 3	前腕	右0 1 2 3 左0 1 2 3
上腕	右0 1 2 3 左0 1 2 3	大腿	右0 1 2 3 左0 1 2 3
下腿	右0 1 2 3 左0 1 2 3	足背	右0 1 2 3 左0 1 2 3

心・循環器症状			
心伝導障害	1. あり 2. なし 3. 不明	不整脈	1. あり 2. なし 3. 不明
息切れ	1. あり 2. なし 3. 不明	動悸	1. あり 2. なし 3. 不明

呼吸器症状			
間質性肺炎	1. あり 2. なし 3. 不明	%VC	%
肺線維症	1. あり 2. なし 3. 不明	%VC	%

消化器症状			
食道蠕動低下又は拡張	1. あり 2. なし 3. 不明	逆流性食道炎	1. あり 2. なし 3. 不明
嚥下困難・食道狭窄	1. あり 2. なし 3. 不明	自覚症状を伴う腸管病変	1. あり 2. なし 3. 不明

主要臓器障害			
逆流性食道炎	1. あり 2. なし 3. 不明	心伝導障害	1. あり 2. なし 3. 不明
強皮症腎クリーゼ	1. あり 2. なし 3. 不明	肺高血圧症	1. あり 2. なし 3. 不明
シェーグレン症候群	1. あり 2. なし 3. 不明		

■検査所見

尿検査	
1日蛋白量	g/day

血液検査			
クレアチニン	mg/dL	抗核抗体	結果 1.陽性 2.陰性
抗U1-RNP抗体	1.陽性 2.陰性 3.不明	抗RNAポリメラーゼIII抗体	1.陽性 2.陰性
抗Scl-70抗体	1.陽性 2.陰性	抗セントロメア抗体	1.陽性 2.陰性
その他の自己抗体	1.あり 2.なし 3.不明 自己抗体名		

病理組織検査	
実施有無	1.実施 2.未実施 皮膚病理所見（前腕伸側） 1.硬化あり 2.なし 3.不明

■鑑別診断

鑑別診断	
限局性強皮症	1.鑑別できる 2.できない

■重症度

重症度	
皮膚	1.normal 2.mild 3.moderate 4.severe 5.very severe
肺	1.normal 2.mild 3.moderate 4.severe 5.very severe
心	1.normal 2.mild 3.moderate 4.severe 5.very severe
腎	1.normal 2.mild 3.moderate 4.severe 5.very severe
消化管	1.normal 2.mild 3.moderate 4.severe 5.very severe

■治療その他

薬物療法	
局所薬物療法	1.あり 2.なし 3.不明
副腎皮質ステロイド	1.あり 2.なし 3.不明 プレドニゾロン換算最大量 mg/日 治療効果 1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
免疫抑制剤	1.あり 2.なし 3.不明 薬剤名（自由記載） 最大投与量 mg/日 治療効果 1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
非ステロイド系抗炎症薬	1.あり 2.なし 3.不明 薬剤名 最大投与量 mg/日 治療効果 1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
プロスタサイクリン	1.あり 2.なし 3.不明 治療効果 1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
ACE阻害剤	1.あり 2.なし 3.不明 治療効果 1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
その他の薬剤	1.あり 2.なし 3.不明 薬剤名 治療効果 1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明

QOL	
在宅酸素療法	1.あり 2.なし 3.不明
強皮症腎クリーゼに伴う透析	1.あり 2.なし 3.不明
心伝導障害に伴うペースメーカー装着	1.あり 2.なし 3.不明
運動障害による車いす生活または起立不能	1.あり 2.なし 3.不明
仮性腸閉塞及び摂食障害による在宅IVH療法	1.あり 2.なし 3.不明

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	記載年月日：平成 年 月 日

- ・ 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ・ ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。

- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 052. 混合性結合組織病（新規）

■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		
連絡事項			

■診断

他診断基準の満足度			
SLE	1.あり 2.なし 3.不明	強皮症	1.あり 2.なし 3.不明
皮膚筋炎/多発性筋炎	1.あり 2.なし 3.不明	関節リウマチ	1.あり 2.なし 3.不明

■発症と経過

初発症状			
レイノー現象	1.あり 2.なし 3.不明	関節痛	1.あり 2.なし 3.不明
紅斑	1.あり 2.なし 3.不明	発熱	1.あり 2.なし 3.不明
その他の初発症状	1.あり 2.なし 3.不明 その他の内容		

■臨床所見

全身症状			
発熱 (MCTDによる)	1.あり 2.なし 3.不明		
皮膚症状			
顔面紅斑	1.あり 2.なし 3.不明	レイノー現象	1.あり 2.なし 3.不明
手指ないし手背の腫脹	1.あり 2.なし 3.不明	手指に限局した皮膚硬化	1.あり 2.なし 3.不明
近位部の皮膚硬化	1.あり 2.なし 3.不明	皮膚血管炎	1.あり 2.なし 3.不明
皮膚潰瘍・指端壊死	1.あり 2.なし 3.不明		
筋骨格症状			
筋力低下	1.あり 2.なし 3.不明	多発血管炎	1.あり 2.なし 3.不明 種類1.非破壊性 2.破壊性 3.不明
関節背面の紅斑又は上眼瞼浮腫性紅斑	1.あり 2.なし 3.不明		
心・循環器症状			
心膜炎 (心嚢炎)	1.あり 2.なし 3.不明	漿膜炎	1.あり 2.なし 3.不明
NYHA2度以上の心不全	1.あり 2.なし 3.不明		
肺高血圧症	1.あり 2.なし 3.不明	推定肺動脈収縮期圧 (心臓超音波検査)	mmHg
	肺動脈平均圧 (右心カテーテル検査)	mmHg	
呼吸器症状			
間質性肺炎	1.あり 2.なし 3.不明	急速進行性であるか	1.あり 2.なし 3.不明
肺線維症	1.あり 2.なし 3.不明	胸膜炎	1.あり 2.なし 3.不明
拘束性換気障害 (%VC80%以下)	1.あり 2.なし 3.不明	肺拡散能低下 (DLco70%以下)	1.あり 2.なし 3.不明
消化器症状			
食道蠕動低下又は拡張	1.あり 2.なし 3.不明	腸管機能不全	1.あり 2.なし 3.不明 種類1.吸収不良症候群 2.偽性腸閉塞
逆流性食道炎	1.あり 2.なし 3.不明		
精神・神経症状			
中枢神経症状	1.あり 2.なし 3.不明	無菌性髄膜炎	1.あり 2.なし 3.不明
末梢神経障害	1.あり 2.なし 3.不明		
血液系症状			
溶血性貧血	1.あり 2.なし 3.不明	Hb g/dL	リンパ節腫脹
			1.あり 2.なし 3.不明
合併症			
シェーグレン症候群	1.あり 2.なし 3.不明	慢性甲状腺炎	1.あり 2.なし 3.不明
自由記載			
■検査所見			
尿検査			
持続性蛋白尿 (0.5g/日超)	1.あり 2.なし 3.不明	円柱尿	1.あり 2.なし 3.不明
血液検査			
白血球	/μL 白血球減少症 (4000/μL以下) 1.あり 2.なし 3.不明		
血小板	×10 ⁴ /μL 血小板減少症 (×10 ⁴ /μL以下) 1.あり 2.なし 3.不明		
クレアチンキナーゼ	IU/L		
抗核抗体	倍 型		
抗DNA抗体	IU/mL 結果1.陽性 2.陰性		
抗U1-RNP抗体	1.陽性 2.陰性 3.不明	抗Sm抗体	1.陽性 2.陰性 3.不明
抗Jo-1抗体	1.陽性 2.陰性	抗トポイソメラーゼI抗体	1.陽性 2.陰性
筋電図			
筋原性変化	1.あり 2.なし 3.不明		
■重症度			
重症度			
MCTDの障害臓器別の重症度分類	1.重症 2.中等症 3.軽症		

臨床調査個人票 053. シェーグレン症候群（新規）

■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
出生市区町村	性別		
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		
連絡事項			

■診断と経過

診断	
病型	1.一次性(他の膠原病合併なし) 2.二次性 合併する膠原病 1.関節リウマチ 2.全身性エリテマトーデス 3.多発性筋炎 4.皮膚筋炎 5.混合性結合組織病 6.強皮症 7.血管炎 8.その他 その他の合併症

■発症と経過

発症と経過	
-------	--

■臨床所見

合併症	
1.あり 2.なし 3.不明 1.橋本病 2.原発性胆汁性肝硬変 3.悪性リンパ腫 4.その他 その他の診断名	

■検査所見

生検病理組織検査			
口唇腺組織	4mm ² 当たり1focus(導管周囲に50個以上のリンパ球浸潤) 1.以上 2.未満 3.未実施		
涙腺組織	4mm ² 当たり1focus(導管周囲に50個以上のリンパ球浸潤) 1.以上 2.未満 3.未実施		
口腔検査			
唾液腺造影	Staget1(直径1mm未満の小点状陰影)以上の異常所見 1.あり 2.なし 3.未実施		
唾液分泌量低下	ガム試験にて10分間で10ml以下 1.あり 2.なし 3.未実施 サクソテストにて2分間で2g以下 1.あり 2.なし 3.未実施		
唾液腺シンチグラフィ	機能低下所見 1.あり 2.なし 3.未実施		
眼科検査			
シルマー試験	5分間に5mm以下 1.はい 2.いいえ 3.未実施		
ローズベンガル試験	スコア3以上 1.はい 2.いいえ 3.未実施		
蛍光色素(フルオレセイン)試験	1.陽性 2.陰性 3.未実施		
血液検査			
抗SS-A抗体	1.陽性 2.陰性 3.未実施	抗SS-B抗体	1.陽性 2.陰性 3.未実施
リウマトイド因子	1.陽性 2.陰性 3.未実施	抗核抗体	1.320倍以上 2.320倍未満 3.未実施
その他の検査			
便培養	1.実施 2.未実施 所見:		
遺伝子検査	1.実施 2.未実施 所見:		

■重症度

ESSDAIによる疾患活動性

評価実施年月日	西暦 年 月 日		
健康状態	1.無 2.低 3.中	リンパ節腫脹	1.無 2.低 3.中 4.高
腺症状	1.無 2.低 3.中	関節症状	1.無 2.低 3.中 4.高
皮膚症状	1.無 2.低 3.中 4.高	肺病変	1.無 2.低 3.中 4.高
腎病変	1.無 2.低 3.中 4.高	筋症状	1.無 2.低 3.中 4.高
末梢神経障害	1.無 2.低 3.中 4.高	中枢神経障害	1.無 2.低 3.高
血液障害	1.無 2.低 3.中 4.高	生物学的所見	1.無 2.低 3.中

■治療その他

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）

使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 054. 成人スチル病（新規）

■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		
連絡事項			
■発症と経過			
発症と経過			
■臨床所見			
診断日			
最近6か月以内の状況	西暦	年	月 日 診断時または最重症時 西暦 年 月 日
大基準			
発熱の持続(39℃以上かつ1週間以上)	最近6か月以内の状況 1.ある 2.ない		診断時または最重症時 1.ある 2.ない
関節痛の持続(2週間以上)	最近6か月以内の状況 1.ある 2.ない		診断時または最重症時 1.ある 2.ない
定型的皮疹	最近6か月以内の状況 1.ある 2.ない		診断時または最重症時 1.ある 2.ない
白血球増多(10,000/μL以上かつ好中球80%以上)	最近6か月以内の状況 1.ある 2.ない		診断時または最重症時 1.ある 2.ない
小基準			
咽頭痛	最近6か月以内の状況 1.ある 2.ない		診断時または最重症時 1.ある 2.ない
リンパ節腫脹 または 脾腫	最近6か月以内の状況 1.ある 2.ない		診断時または最重症時 1.ある 2.ない
肝機能障害	最近6か月以内の状況 1.ある 2.ない		診断時または最重症時 1.ある 2.ない
リウマトイド因子	最近6か月以内の状況 1.陽性 2.陰性 データ 基準値()	データ 基準値()	診断時または最重症時 1.陽性 2.陰性
抗核抗体	最近6か月以内の状況 1.陽性 2.陰性 データ 基準値()	データ 基準値()	診断時または最重症時 1.陽性 2.陰性
その他の所見			
漿膜炎	1.あり 2.なし	リンパ節腫脹	1.あり 2.なし
播種性血管内凝固(DIC)	1.あり 2.なし	血球貪食症候群	1.あり 2.なし
ステロイド治療抵抗性 (プレドニン換算で 0.4mg/kg 以上のステロイドに治療抵抗性)	1.あり 2.なし		

■ 検査所見

臨床検査			
好中球比率増加 (85 %以上)	1.あり 2.なし	好中球比率	%
フェリチン高値 (3000 ng/ml以上)	1.あり 2.なし		ng/mL
参考項目			
血清フェリチン高値	最近6か月以内の状況1.ある 2.ない データ 基準値 ()	データ 基準値 ()	診断時または最重症時1.ある 2.ない
炎症反応	最近6か月以内の状況1.ある 2.ない 赤沈値 (/h)	赤沈値 (/h)	診断時または最重症時1.ある 2.ない
	血清CRP (mg/dL)	血清CRP (mg/dL)	

■ 鑑別診断

鑑別診断	
感染症	1.鑑別できる 2.鑑別できない
悪性腫瘍	1.鑑別できる 2.鑑別できない
リウマチ性疾患	1.鑑別できる 2.鑑別できない

■ 重症度

重症度	
成人スチル病重症度基準	1.重症 2.中等症 3.軽症

■ 治療その他

人工呼吸器 (使用者のみ詳細記入)			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	記載年月日：平成 年 月 日
	印

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」(平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 055. 再発性多発軟骨炎（新規）

■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		
連絡事項			

■発症と経過

病態			
臨床経過	1.寛解 2.再燃緩解型 3.慢性持続型 4.急性悪化型 5.その他不明		
入院回数	合計	回 (現施設	回 他施設 回)
初発症状			
診察日	西暦 年 月 日		
軟骨炎(耳・鼻)	1.あり 2.なし	軟骨炎(気道)	1.あり 2.なし
蝸牛・前庭神経障害	1.あり 2.なし	関節炎	1.あり 2.なし
皮膚病変	1.あり 2.なし	腎炎・腎不全	1.あり 2.なし
眼病変	1.あり 2.なし 視力低下 1.あり 2.なし	心血管疾患	1.あり 2.なし 疾患名
中枢神経疾患	1.あり 2.なし 疾患名	血液疾患	1.あり 2.なし 疾患名
その他の症状	1.あり 2.なし 内容		

■臨床所見

初診時症状

診察日	西暦 年 月 日		
軟骨炎(耳・鼻)	1.あり 2.なし	軟骨炎(気道)	1.あり 2.なし
蝸牛・前庭神経障害	1.あり 2.なし	関節炎	1.あり 2.なし
皮膚病変	1.あり 2.なし	腎炎・腎不全	1.あり 2.なし
眼病変	1.あり 2.なし 視力低下 1.あり 2.なし	心血管疾患	1.あり 2.なし 疾患名
中枢神経疾患	1.あり 2.なし 疾患名	血液疾患	1.あり 2.なし 疾患名
その他の症状	1.あり 2.なし 内容		

診断時症状

診察日	西暦 年 月 日		
軟骨炎(耳・鼻)	1.あり 2.なし	軟骨炎(気道)	1.あり 2.なし
蝸牛・前庭神経障害	1.あり 2.なし	関節炎	1.あり 2.なし
皮膚病変	1.あり 2.なし	腎炎・腎不全	1.あり 2.なし
眼病変	1.あり 2.なし 視力低下 1.あり 2.なし	心血管疾患	1.あり 2.なし 疾患名
中枢神経疾患	1.あり 2.なし 疾患名	血液疾患	1.あり 2.なし 疾患名
その他の症状	1.あり 2.なし 内容		

最近の所見

診察日	西暦 年 月 日		
身長	cm	発熱(38度以上)	1.あり 2.なし
体重	kg	軟骨炎(気道)	1.あり 2.なし
軟骨炎(耳・鼻)	1.あり 2.なし	関節炎	1.あり 2.なし
蝸牛・前庭神経障害	1.あり 2.なし	眼病変	1.あり 2.なし 疾患名 視力低下1.あり 2.なし
皮膚病変	1.あり 2.なし	心血管疾患	1.あり 2.なし 疾患名
心血管疾患	1.あり 2.なし 疾患名	中枢神経疾患	1.あり 2.なし 疾患名
血液疾患	1.あり 2.なし 疾患名	腎炎・腎不全	1.あり 2.なし
血尿	1.あり 2.なし	蛋白尿	1.あり 2.なし
その他の症状	1.あり 2.なし 内容		

合併症

高血圧症	1.あり 2.なし	糖尿病	1.あり 2.なし
その他の合併症	1.あり 2.なし 内容		

■検査所見

血液検査

血液検査	1.実施 2.未実施	検査年月日	西暦 年 月 日
白血球	/μL	好酸球	%
赤沈(1時間)	mm	CRP	mg/dL
MMP-3	ng/mL	抗タイプIIコラーゲン抗体	1.陽性 2.陰性

画像所見

画像検査	1.実施 2.未実施	検査年月日	西暦 年 月 日		
胸部CT/MRI	再発性多発軟骨炎に伴う所見	1.あり 2.なし	頭頸部CT/MRI	再発性多発軟骨炎に伴う所見	1.あり 2.なし
腹部CT/MRI	再発性多発軟骨炎に伴う所見	1.あり 2.なし	気管支鏡	再発性多発軟骨炎に伴う所見	1.あり 2.なし
心エコー	再発性多発軟骨炎に伴う所見	1.あり 2.なし	腹部エコー	再発性多発軟骨炎に伴う所見	1.あり 2.なし
造影検査	再発性多発軟骨炎に伴う所見	1.あり 2.なし	部位		

生検病理所見

病理検査	1.実施 2.未実施	検査年月日	西暦 年 月 日
再発性多発軟骨炎に伴う所見	1.あり 2.なし	採取部位	所見

■重症度

重症度

1.軽症(1~7点) 2.中等症(8~12点) 3.重症(13点以上) 4.不明

■治療その他

初診時治療	
副腎皮質ステロイド	1.あり 2.なし プレドニゾロン換算最大量 mg/日 ステロイド・パルス療法 1.あり 2.なし
免疫抑制剤	1.あり 2.なし 薬品名 最大投与量
その他	1.あり 2.なし 薬剤名

現在の治療	
内科的治療	1.実施 2.未実施 副腎皮質ステロイド 1.あり 2.なし プレドニゾロン換算最大量 mg/日 治療効果 1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明 ステロイド・パルス療法 1.あり 2.なし 治療効果 1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明 免疫抑制剤 1.あり 2.なし 薬品名 最大投与量 治療効果 1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明 その他 1.あり 2.なし 薬剤名 治療効果 1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
外科的治療	1.実施 2.未実施 1.気管切開 2.BIPAP導入 3.ステント挿入 4.心血管合併症に対する手術 5.その他 その他 手術理由 手術日 西暦 年 月 日 術式 術後合併症 1.あり 2.なし 内容

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）	
使用の有無	1.あり 2.なし
以下 有の場合 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 1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動 1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容 1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作 1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴 1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動 1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降 1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣 1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール 1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール 1.自立 2.部分介助 3.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

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。 Ver.141112

臨床調査個人票 056. ベーチェット病（新規）

■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
出生市区町村	性別		
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		
連絡事項			
■診断			
疾患分類			
Behcet(ベーチェット病)	1.完全型 2.不全型 3.特殊病変 特殊病変の種類 1.腸管型 2.血管型 3.神経型		

■臨床所見

皮膚症状			
潰瘍	口腔粘膜の再発性アフタ性潰瘍 1.あり 2.なし 3.不明 外陰部潰瘍 1.あり 2.なし 3.不明		
結節性紅斑様皮疹	1.あり 2.なし 3.不明		
皮下の血栓性静脈炎	1.あり 2.なし 3.不明		
毛嚢炎様皮疹, 瘡瘡様皮疹, 参考所見: 皮膚の被刺激性亢進	1.あり 2.なし 3.不明		
筋骨格症状			
変形や硬直を伴わない関節炎	1.あり 2.なし 3.不明		
心・循環器症状			
動脈瘤	1.あり 2.なし 3.不明	部位	
動脈閉塞	1.あり 2.なし 3.不明	部位	
深部静脈血栓症 (皮下の血栓性静脈炎は含まない)	1.あり 2.なし 3.不明	部位	
肺塞栓	1.あり 2.なし 3.不明	部位	
消化器症状			
内視鏡で確認できる消化器病変	1.あり 2.なし 3.不明	部位	
腎・泌尿器症状			
副睾丸炎	1.あり 2.なし 3.不明		
精神・神経症状			
中等度以上の中枢神経病変	1.あり 2.なし 3.不明		
急性型 髄膜炎・脳幹脳炎など	1.あり 2.なし 3.不明		
慢性進行型 体感失調・精神症状など	1.あり 2.なし 3.不明		
眼症状			
虹彩網毛体炎	1.あり 2.なし 3.不明		
網膜ぶどう膜炎 (網脈絡膜炎)	1.あり 2.なし 3.不明		
上記を経過した症状 虹彩後癒着, 水晶体上色素沈着, 網脈絡膜萎縮, 視神経萎縮, 併発白内障, 続発緑内障, 眼球癆	1.あり 2.なし 3.不明		
合併症			
自由記載			

■検査所見

血液検査			
白血球	/ μ L	末梢血白血球数の増加 (>10000)	1.あり 2.なし 3.不明
赤沈	mm/hr	赤沈値の亢進	1.あり 2.なし 3.不明
CRP	mg/dL	CRP陽性	1.あり 2.なし 3.不明
CH50	U/dL	正常値 U/dL 補体価の上昇 (>40単位)	1.あり 2.なし 3.不明
HLA	HLA-B511.陽性 2.陰性 3.不明 HLA-A261.陽性 2.陰性 3.不明 その他のHLAクラス Iタイプ		
結節性紅斑の生検組織像			
脂肪織炎および血管病変	1.あり 2.なし 3.不明		
髄液検査			
細胞数	/3 μ L	IL-6の増加	1.あり 2.なし 3.不明
MRI画像所見			
高信号域	1.あり 2.なし 3.不明	脳幹の萎縮像	1.あり 2.なし 3.不明
皮膚の針反応			
1.あり 2.なし 3.不明			
非発作時の視力			
裸眼(右)		矯正(右)	
裸眼(左)		矯正(左)	

■鑑別診断

鑑別できる場合にチェック

粘膜，皮膚，眼を侵す疾患	1.多形滲出性紅斑 2.急性薬物中毒 3.Reiter病
口腔粘膜症状をもつ疾患	1.慢性再発性アフタ症 2.Lipschutz病（陰部潰瘍もある） 3.ヘルペス口唇・口内炎（単純ヘルペスウイルス1型感染症）
外陰部潰瘍	1.単純ヘルペスウイルス2型感染症
皮膚症状をもつ疾患	1.化膿性毛嚢炎 2.尋常性痤瘡 3.結節性紅斑 4.遊走性血栓性静脈炎 5.単発性血栓性静脈炎 6.Sweet病
眼症状をもつ疾患	1.サルコイドーシス2.細菌性および真菌性眼内炎3.急性網膜壊死4.サイトメガロウイルス網膜炎 5.HTLV-1関連ぶどう膜炎6.トキソプラズマ網膜炎7.結核性ぶどう膜炎8.梅毒性ぶどう膜炎 9.ヘルペス性虹彩炎10.糖尿病性虹彩炎11. HLA-B27関連ぶどう膜炎12.仮面症候群
関節炎症状をもつ疾患	1.関節リウマチ 2.全身性エリテマトーデス 3.強皮症などの膠原病 4.痛風 5.乾癬性関節症
消化器症状をもつ疾患	1.急性虫垂炎2.感染性腸炎3.クローン病4.薬剤性腸炎5.腸結核
副睾丸炎をもつ疾患	1.結核
血管系症状をもつ疾患	1.高安動脈炎 2.Buerger病 3.動脈硬化性動脈瘤
中枢神経症状	1.感染症・アレルギー性の髄膜・脳・脊髄炎 2.全身性エリテマトーデス 3.脳・脊髄の腫瘍 4.血管障害 5.梅毒 6.多発性硬化症 7.精神病 8.サルコイドーシス

■重症度

活動状態

Behcet（ベーチェット病）	1.活動期 2.非活動期 3.固定期
-----------------	--------------------

重症度

ベーチェット病の重症度基準	1.Stage I 2.Stage II 3.Stage III 4.Stage IV 5.Stage V 6.Stage VI
---------------	--

■治療その他

治療なし・経過観察のみ

1.あり 2.なし 3.不明

対症療法

1.あり 2.なし 3.不明

薬物療法

局所薬物療法	1.あり 2.なし 3.不明
副腎皮質ステロイド	1.あり 2.なし 3.不明 プレドニゾロン換算最大量 mg/日
シクロスポリン	1.あり 2.なし 3.不明
インフリキシマブ	1.あり 2.なし 3.不明
アダリムマブ	1.あり 2.なし 3.不明
コルヒチン	1.あり 2.なし 3.不明
その他の薬剤	1.あり 2.なし 3.不明 薬剤名

その他の治療法（手術など）

治療法	
-----	--

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）

使用の有無	1.あり 2.なし
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	記載年月日：平成 年 月 日

印

記載年月日：平成 年 月 日

※自筆または押印のこと

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

臨床調査個人票 057. 特発性拡張型心筋症（新規）

■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
出生市区町村	性別		
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		
連絡事項			

■発症と経過

家族歴(類縁疾患)			
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.兄 5.姉 6.弟 7.妹 8.祖父(父方) 9.祖母(父方) 10.祖父(母方) 11.祖母(母方) 12.いとこ 13.その他 発症者続柄(その他)		
病名			
既往歴			
心筋炎	1.あり 2.なし	狭心症・心筋梗塞	1.あり 2.なし
弁膜疾患	1.あり 2.なし	先天性疾患	1.あり 2.なし
糖尿病	1.あり 2.なし	血栓塞栓症	1.あり 2.なし
高血圧	1.あり 2.なし 罹病期間(年)	未治療時血圧(収縮期) mmHg	未治療時血圧(拡張期) mmHg
失神	1.あり 2.なし	その他の既往	
入院歴			
心不全や不整脈治療のための入院歴(過去1年間)	1.2回以上 2.1回 3.なし		
生活歴			
飲酒歴	1.あり 2.なし 程度1.機会飲酒 2.日本酒1日一合以上 酒量 合/日		

■臨床所見

自覚症状			
自覚症状の有無	1.あり 2.なし		
呼吸困難	1.安静時 2.軽い日常労作時 3.強い労作時 4.なし		
全身倦怠感	1.安静時 2.軽い日常労作時 3.強い労作時 4.なし		
胸痛（胸部圧迫感）	1.安静時 2.軽い日常労作時 3.強い労作時 4.なし		
動悸（不整脈）	1.安静時 2.軽い日常労作時 3.強い労作時 4.なし		
その他	1.あり 2.なし その他の内容		
身体所見			
検査年月日	西暦 年 月 日		
身長	cm	体重	kg
体温	度	脈拍	/分
収縮期	mmHg	拡張期	mmHg
呼吸回数	/分		
頸静脈怒張	1.あり 2.なし	肝腫大	1.あり 2.なし
浮腫	1.あり 2.なし	チアノーゼ	1.あり 2.なし
肺ラ音	1.あり 2.なし 肺ラ音の種類 1.乾性 2.湿性		
心音：Ⅲ音	1.あり 2.なし	心音：Ⅳ音	1.あり 2.なし
心雑音	1.あり 2.なし 収縮期/拡張期 1.収縮期 2.拡張期		
不整脈	1.あり 2.なし		

■検査所見

胸部X線				
検査年月日	西暦 年 月 日		心胸比	%
うっ血	1.あり 2.なし		胸水	1.あり 2.なし
その他	1.あり 2.なし その他の内容			

心電図

検査年月日	西暦 年 月 日		
洞調律	1.あり 2.なし	心拍数	/分
機軸度	度	心室細動	1.あり 2.なし
心房細動	1.あり 2.なし	心房粗動	1.あり 2.なし
肢誘導低電位	1.あり 2.なし	左室側高電位	1.あり 2.なし
心房期外収縮	1.あり 2.なし	心室期外収縮	1.あり 2.なし Lown分 類1.grade0 2.grade1 3.grade2 4.grade3 5.grade4a 6.grade4b 7.grade5
心室頻拍	1.あり 2.なし 持続性/非持続性 1.持続性 2.非持続性（3連発以上で持続が30秒未満のもの）		
伝導異常	1.あり 2.なし 種類 1.SSS 2.Ⅰ度房室ブロック 3.Ⅱ度房室ブロック 4.Ⅲ度房室ブロック 5.右脚ブロック 6.左脚ブロック 7.心室内伝導障害		
PQ時間	msec	QRS時間	msec
QT時間	msec	異常Q波	1.あり 2.なし 内容
ST-T異常	1.あり 2.なし		
ST低下	1.あり 2.なし	最大誘導	電位 mV
巨大陰性T波	1.あり 2.なし		
その他の異常	1.あり 2.なし 内容		

心エコー図

検査年月日	西暦 年 月 日		
検査時の調律			心拍数 /分
左室駆出分画	%		局所壁運動低下 1.あり 2.なし
心嚢液貯留	1.あり 2.なし		心膜肥厚 1.あり 2.なし
僧帽弁逆流	1.軽度 2.中等度 3.高度		僧帽弁B-B' step 1.あり 2.なし
経僧帽弁血流波形の偽正常化	1.あり 2.なし		
三尖弁逆流	1.あり 2.なし 圧較差（三尖弁逆流速度から求めた右室右房間圧較差）		mmHg
左室流入血流	E cm/s	A cm/s	E/A DcT ms E' cm/s
左室内径	LVDd mm	LVDs mm	左室壁厚 IVST mm LVPWT mm
左房径（LAD）	mm		右室内径（基部横径） mm
下大静脈径（IVCD）	mm		その他の異常所見 1.あり 2.なし 異常所見

心臓カテーテル検査

検査年月日	西暦 年 月 日		
左室造影所見	左室造影所見1.正常 2.異常 異常の場合壁運動低下 1.あり 2.なし 左室駆出分画 %		
冠動脈造影所見	1.正常 2.異常 異常の内容		
左室圧	収縮期 mmHg	拡張期 mmHg	拡張末期圧 mmHg
右室圧	収縮期 mmHg	拡張期 mmHg	拡張末期圧 mmHg
大動脈圧	収縮期 mmHg	拡張期 mmHg	平均 mmHg
肺動脈圧	収縮期 mmHg	拡張期 mmHg	平均 mmHg
肺動脈楔入圧(平均)	mmHg		心拍出量 (CO) L/min
心係数 (CI)	L/min/m ²		右房圧 mmHg
心内膜心筋生検	1.正常 2.異常 3.未実施 異常の内容		

シンチグラム

実施の有無	1.実施 2.未実施	検査年月日 西暦 年 月 日	核種	
壁運動低下	1.あり 2.なし	内容	左室駆出分画	%
欠損像	1.あり 2.なし		心筋灌流低下	1.あり 2.なし
その他異常所見				

CT

実施の有無	1.実施 2.未実施	検査年月日 西暦 年 月 日	CTA所見	1.正常 2.異常 異常の内容
-------	------------	----------------	-------	-----------------

MRI

実施の有無	1.実施 2.未実施	検査年月日 西暦 年 月 日	遅延造影の有無	1.あり 2.なし
-------	------------	----------------	---------	-----------

運動耐容能検査

実施の有無	1.実施 2.未実施 検査年月日 西暦 年 月 日			
検査プロトコール	1.トレッドミル 2.エルゴメーター6分間歩行			
ガス交換比(R:VCO ₂ /VO ₂)		最大Mets	Mets	
最大心拍数	/min	6分間歩行距離	m	
peakVO ₂	mL/min/kg 基準値の割 合1.基準値の80%以上 2.基準値の60~80% 3.基準値の40~60% 4.基準値の40%未満			
運動耐容能検査所見の変化	1.変化あり 2.変化なし 所見			

血液検査

検査年月日	西暦 年 月 日			
血算	白血球	/μL	赤血球	×10 ⁴ /μL
	Hb	g/dL	Ht	%
臨化	BS	mg/dL	TP	g/dL
	Alb	g/dL	AST	IU/L
	ALT	IU/L	γ-GTP	IU/L
	LDH	IU/L	ALP	IU/L
	BUN	mg/dL	Cr	mg/dL
	UA	mg/dL	Na	mEq/L
	K	mEq/L	Cl	mEq/L
免疫	CRP	mg/dL	抗HCV抗体	
特殊	ANP	pg/mL	BNP	pg/mL
	NT-proBNP	pg/mL		

遺伝子診断

遺伝子診断の有無	1.実施 2.未実施	検査年月日 西暦 年 月 日
異常遺伝子名		

鑑別診断

鑑別診断

鑑別できるものにチェック	1.虚血性心筋症 2.高血圧性心筋症 3.肥大型心筋症拡張相 4.アルコール性心疾患, 産褥心, 原発性心内膜線維弾性症 5.心筋炎(原因の明らかなもの, 不明のものを含む) 6.神経・筋疾患に伴う心筋疾患 7.結合組織病に伴う心筋疾患 8.代謝性疾患に伴う心筋疾患 (Fabry病, ヘモクロマトーシス, Pompe病, Hurler症候群, Hunter症候群など) 9.栄養性心疾患(脚気心など) 10.不整脈原性右室心筋症 11.左室緻密化障害 12.ミトコンドリア心筋症 13.薬剤誘発性心筋症 14.その他(アミロイドーシス, サルコイドーシスなど)
--------------	---

■重症度

NYHA分類			
1. I 2. II 3. III 4. IV			
身体活動能力質問表			
1. 夜、楽に眠れますか？	1. はい 2. つらい 3. わからない		Mets
2. 横になっていると楽ですか？	1. はい 2. つらい 3. わからない		Mets
3. 一人で食事や洗面ができますか？	1. はい 2. つらい 3. わからない		Mets
4. トイレは一人で楽にできますか？	1. はい 2. つらい 3. わからない		Mets
5. 着替えが一人でできますか？	1. はい 2. つらい 3. わからない		Mets
6. 炊事や掃除ができますか？	1. はい 2. つらい 3. わからない		Mets
7. 自分で布団を敷けますか？	1. はい 2. つらい 3. わからない		Mets
8. ぞうきんがけはできますか？	1. はい 2. つらい 3. わからない		Mets
9. シャワーを浴びても平気ですか？	1. はい 2. つらい 3. わからない		Mets
10. ラジオ体操をしても平気ですか？	1. はい 2. つらい 3. わからない		Mets
11. 健康な人と同じ速度で平地を100～200m 歩いても平気ですか？	1. はい 2. つらい 3. わからない		Mets
12. 庭いじり(軽い草むしりなど)をしても平気ですか？	1. はい 2. つらい 3. わからない		Mets
13. 一人で風呂に入れますか？	1. はい 2. つらい 3. わからない		Mets
14. 健康な人と同じ速度で2階まで昇っても平気ですか？	1. はい 2. つらい 3. わからない		Mets
15. 軽い農作業(庭掘りなど)はできますか？	1. はい 2. つらい 3. わからない		Mets
16. 平地で急いで200m 歩いても平気ですか？	1. はい 2. つらい 3. わからない		Mets
17. 雪かきはできますか？	1. はい 2. つらい 3. わからない		Mets
18. テニス(又は卓球)をしても平気ですか？	1. はい 2. つらい 3. わからない		Mets
19. ジョギング(時速8km 程度)を300～400m しても平気ですか？	1. はい 2. つらい 3. わからない		Mets
20. 水泳をしても平気ですか？	1. はい 2. つらい 3. わからない		Mets
21. なわとびをしても平気ですか？	1. はい 2. つらい 3. わからない		Mets
症状が出現する最少運動量	Mets		
重症度関連検査値(再掲)			
過去1年の不整脈・心不全のための入院歴	1. なし 2. 1回 3. 2回以上		
不整脈	1. なし 2. 散発期外収縮 3. 上室性民脈性不整脈 4. 持続性寝室頻脈または寝室細動		
BNP	1. <100 2. 100-499 3. >500 pg/mL	NTProBNP	1. <400 2. 400-1999 3. >2000 pg/mL
PeakVO ₂ (基準値の)	1. 施行不能 2. 40%未満 3. 40-60% 4. 60-80% 5. 80%以上		
重症度			
重症度	1. 軽症 2. 中等症 3. 重症 4. 最重症		

■治療その他

使用薬剤等	
ジギタリス	1.あり 2.なし 薬品名 治療効果 1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明 用量
利尿剤	1.あり 2.なし 薬品名 治療効果 1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明 用量
ACE阻害剤	1.あり 2.なし 薬品名 治療効果 1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明 用量
AⅡ拮抗剤	1.あり 2.なし 薬品名 治療効果 1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明 用量
β遮断剤	1.あり 2.なし 薬品名 治療効果 1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明 用量
抗不整脈剤	1.あり 2.なし 薬品名 治療効果 1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明 用量
血管拡張剤	1.あり 2.なし 薬品名 治療効果 1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明 用量
カテコラミン	1.あり 2.なし 薬品名 治療効果 1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明 用量
その他薬剤	1.あり 2.なし 薬品名 治療効果 1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明 用量

その他	
CRT	1.あり 2.なし 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
ICD	1.あり 2.なし 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
補助循環	1.あり 2.なし 1.体内式 2.体外式 内容 治療効果 1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
心移植	1.あり 2.なし 内容 治療効果 1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
その他（非薬物治療を含む）	内容

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

臨床調査個人票 058. 肥大型心筋症（新規）

■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

連絡事項	

■診断

分類	
分類	1.非閉塞性肥大型心筋症 2.閉塞性肥大型心筋症 3.心室中部閉塞性心筋症 4.心尖部肥大型心筋症 5.拡張相肥大型心筋症

■発症と経過

家族歴(類縁疾患)	
突然死の家族歴	1.あり 2.なし

既往歴			
心筋炎	1.あり 2.なし	狭心症・心筋梗塞	1.あり 2.なし
弁膜疾患	1.あり 2.なし	先天性疾患	1.あり 2.なし
糖尿病	1.あり 2.なし	血栓塞栓症	1.あり 2.なし
高血圧	1.あり 2.なし 未治療時血圧(収縮期) mmHg 未治療時血圧(拡張期) mmHg 罹病期間(年) 年		
失神	1.あり 2.なし	心停止	1.あり 2.なし
不整脈(入院治療を要する)	1.あり 2.なし	心不全(入院治療を要する)	1.あり 2.なし
その他の既往			

入院歴	
心不全や不整脈治療のための入院歴(過去1年間)	1.2回以上 2.1回 3.なし

生活歴	
飲酒歴	1.あり 2.なし 程度1.機会飲酒 2.日本酒1日一合以上 酒量 合/日

■臨床所見

自覚症状	
自覚症状の有無	1.あり 2.なし
呼吸困難	1.安静時 2.軽い日常労作時 3.強い労作時 4.なし
全身倦怠感	1.安静時 2.軽い日常労作時 3.強い労作時 4.なし
胸痛（胸部圧迫感）	1.安静時 2.軽い日常労作時 3.強い労作時 4.なし
動悸（不整脈）	1.安静時 2.軽い日常労作時 3.強い労作時 4.なし
その他	1.あり 2.なし その他の内容

身体所見			
検査年月日	西暦 年 月 日		
身長	cm	体重	kg
体温	度	脈拍	/分
収縮期	mmHg	拡張期	mmHg
呼吸回数	/分		
頸静脈怒張	1.あり 2.なし	肝腫大	1.あり 2.なし
浮腫	1.あり 2.なし	チアノーゼ	1.あり 2.なし
肺ラ音	1.あり 2.なし 肺ラ音の種類1.乾性 2.湿性		
心音：Ⅲ音	1.あり 2.なし	心音：Ⅳ音	1.あり 2.なし
心雑音	1.あり 2.なし 収縮期/拡張期1.収縮期 2.拡張期		

■検査所見

胸部X線				
検査年月日	西暦 年 月 日		心胸比	%
うっ血	1.あり 2.なし		胸水	1.あり 2.なし
その他	1.あり 2.なし その他の内容			

心電図			
検査年月日	西暦 年 月 日		
洞調律	1.あり 2.なし	心拍数	/分
機軸度	度	心室細動	1.あり 2.なし
心房細動	1.あり 2.なし	心房粗動	1.あり 2.なし
心房期外収縮	1.あり 2.なし	心室期外収縮	1.あり 2.なし Low分 類1.grade0 2.grade1 3.grade2 4.grade3 5.grade4a 6.grade4b 7.grade5
心室頻拍	1.あり 2.なし 持続性/非持続性1.持続性 2.非持続性（3連発以上で持続が30秒未満のもの）		
伝導異常	1.あり 2.なし 種類1.SSS 2.Ⅰ度房室ブロック 3.Ⅱ度房室ブロック 4.Ⅲ度房室ブロック 5.右脚ブロック 6.左脚ブロック 7.心室内伝導障害		
PQ時間	msec	QRS時間	msec
QT時間	msec	異常Q波	1.あり 2.なし 内容
SV1	mV	RV5	mV
SV1+RV5	mV		
ST-T異常	1.あり 2.なし		
ST低下	1.あり 2.なし	最大誘導	電位 mV
巨大陰性T波	1.あり 2.なし	その他の異常	1.あり 2.なし 内容

心エコー図			
検査年月日	西暦 年 月 日		
検査時の調律		心拍数	/分
左室駆出分画	%	局所壁運動低下	1.あり 2.なし
狭窄部位	1.あり 2.なし 部位1.左室流出路 2.左室中部 3.右室流出路		
心嚢液貯留	1.あり 2.なし	心膜肥厚	1.あり 2.なし
僧帽弁逆流	1.軽度 2.中等度 3.高度		
三尖弁逆流	1.あり 2.なし 圧較差（三尖弁逆流速度から求めた右室右房間圧較差）		mmHg
左室流入血流	E cm/s A cm/s E/A	DcT ms	E' cm/s
左室内径	LVd mm LVDs mm	左室壁厚	IVST mm LVPWT mm
最大壁厚	mm 部位	左房径（LAD）	mm
右室内径（基部横径）	mm	下大静脈径（IVCD）	mm
その他の異常所見	1.あり 2.なし 異常所見		

心臓カテーテル検査

検査年月日	西暦 年 月 日				
左室造影所見	左室造影所見1.正常 2.異常 異常の場合壁運動低下1.あり 2.なし 左室駆出分画 %				
冠動脈造影所見	1.正常 2.異常 異常の内容				
左室圧	収縮期	mmHg	拡張期	mmHg	拡張末期圧 mmHg
右室圧	収縮期	mmHg	拡張期	mmHg	拡張末期圧 mmHg
左室圧と右室圧の 拡張末期圧 圧較差	mmHg				
大動脈圧	収縮期	mmHg	拡張期	mmHg	平均 mmHg
肺動脈圧	収縮期	mmHg	拡張期	mmHg	平均 mmHg
肺動脈楔入圧(平均)	mmHg				
心拍出量(CO)	L/min				
心係数(CI)	L/min/m ²				
右房圧	mmHg				
心内膜心筋生検	1.正常 2.異常 異常の内容1.心筋肥大2.錯綜配列3.その他 その他の内容				

シンチグラム

実施の有無	1.実施 2.未実施	検査年月日	西暦 年 月	核種	
壁運動低下	1.あり 2.なし	内容		左室駆出分画	%
その他異常所見					

CT

実施の有無	1.実施 2.未実施	検査年月日	西暦 年	壁運動低下	1.あり 2.なし	内容
左室駆出分画	%			その他異常所見		

MRI

実施の有無	1.実施 2.未実施	検査年月日	西暦 年	壁運動低下	1.あり 2.なし	内容
左室駆出分画	%			その他異常所見		

画像診断

心室中隔の肥大	1.あり 2.なし	心筋の限局性肥大	1.あり 2.なし
左室流出路狭窄	1.あり 2.なし	僧帽弁の収縮期前方運動	1.あり 2.なし
左室中部狭窄	1.あり 2.なし	心尖部肥大	1.あり 2.なし
心筋収縮不全	1.あり 2.なし	左室内腔の拡張	1.あり 2.なし

運動耐容能検査

実施の有無	1.実施 2.未実施 検査年月日 西暦 年 月 日				
検査プロトコール	1.トレッドミル 2.エルゴメーター6分間歩行				
ガス交換比(R:VCO ₂ /VO ₂)		最大Mets	Mets		
最大心拍数	/min	6分間歩行距離	m		
peakVO ₂	mL/min/kg 基準値の割合 1.基準値の80%以上 2.基準値の60~80% 3.基準値の40~60% 4.基準値の40%未満				
運動耐容能検査所見の変化	1.変化あり 2.変化なし 所見				

血液検査

検査年月日	西暦 年 月 日				
血算	白血球	/μL	赤血球	×10 ⁴ /μL	
	Hb	g/dL	Ht	%	
臨化	BS	mg/dL	TP	g/dL	
	Alb	g/dL	AST	IU/L	
	ALT	IU/L	γ-GTP	IU/L	
	LDH	IU/L	ALP	IU/L	
	BUN	mg/dL	Cr	mg/dL	
	UA	mg/dL	Na	mEq/L	
	K	mEq/L	Cl	mEq/L	
免疫	CRP	mg/dL	抗HCV抗体		
特殊	ANP	pg/mL	BNP	pg/mL	
	NT-proBNP	pg/mL			

遺伝子診断

遺伝子診断の有無	1.実施 2.未実施 検査年月日 西暦 年 月 日
遺伝子異常	1.心筋βミオシン重鎖遺伝子2.心筋トロポニン遺伝子3.心筋ミオシン結合蛋白C遺伝子4.その他 その他

■鑑別診断

鑑別診断

鑑別できるものにチェック	1.高血圧性心疾患2.心臓弁膜疾患3.先天性心疾患4.虚血性心疾患5.内分泌性心疾患6.貧血7.肺性心 8.二次性心筋疾患（アルコール性心疾患、産褥心、原発性心内膜線維弾性症、心筋炎、神経・筋疾患に伴う心筋疾患 膠原病に伴う心筋疾患、栄養性心疾患、代謝性疾患に伴う心筋疾患、その他）
--------------	---

■重症度

NYHA分類

1. I 2. II 3. III 4. IV

身体活動能力質問表

1. 夜、楽に眠れますか？	1. はい 2. つらい 3. わからない	Mets
2. 横になっていると楽ですか？	1. はい 2. つらい 3. わからない	Mets
3. 一人で食事や洗面ができますか？	1. はい 2. つらい 3. わからない	Mets
4. トイレは一人で楽にできますか？	1. はい 2. つらい 3. わからない	Mets
5. 着替えが一人でできますか？	1. はい 2. つらい 3. わからない	Mets
6. 炊事や掃除ができますか？	1. はい 2. つらい 3. わからない	Mets
7. 自分で布団を敷けますか？	1. はい 2. つらい 3. わからない	Mets
8. ぞうきんがけはできますか？	1. はい 2. つらい 3. わからない	Mets
9. シャワーを浴びても平気ですか？	1. はい 2. つらい 3. わからない	Mets
10. ラジオ体操をしても平気ですか？	1. はい 2. つらい 3. わからない	Mets
11. 健康な人と同じ速度で平地を100～200m 歩いても平気ですか？	1. はい 2. つらい 3. わからない	Mets
12. 庭いじり(軽い草むしりなど)をしても平気ですか？	1. はい 2. つらい 3. わからない	Mets
13. 一人で風呂に入れますか？	1. はい 2. つらい 3. わからない	Mets
14. 健康な人と同じ速度で2階まで昇っても平気ですか？	1. はい 2. つらい 3. わからない	Mets
15. 軽い農作業(庭掘りなど)はできますか？	1. はい 2. つらい 3. わからない	Mets
16. 平地で急いで200m 歩いても平気ですか？	1. はい 2. つらい 3. わからない	Mets
17. 雪かきはできますか？	1. はい 2. つらい 3. わからない	Mets
18. テニス(又は卓球)をしても平気ですか？	1. はい 2. つらい 3. わからない	Mets
19. ジョギング(時速8km 程度)を300～400m しても平気ですか？	1. はい 2. つらい 3. わからない	Mets
20. 水泳をしても平気ですか？	1. はい 2. つらい 3. わからない	Mets
21. なわとびをしても平気ですか？	1. はい 2. つらい 3. わからない	Mets
症状が出現する最少運動量	Mets	

重症度関連検査値（再掲）

過去1年の不整脈・心不全のための入院歴	1. なし 2. 1回 3. 2回以上
不整脈	1. なし 2. 散発期外収縮 3. 上室性民脈性不整脈 4. 持続性寝室頻脈または心室細動
BNP	1. <100 2. 100-499 3. >500 pg/mL NTProBNP 1. <400 2. 400-1999 3. >2000 pg/mL
PeakVO ₂ （基準値の）	1. 施行不能 2. 40%未満 3. 40-60% 4. 60-80% 5. 80%以上

重症度

肥大型心筋症重症度分類 1. 軽症 2. 中等症 3. 重症 4. 最重症

■治療その他

使用薬剤等			
ジギタリス	1.あり 2.なし	薬品名	用量
利尿剤	1.あり 2.なし	薬品名	用量
ACE阻害剤	1.あり 2.なし	薬品名	用量
AⅡ拮抗剤	1.あり 2.なし	薬品名	用量
β遮断剤	1.あり 2.なし	薬品名	用量
抗不整脈剤	1.あり 2.なし	薬品名	用量
血管拡張剤	1.あり 2.なし	薬品名	用量
カテコラミン	1.あり 2.なし	薬品名	用量
その他薬剤	1.あり 2.なし	薬品名	用量

その他	
補助循環	1.あり 2.なし 1.体内式 2.体外式 内容
心移植	1.あり 2.なし 内容
その他（非薬物治療を含む）	内容

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 059. 拘束型心筋症（新規）

■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		
連絡事項			
■診断			
病型			
病型	1.特発性(病因不明) 2.2次性 3.その他		
2次性の場合の該当疾患	1.その他の心筋症2.心筋炎3.アミロイドーシス 4.サルコイドーシス5.ヘモクロマトーシス6.好酸球増多症候群 7.原虫寄生虫感染症8.悪性新生物 9.放射線治療後10.アレルギー性疾患11.自己免疫疾患12.特定薬剤使用・暴露歴 13.遺伝子異常14.その他 その他の内容		
■発症と経過			
家族歴(類縁疾患)			
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.兄 5.姉 6.弟 7.妹 8.祖父(父方) 9.祖母(父方) 10.祖父(母方) 11.祖母(母方) 12.いとこ 13.その他 発症者続柄(その他)		
病名			
既往歴			
心筋炎	1.あり 2.なし		
狭心症・心筋梗塞	1.あり 2.なし		
弁膜疾患	1.あり 2.なし		
先天性疾患	1.あり 2.なし		
糖尿病	1.あり 2.なし		
高血圧	1.あり 2.なし	未治療時血圧(収縮期) mmHg	未治療時血圧(拡張期) mmHg
	罹病期間(年)	年	
血栓塞栓症	1.あり 2.なし		
失神	1.あり 2.なし		
その他の既往			
入院歴			
心不全や不整脈治療のための入院歴(過去1年間)	1.2回以上 2.1回 3.なし		
生活歴			
飲酒歴	1.あり 2.なし 程度1.機会飲酒 2.日本酒1日一合以上 酒量 合/日		

■臨床所見

自覚症状	
自覚症状の有無	1.あり 2.なし
呼吸困難	1.安静時 2.軽い日常労作時 3.強い労作時 4.なし
全身倦怠感	1.安静時 2.軽い日常労作時 3.強い労作時 4.なし
胸痛（胸部圧迫感）	1.安静時 2.軽い日常労作時 3.強い労作時 4.なし
動悸（不整脈）	1.安静時 2.軽い日常労作時 3.強い労作時 4.なし
その他	1.あり 2.なし その他の内容

身体所見			
検査年月日	西暦 年 月 日		
身長	cm	体重	kg
体温	度	脈拍	/分
収縮期	mmHg	拡張期	mmHg
呼吸回数	/分		
頸静脈怒張	1.あり 2.なし	肝腫大	1.あり 2.なし
浮腫	1.あり 2.なし	チアノーゼ	1.あり 2.なし
肺ラ音	1.あり 2.なし 肺ラ音の種類1.乾性 2.湿性		
心音：Ⅲ音	1.あり 2.なし	心音：Ⅳ音	1.あり 2.なし
心雑音	1.あり 2.なし 収縮期/拡張期1.収縮期 2.拡張期		

■検査所見

胸部X線				
検査年月日	西暦 年 月 日		心胸比	%
うっ血	1.あり 2.なし		胸水	1.あり 2.なし
その他	1.あり 2.なし その他の内容			

心電図			
検査年月日	西暦 年 月 日		
洞調律	1.あり 2.なし	心拍数	/分
機軸度	度	心室細動	1.あり 2.なし
心房細動	1.あり 2.なし	心房粗動	1.あり 2.なし
心房期外収縮	1.あり 2.なし	心室期外収縮	1.あり 2.なし Lown分 類1.grade0 2.grade1 3.grade2 4.grade3 5.grade4a 6.grade4b 7.grade5
心室頻拍	1.あり 2.なし 持続性/非持続性1.持続性 2.非持続性（3連発以上で持続が30秒未満のもの）		
伝導異常	1.あり 2.なし 種類1.SSS 2.Ⅰ度房室ブロック 3.Ⅱ度房室ブロック 4.Ⅲ度房室ブロック 5.右脚ブロック 6.左脚ブロック 7.心室内伝導障害		
PQ時間	msec	QRS時間	msec
QT時間	msec	異常Q波	1.あり 2.なし 内容
ST-T異常	1.あり 2.なし		
ST低下	1.あり 2.なし	最大誘導	電位 mV
巨大陰性T波	1.あり 2.なし	その他の異常	1.あり 2.なし 内容

心エコー図			
検査年月日	西暦 年 月 日		
検査時の調律			心拍数 /分
左室駆出分画	%	局所壁運動低下	1.あり 2.なし
狭窄部位	1.あり 2.なし 部位1.左室流出路 2.左室中部 3.右室流出路		
心嚢液貯留	1.あり 2.なし	心膜肥厚	1.あり 2.なし
僧帽弁逆流	1.軽度 2.中等度 3.高度		
三尖弁逆流	1.あり 2.なし	圧較差（三尖弁逆流速度から求めた右室右房間圧較差）	mmHg
左室流入血流	E cm/s A cm/s E/A	DeT ms E' cm/s	
左室内径	LVDD mm LVDs mm	左室壁厚	IVST mm LVPWT mm
最大壁厚	部位	左房径（LAD）	mm
右室内径（基部横径）	mm	下大静脈径（IVCD）	mm
その他の異常所見	1.あり 2.なし 異常所見		

■心臓カテーテル検査

検査年月日	西暦 年 月 日				
左室造影所見	左室造影所見1.正常 2.異常 異常の場合壁運動低下1.あり 2.なし 左室駆出分画 %				
冠動脈造影所見	1.正常 2.異常 異常の内容				
左室圧	収縮期	mmHg	拡張期	mmHg	拡張末期圧 mmHg
右室圧	収縮期	mmHg	拡張期	mmHg	拡張末期圧 mmHg
左室圧と右室圧の 拡張末期圧 圧較差	mmHg				
大動脈圧	収縮期	mmHg	拡張期	mmHg	平均 mmHg
肺動脈圧	収縮期	mmHg	拡張期	mmHg	平均 mmHg
肺動脈楔入圧(平均)	mmHg				
心拍出量(CO)	L/min				
心係数(CI)	L/min/m ²				
右房圧	mmHg				
心内膜心筋生検	1.正常 2.異常 3.未実施 異常の内容				

シンチグラム

実施の有無	1.実施 2.未実施	検査年月日	西暦 年 月 日	核種	
壁運動低下	1.あり 2.なし	内容		左室駆出分画	%
その他異常所見					

CT

実施の有無	1.実施 2.未実施	検査年月日	西暦 年 月 日	CT所見における心膜肥厚の有無	1.あり 2.なし
-------	------------	-------	----------	-----------------	-----------

MRI

実施の有無	1.実施 2.未実施	検査年月日	西暦 年 月 日	MRI所見における心膜肥厚の有無	1.あり 2.なし
-------	------------	-------	----------	------------------	-----------

画像診断

左室内腔拡大の欠如	1.あり 2.なし	診断根拠	1.心エコー2.MRI3.その他
心室肥大の欠如	1.あり 2.なし	診断根拠	1.心エコー2.MRI3.その他
正常に近い左室駆出分画	1.あり 2.なし	診断根拠	1.心エコー2.左室造影3.MRI4.その他
左室拡張障害所見	1.あり 2.なし	診断根拠	1.心エコー2.右心カテーテル検査3.その他

運動耐容能検査

実施の有無	1.実施 2.未実施	検査年月日	西暦 年 月 日
検査プロトコル	1.トレッドミル 2.エルゴメーター6分間歩行		
ガス交換比(R:VCO ₂ /V _{O₂})		最大Mets	Mets
最大心拍数	/min	6分間歩行距離	m
peak V _{O₂}	mL/min/kg		
運動耐容能検査所見の変化	1.変化あり 2.変化なし 所見		

血液検査

検査年月日	西暦 年 月 日			
血算	白血球	/μL	赤血球	×10 ⁴ /μL
	Hb	g/dL	Ht	%
臨化	BS	mg/dL	TP	g/dL
	Alb	g/dL	AST	IU/L
	ALT	IU/L	γ-GTP	IU/L
	LDH	IU/L	ALP	IU/L
	BUN	mg/dL	Cr	mg/dL
	UA	mg/dL	Na	mEq/L
	K	mEq/L	Cl	mEq/L
免疫	CRP	mg/dL	抗HCV抗体	1.陽性 2.陰性
特殊	ANP	pg/mL	BNP	pg/mL
	NT-proBNP	pg/mL		

遺伝子診断

遺伝子診断の有無	1.実施 2.未実施	検査年月日	西暦 年 月 日
異常遺伝子名			

■鑑別診断

鑑別診断

鑑別できるものにチェック	1.収縮性心膜炎2.虚血性心疾患の一部3.高血圧性心疾患4.肥大型心筋症 5.拡張型心筋症6.心内膜心筋線維症 7.弁膜疾患・先天性心疾患8.代謝性心疾患9.神経・筋疾患（筋ジストロフィーを含む）10.過敏性・中毒性疾患、産褥熱11.肺性心12.貧血 13.二次性心筋症（心アミロイドーシス、心サルコイドーシス、心ヘモクロマトーシス、グリコーゲン蓄積症、放射線心筋障害、家族性神経筋疾患など）
--------------	--

■重症度

NYHA分類

1. I 2. II 3. III 4. IV

身体活動能力質問表

1. 夜、楽に眠れますか？	1. はい 2. つらい 3. わからない	Mets
2. 横になっていると楽ですか？	1. はい 2. つらい 3. わからない	Mets
3. 一人で食事や洗面ができますか？	1. はい 2. つらい 3. わからない	Mets
4. トイレは一人で楽にできますか？	1. はい 2. つらい 3. わからない	Mets
5. 着替えが一人でできますか？	1. はい 2. つらい 3. わからない	Mets
6. 炊事や掃除ができますか？	1. はい 2. つらい 3. わからない	Mets
7. 自分で布団を敷けますか？	1. はい 2. つらい 3. わからない	Mets
8. ぞうきんがけはできますか？	1. はい 2. つらい 3. わからない	Mets
9. シャワーを浴びても平気ですか？	1. はい 2. つらい 3. わからない	Mets
10. ラジオ体操をしても平気ですか？	1. はい 2. つらい 3. わからない	Mets
11. 健康な人と同じ速度で平地を100～200m 歩いても平気ですか？	1. はい 2. つらい 3. わからない	Mets
12. 庭いじり(軽い草むしりなど)をしても平気ですか？	1. はい 2. つらい 3. わからない	Mets
13. 一人で風呂に入れますか？	1. はい 2. つらい 3. わからない	Mets
14. 健康な人と同じ速度で2階まで昇っても平気ですか？	1. はい 2. つらい 3. わからない	Mets
15. 軽い農作業(庭掘りなど)はできますか？	1. はい 2. つらい 3. わからない	Mets
16. 平地で急いで200m 歩いても平気ですか？	1. はい 2. つらい 3. わからない	Mets
17. 雪かきはできますか？	1. はい 2. つらい 3. わからない	Mets
18. テニス(又は卓球)をしても平気ですか？	1. はい 2. つらい 3. わからない	Mets
19. ジョギング(時速8km 程度)を300～400m しても平気ですか？	1. はい 2. つらい 3. わからない	Mets
20. 水泳をしても平気ですか？	1. はい 2. つらい 3. わからない	Mets
21. なわとびをしても平気ですか？	1. はい 2. つらい 3. わからない	Mets
症状が出現する最少運動量		Mets

重症度関連検査値（再掲）

過去1年の不整脈・心不全のための入院歴	1. なし 2. 1回 3. 2回以上
不整脈	1. なし 2. 散発期外収縮 3. 上室性民脈性不整脈 4. 持続性寝室頻脈または寝室細動
BNP	1. <100 2. 100-499 3. >500 pg/mL NTProBNP 1. <400 2. 400-1999 3. >2000 pg/mL
PeakV0 ₂ （基準値の）	1. 施行不能 2. 40%未満 3. 40-60% 4. 60-80% 5. 80%以上

重症度

拘束型心筋症重症度分類 1. 軽症 2. 中等症 3. 重症 4. 最重症

■治療その他

使用薬剤等			
ジギタリス	1.あり 2.なし	薬品名	用量
利尿剤	1.あり 2.なし	薬品名	用量
ACE阻害剤	1.あり 2.なし	薬品名	用量
AⅡ拮抗剤	1.あり 2.なし	薬品名	用量
β遮断剤	1.あり 2.なし	薬品名	用量
抗不整脈剤	1.あり 2.なし	薬品名	用量
血管拡張剤	1.あり 2.なし	薬品名	用量
カテコラミン	1.あり 2.なし	薬品名	用量
その他薬剤	1.あり 2.なし	薬品名	用量

その他	
補助循環	1.あり 2.なし 1.体内式 2.体外式 内容
心移植	1.あり 2.なし 内容
その他（非薬物治療を含む）	内容

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 060.再生不良性貧血（新規）

■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

連絡事項	

■診断

分類	
1.特発性 2.二次性 3.特殊型 4.先天性	
原因(二次性の場合)	
診断名(特殊型の場合)	1.肝炎後 2.再生不良性貧血-PNH症候群 3.MDSとの境界型
診断名(先天性型の場合)	1.Fanconi貧血 2.先天性角化異常症 3.その他 その他
診断年月日	西暦 年 月 日

■臨床所見

理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg

貧血症状	
1.あり 2.なし ありの場合1.息切れ2.動悸3.易疲労感4.ふらつき5.頭痛6.その他 その他	

出血症状	
1.あり 2.なし ありの場合1.皮下出血2.鼻出血3.消化管出血4.眼底出血5.性器出血6.頭蓋内出血7.その他 その他	

感染の徴候	
1.あり 2.なし ありの場合1.発熱2.気道症状3.咳嗽4.その他 その他	

■ 検査所見

末梢血検査（診断時又は治療前）			
検査年月日	西暦 年 月 日	白血球	/ μ L
赤血球	$\times 10^4 / \mu$ L	Hb	g/dL
MCV	fL	血小板	$\times 10^4 / \mu$ L
好中球	/ μ L	網赤血球	$\times 10^4 / \mu$ L
白血球分画	好中球 % 好酸球 % 好塩基球 % 単球 % リンパ球 % その他		
骨髄検査			
検査年月日	西暦 年 月 日		
骨髄生検所見	1. 過形成 2. 正形成 3. 低形成 病理医所見		
骨髄穿刺所見	1. 胸骨 2. 腸骨	有核細胞数	$\times 10^4 / \mu$ L
巨核球数	個/ μ L	赤芽球系	%
顆粒球系	%	単球系	%
リンパ球系	%	芽球系	%
造血細胞の形態異常	1. あり 2. なし 3. 評価不能 ありの場合認めるのは1. 赤芽球系 2. 顆粒球系 3. 巨核球系 赤芽球系 顆粒球系 巨核球系		
骨髄染色体分析	1. 正常 2. 異常 3. 解析不能 異常細胞の割合 % 異常所見		
PNH関連検査			
Ham 試験	1. 陽性 2. 陰性 3. 未実施		
GPIアンカー膜蛋白陰性細胞（フローサイトメトリ法）	赤血球 % 顆粒球 % その他の血球 % その他の血球名 判定：陰性細胞の増加 1. あり 2. なし		
血液生化学検査			
血清鉄	μ g/dL	不飽和鉄結合能	μ g/dL
フェリチン	ng/dL		
胸腰錐体MRI			
造血組織の減少	1. あり 2. なし	脂肪組織の増加	1. あり 2. なし
■ 鑑別診断			
再生不良性貧血			
鑑別できる場合にチェック	1. 白血病2. 骨髄異形成症候群3. 巨赤芽球性貧血4. 骨髄線維症5. 癌の骨髄転移6. 全身性エリテマトーデス7. 脾機能亢進症（肝硬変、門脈圧亢進症など） 8. 悪性リンパ腫9. 血球貪食症候群10. 感染症11. 発作性夜間ヘモグロビン尿症12. 多発性骨髄腫		
■ 重症度			
重症度			
再生不良性貧血の重症度基準（平成 16 年度修正）	1. Stage1 2. Stage2 3. Stage3 4. Stage4 5. Stage5		

■治療その他

治療			
1. 無治療 2. 治療あり			
アンドロゲン療法			
実施有無	1. 実施 2. 未実施	薬剤名	治療効果1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
免疫抑制療法			
実施有無	1. 実施 2. 未実施	薬剤名	治療効果1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
造血細胞移植療法			
実施有無	1. 実施 2. 未実施 3. 実施予定	施行日	西暦 年 月 日
HLAドナーの種類	1. HLA一致ドナー 2. HLA非一致ドナー HLA一致ドナーの場合1. 同胞 2. 同胞を除く血縁 3. 非血縁 生着1. あり 2. なし 生着後の合併症1. あり 2. なし ありの場合1. GVHD 2. 感染症 3. その他 感染症 その他 HLA不一致ドナーの場合1. 血縁 2. 非血縁 3. 臍帯血 治療効果1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明		
その他の治療法			
赤血球輸血	1. 実施 2. 未実施	頻度	回/月
血小板輸血	1. 実施 2. 未実施	実施の場合1. ランダムドナー 2. HLA適合ドナー	頻度 回/月
サイトカイン類	1. 実施 2. 未実施	薬剤名	治療効果1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
除鉄療法	1. 実施 2. 未実施	製剤	
上記以外の治療	1. 実施 2. 未実施	内容名	治療効果1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1. あり 2. なし		
以下 有の場合 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1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 椅子とベッド間の移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 整容1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 トイレ動作1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 入浴1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 階段昇降1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 更衣1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排便コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排尿コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助		
医療機関名			
医療機関所在地	指定医番号		
医師の氏名	電話番号	()	
	<input type="text"/>	記載年月日：平成	年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 061. 自己免疫性溶血性貧血（新規）

■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

連絡事項	

■診断

診断			
分類	1. 温式自己免疫性溶血性貧血 2. 寒冷凝集素症 3. 寒冷ヘモグロビン尿症 4. 混合型 5. Evans症候群		
病型	1. 特発性 2. 二次性 二次性の場合原因		
経過分類	1. 急性 2. 慢性	病因分類	1. 特発性 2. 続発性
診断年月日	西暦		
	年	月	日

■発症と経過

発病からの期間	
1. 3ヶ月未満 2. 3ヶ月以上12ヶ月未満 3. 12ヶ月以上	

■臨床所見

診察年月日			
西暦 年 月 日			
理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
肝腫大			
1.あり 2.なし ありの場合 横指			
脾腫			
1.あり 2.なし ありの場合 横指			
リンパ節腫大			
1.あり 2.なし			
貧血症状			
1.あり 2.なし ありの場合1.息切れ2.動悸3.易疲労感4.ふらつき5.頭痛6.その他 その他			
出血症状			
1.あり 2.なし ありの場合1.皮下出血2.鼻出血3.消化管出血4.眼底出血5.性器出血6.頭蓋内出血7.その他 その他			
黄疸症状			
1.あり 2.なし			
胆石			
1.あり 2.なし			
ヘモグロビン尿			
1.あり 2.なし			
先行感染			
1.あり 2.なし ありの場合1.発熱2.気道症状3.咳嗽4.その他 その他			

■検査所見

末梢血検査（診断時又は治療前）			
検査年月日	西暦 年 月 日		
赤血球形態異常	1.あり 2.なし ありの場合1.破碎2.球状3.大小不同4.凝集5.その他		
赤血球	×10 ⁴ /μL	Hb	g/dL
MCV	fL	網赤血球	×10 ⁴ /μL
白血球形態異常	1.あり 2.なし	白血球	/μL
白血球分画	好中球 % 好酸球 % 好塩基球 % 単球 % リンパ球 % その他		
血小板	×10 ⁴ /μL	総蛋白	/μL
アルブミン	g/dL	総ビリルビン	mg/dL
直接ビリルビン	mg/dL	IgG	mg/dL
IgA	mg/dL	IgM	mg/dL
C ₃	mg/dL	C ₄	mg/dL
AST	U/L	ALT	U/L
LDH	U/L	ハプトグロビン	mg/dL
CRP	mg/dL		

血液生化学検査			
HBs抗原	1.陽性 2.陰性	抗HCV抗体	1.陽性 2.陰性

赤血球抗体検査			
直接クームス試験	検査年月日 西暦 年 月 日	検査法1.試験管法 2.カラム法	1.陽性 2.陰性 3.その他 陽性の場合1. IgGのみ 2. IgGと補体 3.補体のみ 4.広スペクトルのみ 5.その他
間接クームス試験	検査年月日 西暦 年 月 日	検査法 1.試験管法 2.カラム法	所見 1.陽性 2.陰性 3.その他
寒冷凝集素価	検査年月日 西暦 年 月 日	所見	倍
ドナースランドスタイナー試験	検査年月日 西暦 年 月 日	1.陽性 2.陰性 3.その他	

骨髓検査			
検査年月日	西暦 年 月 日	実施有無	1.実施 2.未実施 未実施の理由
骨髓穿刺所見	1.胸骨 2.腸骨	有核細胞数	×10 ⁴ /μL
巨核球数	個/μL	赤芽球系	%
顆粒球系	%	単球系	%
リンパ球系	%	芽球系	%
M/E比			
骨髓染色体分析	1.正常 2.異常 3.解析不能 異常所見		
異型細胞の有無	1.あり 2.なし		

尿検査/便検査	
尿中ヘモグロビン	mg/dL
尿・便中ウロビリニン体増加	1.あり 2.なし

特殊検査(行われている場合には記載)			
赤血球結合IgG量	分子/RBC	検査年月日 西暦 年 月 日	
抗IgA直接クームス試験	1.陽性 2.陰性	検査年月日 西暦 年 月 日	
抗IgM直接クームス試験	1.陽性 2.陰性	検査年月日 西暦 年 月 日	
寒冷凝集素の温度作動域の拡大の有無	1.あり 2.なし	検査年月日 西暦 年 月 日	

鑑別診断	
鑑別できる場合にチェック	1.不適合輸血2.新生児溶血性疾患3.薬剤性溶血性疾患4.発作性夜間ヘモグロビン尿症5.先天性溶血性疾患6.心臓弁膜症などによる機械的溶血7.血栓性血小板減少性紫斑病8.巨赤芽球性貧血9.骨髓異形成症候群10.赤白血病11.congenital dyserythropoietic anemia12.肝胆道疾患13.体質性黄疸

重症度	
温式自己免疫性溶血性貧血 (AIHA) の重症度基準	1.stage1 2.stage2 3.stage3 4.stage4 5.stage5

■治療その他

治療			
1. 無治療(保温のみも含む) 2. 治療あり			
副腎皮質ステロイド療法			
現在の副腎皮質ステロイド治療の有無	1. 実施 2. 未実施		
プレドニゾン換算量	mg/日・週	単位1. 日 2. 週	
治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明		
投与4週以内の寛解 (Hb10g/dL以上) の有無	1. あり 2. なし		
寛解維持に15mg/日以上投与量の必要性	1. あり 2. なし		
摘脾			
実施有無	1. 実施 2. 未実施 施行日 西暦 年 月 日		
治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明		
免疫抑制療法			
実施有無	1. 実施 2. 未実施		
投与方法	薬剤名	投与量 mg/日・週	投与量単位1. 日 2. 週
治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明		
ダナゾール			
実施有無	1. 実施 2. 未実施		
投与方法	投与量 mg/日・週	投与量単位1. 日 2. 週	
治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明		
免疫グロブリン大量療法			
実施有無	1. 実施 2. 未実施		
治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明		
その他の治療法			
赤血球輸血	現在の赤血球輸血1. 実施 2. 未実施 頻度 回/月 全経過を通じての赤血球輸血1. 実施 2. 未実施		
血小板輸血	現在の血小板輸血1. 実施 2. 未実施 頻度 回/月 全経過を通じての血小板輸血1. 実施 2. 未実施		
リツキシマブ	1. 実施 2. 施行後経過観察中 3. 未実施	投与量 mg/日・週	投与量単位1. 日 2. 週
その他の治療	1. 実施 2. 未実施 薬剤名等 治療効果1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明		
人工呼吸器 (使用者のみ詳細記入)			
使用の有無	1. あり 2. なし		
以下 有の場合 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1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 椅子とベッド間の移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 整容1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 トイレ動作1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 入浴1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 階段昇降1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 更衣1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排便コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排尿コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 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		

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」(平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 062. 発作性夜間ヘモグロビン尿症（新規）

■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		
連絡事項			

■診断

分類	
1.古典的PNH 2.骨髄不全型PNH 3.混合型PNH 4.その他	
診断年月日	西暦 年 月 日

■発症と経過

先行病変	
1.再生不良性貧血 2.骨髄異型性症候群 3.その他 4.なし ありの場合 診断年月 西暦 年 月	

■臨床所見

理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
貧血症状			
有無	1.あり 2.なし ありの場合1.息切れ2.動悸3.易疲労感4.ふらつき5.頭痛6.その他 その他		
出血症状			
有無	1.あり 2.なし ありの場合1.皮下出血2.鼻出血3.消化管出血4.眼底出血5.性器出血6.頭蓋内出血7.その他 その他		
溶血症状			
有無	1.あり 2.なし ありの場合1.肉眼的ヘモグロビン尿2.嚙下困難3.腹痛4.男性機能不全5.その他 その他:		
血栓症状			
有無	1.あり 2.なし ありの場合 部位 診断法		
感染の徴候			
有無	1.あり 2.なし ありの場合1.発熱2.気道症状3.咳嗽4.その他 その他		

■検査所見

末梢血検査（診断時又は治療前）

検査年月日	西暦 年 月 日	白血球	/ μ L
赤血球	$\times 10^4 / \mu$ L	Hb	g/dL
MCV	fL	血小板	$\times 10^4 / \mu$ L
好中球	/ μ L	網赤血球	$\times 10^4 / \mu$ L
白血球分画	好中球 % 好酸球 % 好塩基球 % 単球 % リンパ球 % その他		
LDH	IU/L	間接ビリルビン	mg/dL
好中球アルカリホスファターゼスコア		赤血球アセチルコリンエステラーゼ	U
ハプトグロビン	mg/dL	Dダイマー	μ g/mL
血清クレアチニン	mg/dL	直接クームス試験	1. 陽性 2. 陰性

尿検査

尿上清ヘモグロビン	1. 陽性 2. 陰性	尿沈渣ヘモジデリン	1. 陽性 2. 陰性
-----------	-------------	-----------	-------------

骨髄検査

検査年月日	西暦 年 月 日		
骨髄生検所見	1. 過形成 2. 正形成 3. 低形成 病理医所見		
骨髄穿刺所見	1. 胸骨 2. 腸骨	有核細胞数	$\times 10^4 / \mu$ L
巨核球数	個/ μ L	赤芽球系	%
顆粒球系	%	単球系	%
リンパ球系	%	芽球系	%
造血細胞の形態異常	1. あり 2. なし 3. 評価不能 ありの場合認めるのは1. 赤芽球系 2. 顆粒球系 3. 巨核球系 赤芽球系 顆粒球系 巨核球系		
骨髄染色体分析	1. 正常 2. 異常 3. 解析不能 異常細胞の割合 % 異常所見		

PNH関連検査

Ham試験または砂糖水試験	1. 陽性 2. 陰性 3. 未実施
GPIアンカー膜蛋白陰性細胞（フローサイトメトリー法）	赤血球 % 顆粒球 % その他の血球 % その他の血球名 判定：陰性細胞の増加 1. あり 2. なし

■鑑別診断

鑑別診断

鑑別できる場合にチェック	1. 白血病2. 骨髄異形成症候群3. 巨赤芽球性貧血4. 骨髄線維症5. 癌の骨髄転移6. 全身性エリテマトーデス7. 脾機能亢進症 8. 悪性リンパ腫9. 血球貪食症候群10. 感染症11. 多発性骨髄炎
--------------	---

■重症度

重症度

溶血所見に基づいた重症度分類（平成25年度改訂）	1. 軽症 2. 中等症 3. 重症
--------------------------	--------------------

■治療その他

治療			
1. 無治療 2. 治療あり			
副腎皮質ステロイド			
実施有無	1. 実施 2. 未実施	薬剤名	治療効果1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
エクリズマブ			
実施有無	1. 実施 2. 未実施	治療効果	1. 効果あり 2. 不変 (効果なし) 3. 悪化
アンドロゲン療法			
実施有無	1. 実施 2. 未実施	薬剤名	治療効果1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
免疫抑制療法			
実施有無	1. 実施 2. 未実施	薬剤名	治療効果1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
抗凝固療法			
実施有無	1. 実施 2. 未実施	薬剤名	治療効果1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
造血細胞移植療法			
実施有無	1. 実施 2. 未実施 3. 実施予定	施行日	西暦 年 月 日
HLAドナーの種類	1. HLA一致ドナー 2. HLA非一致ドナー HLA一致ドナーの場合1. 同胞 2. 同胞を除く血縁 3. 非血縁 生着1. あり 2. なし 生着後の合併症1. あり 2. なし ありの場合1. GVHD 2. 感染症 3. その他 感染症 その他 HLA不一致ドナーの場合1. 血縁 2. 非血縁 3. 臍帯血 治療効果1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明		
その他の治療法			
赤血球輸血	1. 実施 2. 未実施	頻度	回/年
血小板輸血	1. 実施 2. 未実施	実施の場合	1. ランダムドナー 2. HLA適合ドナー 頻度 回/年
サイトカイン類	1. 実施 2. 未実施	薬剤名	治療効果1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
上記以外の治療	1. 実施 2. 未実施	内容名	治療効果1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1. あり 2. なし		
以下 有の場合 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1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 椅子とベッド間の移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 整容1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 トイレ動作1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 入浴1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 階段昇降1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 更衣1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排便コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排尿コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 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	記載年月日：平成 年 月 日		

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。 Ver. 141107

臨床調査個人票 063. 特発性血小板減少性紫斑病（新規）

■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
出生市区町村	性別		
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		
連絡事項			
■発症と経過			
発病からの期間			
発病からの期間	1.3ヶ月未満 2.3ヶ月以上12ヶ月未満 3.12ヶ月以上		
■臨床所見			
診察年月日			
西暦	年	月	日
出血症状			
1.あり 2.なし 種類1.紫斑2.点状出血3.斑状出血4.重症消化管出血5.歯肉出血6.鼻出血7.血尿8.下血 9.関節出血10.月経過多11.脳出血12.その他 その他			

■検査所見

末梢血検査 (最近6ヶ月以内で血小板数が最低のもの)			
検査年月日	西暦 年 月 日	白血球形態異常	1.あり 2.なし
赤血球形態異常	1.あり 2.なし	白血球	/ μ L
赤血球	$\times 10^4 / \mu$ L	Hb	g/dL
MCV	fL	血小板	$\times 10^4 / \mu$ L
白血球分画	好中球 % 好酸球 % 好塩基球 % 単球 % リンパ球 % その他		

骨髓検査	
検査年月日	西暦 年 月 日
実施有無	1.実施 2.未実施 未実施の理由
骨髓穿刺所見	1.胸骨 2.腸骨
有核細胞数	$\times 10^4 / \mu$ L
巨核球数	個/ μ L 又は1.減少 2.正常 3.増加
M/E比	
骨髓染色体分析	1.正常 2.異常 3.解析不能 異常所見
異型細胞の有無	1.あり 2.なし

血小板抗体検査	
血小板自己抗原検索	検査年月日 西暦 年 月 日 検査法 所見1.GP II b/IIIa 2.GP I b 3.その他 その他
網状血小板比率	検査年月日 西暦 年 月 日 比率 % 正常値 %

血中トロンボポイエチン値	
1.高値 2.正常	

HBs抗原	
1.陽性 2.陰性	

抗HCV抗体	
1.陽性 2.陰性	

ヘリコバクター・ピロリ菌	
1.陽性 2.陰性	

免疫学的検査	
血小板結合性免疫グロブリンG(PA IgG)の増加 1.あり 2.なし	

鑑別診断	
鑑別できる場合にチェック	1.再生不良性貧血2.骨髓異形成症候群3.白血病4.血栓性血小板減少性紫斑病5.薬剤による血小板減少症 6.骨髓異形成症候群7.膠原病8.抗リン脂質抗体症候群9.血小板減少をきたす先天性疾患10.肝硬変11.HIV感染症
除外できる場合にチェック	1.薬剤又は放射線障害2.発作性夜間血色素尿症3.全身性エリテマトーデス4.悪性リンパ腫5.骨髓癌移転 6.播種性血管内凝固症候群7.脾機能亢進症8.巨赤芽球貧血9.敗血症10.結核症11.サルコイドーシス12.血管腫

重症度	
特発性血小板減少性紫斑病重症度基準	1.Stage I 2.Stage II 3.Stage III 4.Stage IV 5.Stage V

■治療その他

治療			
1. 無治療 2. 治療あり			
副腎皮質ステロイド			
現在の副腎皮質ステロイド治療の有無	1. あり 2. なし プレドニゾン換算量 mg/日・週 治療効果 1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明	プレドニゾン換算量単位	1. 日 2. 週
摘脾			
摘脾治療の有無	1. あり 2. なし	実施日 西暦 年 月 日	治療効果 1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
免疫抑制剤			
現在の免疫抑制剤治療の有無	1. あり 2. なし 薬剤名 投与量 mg/日・週 治療効果 1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明	投与量単位	1. 日 2. 週
ダナゾール			
現在のダナゾール治療の有無	1. あり 2. なし 投与量 mg/日・週 治療効果 1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明	投与量単位	1. 日 2. 週
ピロリ除菌療法			
ピロリ除菌療法の有無	1. あり 2. なし	実施日 西暦 年 月 日	治療効果 1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
免疫グロブリン大量療法			
免疫グロブリン大量療法の有無	1. あり 2. なし	治療効果	1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
その他の治療法			
その他の治療法の有無	1. あり 2. なし	薬剤名等	治療効果 1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
トロンボポイエチン受容体作動薬			
現在のトロンボポイエチン受容体作動薬の有無	1. ロミプロスチム 2. エルトロンボパグ 3. なし 投与量 投与量単位	1. μ g/kg体重/日 2. mg 1日量	
全経過を通じてのトロンボポイエチン受容体作動薬の有無	1. あり 2. なし		
血小板輸血			
現在の血小板輸血の有無	1. あり 2. なし 投与量 単位 月に 回		
全経過を通じての血小板輸血の有無	1. あり 2. なし		
リツキシマブ			
現在のリツキシマブの有無	1. 施行中 2. 施行後経過観察中 3. なし		
全経過を通じてのリツキシマブの有無	1. あり 2. なし		
その他			
実施有無	1. 実施 2. 未実施	内容	
人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1. あり 2. なし		
以下 有の場合 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 1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 椅子とベッド間の移動 1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 整容 1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 トイレ動作 1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 入浴 1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 移動 1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 階段昇降 1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 更衣 1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排便コントロール 1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排尿コントロール 1. 自立 2. 部分介助 3. 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	記載年月日：平成 年 月 日		

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

臨床調査個人票 064. 血栓性血小板減少性紫斑病 (新規)

■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
出生市区町村	性別		
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		
連絡事項			

■発症と経過

病型			
1.先天性 2.後天性原発性 3.後天性二次性 (基礎疾患:1.膠原病 2.悪性新生物 3.薬剤 4.感染症)			
再発			
有無	1.初発 2.再発	再発の場合	再発 回目 初発は西暦 年 月
既往症			
1.あり 2.なし 病名			

■臨床所見

診察年月日			
西暦 年 月 日			
所見			
体温	度		
動揺性精神神経症状	1.あり 2.なし 種類1.頭痛2.せん妄3.錯乱4.人格の変化5.意識レベルの低下6.四肢麻痺7.痙攣		
血栓症の合併	1.あり 2.なし 部位	腹痛	1.あり 2.なし
下痢	1.あり 2.なし	尿所見	1.乏尿2.色調変化

■検査所見

末梢血検査			
検査年月日	西暦 年 月 日		
ADAMTS13活性	%	抗ADAMTS13抗体	BU/mL
白血球	/ μ L	赤血球	$\times 10^4$ / μ L
Hb	g/dL	血小板	$\times 10^4$ / μ L
網状赤血球	%	破碎赤血球	%

止血			
プロトロンビン時間 (INR)		活性化部分トロンボプラスチン時間	秒
フィブリノゲン	FDP μ g/mL	D-dimer μ g/mL	

生化学			
総ビリルビン	mg/dL	間接ビリルビン	mg/dL
AST	IU/L	ALT	IU/L
LDH	IU/L	尿素窒素	mg/dL
クレアチニン	mg/dL	ハプトグロビン	mg/dL
抗核抗体	倍	CRP	mg/dL
直接クームス	1. 陽性 2. 陰性	間接クームス	1. 陽性 2. 陰性
心筋トロポニン	ng/mL		

検尿			
潜血	1. あり 2. なし	蛋白	1. あり 2. なし
沈査異常	1. あり 2. なし		

重症度	
後天性TTP重症度分類	1. 重症 2. 中等症 3. 軽症
先天性TTP (Upshaw-Schulman症候群: USS) 重症度分類	1. 重症 2. 中等症 3. 軽症

鑑別診断	
鑑別できるものにチェック	1. 播種性血管内凝固症候群2. 溶血性尿毒症症候群3. HELLP 症候群4. Evans 症候群 5. 薬物投与関連・造血幹細胞や臓器移植関連・膠原病や悪性疾患に伴う症例6. 妊娠に伴う症例

治療その他	
治療	1. 無治療 2. 治療あり

血漿交換	
1. あり 2. なし	治療効果1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明

血漿輸注	
1. あり 2. なし	治療効果1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明

副腎皮質ステロイド	
1. あり 2. なし	

リツキシマブ	
1. あり 2. なし	

抗血小板薬	
1. あり 2. なし	

その他の治療法	
1. シクロホスファミド2. ピンクリスチン3. シクロスポリン4. 脾摘5. 免疫グロブリン大量療法	

血小板輸血	
1. あり 2. なし	

人工呼吸器 (使用者のみ詳細記入)			
使用の有無	1. あり 2. なし		
以下 有の場合 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1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 椅子とベッド間の移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 整容1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 トイレ動作1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 入浴1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 階段昇降1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 更衣1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排便コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排尿コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 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	記載年月日：平成 年 月 日

印

※自筆または押印のこと

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 065. 原発性免疫不全症候群（新規）

■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		
連絡事項			

■診断

診断

- ① 複合免疫不全症
 - 1. I. X連鎖重症複合免疫不全症
 - 2. II. 細網異形成症
 - 3. III. アデノシンデアミナーゼ (ADA) 欠損症
 - 4. IV. オーマン (Omenn) 症候群
 - 5. V. プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠損症
 - 6. VI. CD8欠損症
 - 7. VII. ZAP-70欠損症
 - 8. VIII. MHCクラスI欠損症
 - 9. IX. MHCクラスII欠損症
 - 10. X. IからXまでに掲げるもののほかの、複合免疫不全症
- ② 免疫不全を伴う特徴的な症候群
 - 11. I. ウィスコット・オルドリッチ (Wiskott-Aldrich) 症候群
 - 12. II. 毛細血管拡張性運動失調症
 - 13. III. ナイミーヘン染色体不安定 (Nijmegen breakage) 症候群
 - 14. IV. ブルーム (Bloom) 症候群
 - 15. V. ICF症候群
 - 16. VI. PMS2異常症
 - 17. VII. RIDDLE症候群
 - 18. VIII. シムケ (Schimke) 症候群
 - 19. IX. ネザートン (Netherton) 症候群
 - 20. X. 胸腺低形成 (DiGeorge症候群、22q11.2欠失症候群)
 - 21. XI. 高IgE症候群
 - 22. XII. 肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症
 - 23. XIII. 先天性角化不全症
- ③ 液性免疫不全を主とする疾患
 - 24. I. X連鎖無ガンマグロブリン血症 3
 - 25. II. 分類不能型免疫不全症
 - 26. III. 高IgM症候群
 - 27. IV. IgGサブクラス欠損症
 - 28. V. 選択的IgA欠損症
 - 29. VI. 特異抗体産生不全症
 - 30. VII. 乳児一過性低ガンマグロブリン血症
 - 31. VIII. IかVIIまでに掲げるもののほかの、液性免疫不全を主とする疾患
- ④ 免疫調節障害
 - 32. I. チェディアック・東 (Chédiak-Higashi) 症候群
 - 33. II. X連鎖リンパ増殖症候群
 - 34. III. 自己免疫性リンパ増殖症候群 (ALPS)
 - 35. IV. IからIIIに掲げるもののほかの、免疫調節障害
- ⑤ 原発性食細胞機能不全症および欠損症
 - 36. I. 重症先天性好中球減少症
 - 37. II. 周期性好中球減少症
 - 38. III. I及びIIに掲げるもののほかの、慢性の経過をたどる好中球減少症
 - 39. IV. 白血球接着不全症
 - 40. V. シュワツハマン・ダイヤモンド (Shwachman-Diamond) 症候群
 - 41. VI. 慢性肉芽腫症
 - 42. VII. ミエロペルオキシダーゼ欠損症
 - 43. VIII. メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症
 - 44. IX. IVからVIIIに掲げるもののほかの、白血球機能異常
- ⑥ 自然免疫異常
 - 45. I. 免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症
 - 46. II. IRAK4欠損症
 - 47. III. MyD88欠損症
 - 48. IV. 慢性皮膚粘膜カンジダ症
 - 49. V. IからIVに掲げるもののほかの、自然免疫異常
- ⑦ 先天性補体欠損症
 - 50. I. 先天性補体欠損症
 - 51. II. 遺伝性血管性浮腫 (C1インヒビター欠損症)
 - 52. III. I及びIIに掲げるもののほかの、先天性補体欠損症

■臨床所見

理学所見				
身長	cm	体重	kg	
合併症				
反復性気道感染症（中耳炎、副鼻腔炎を含む）	1.あり	2.なし	3.不明	内容
重症細菌感染症	1.あり	2.なし	3.不明	内容
気管支拡張症	1.あり	2.なし	3.不明	内容
膿皮症	1.あり	2.なし	3.不明	内容
化膿性リンパ節炎	1.あり	2.なし	3.不明	内容
遷延性下痢症	1.あり	2.なし	3.不明	内容
口腔カンジタ症	1.あり	2.なし	3.不明	内容
カリニ肺炎	1.あり	2.なし	3.不明	内容
ウイルス感染の重症化（重症水痘など）	1.あり	2.なし	3.不明	内容
その他の感染症	1.あり	2.なし	3.不明	内容
アレルギー疾患	1.あり	2.なし	3.不明	内容
慢性湿疹	1.あり	2.なし	3.不明	内容
関節炎	1.あり	2.なし	3.不明	内容
自己免疫疾患	1.あり	2.なし	3.不明	内容
先天性心疾患	1.あり	2.なし	3.不明	内容
小脳失調	1.あり	2.なし	3.不明	内容
悪性腫瘍	1.あり	2.なし	3.不明	内容
その他	1.あり	2.なし	3.不明	その他の内容

■検査所見

末梢血検査（受診時）

白血球	/ μ L	赤血球	$\times 10^4$ / μ L
Hb	g/dL	血小板	$\times 10^4$ / μ L
リンパ球数	/mm ³	好中球	/ μ L

免疫血清学検査

	受診時
CH ₅₀ 値	U/dL
CH ₃ 値	mg/dL
CH ₄ 値	mg/dL
IgG	mg/dL
サブクラス	IgG ₁ mg/dL IgG ₂ mg/dL IgG ₃ mg/dL IgG ₄ mg/dL
IgA	mg/dL
IgM	mg/dL
IgE	mg/dL

リンパ球サブセット

	受診時
B細胞	%
T細胞	%
CD4/CD8比	

細胞性免疫検査

	受診時
リンパ球幼若化反応	1. 正常 2. 異常 3. 未検査
遅延型皮膚反応	1. 正常 2. 異常 3. 未検査
NK活性	1. 正常 2. 異常 3. 未検査

顆粒球機能検査

	受診時
走化能	1. 正常 2. 異常 3. 未検査
貪食能	1. 正常 2. 異常 3. 未検査
殺菌能	1. 正常 2. 異常 3. 未検査
NBT還元能など	1. 正常 2. 異常 3. 未検査

酵素活性

	受診時
ADA活性	1. 正常 2. 異常 3. 未検査
PNP活性	1. 正常 2. 異常 3. 未検査

胸部X線

	受診時
肺炎	1. あり 2. なし 3. 不明
気管支拡張症	1. あり 2. なし 3. 不明
他の異常所見	1. あり 2. なし 3. 不明 異常所見の内容

遺伝子診断

所見有無	1. 所見あり 2. 所見なし 3. 未検査 所見
------	---------------------------

■重症度

治療継続性

次の治療の継続性 補充療法（阻害薬等の代替治療薬の投与を含む）、G-CSF療法、 除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、 抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、 腹膜透析、血液透析	1. 継続的に実施する（断続的な場合も含めて概ね6 か月以上） 2. 必要だが継続的ではない 3. 不要
--	--

■治療その他

造血細胞移植療法			
実施有無	1.実施 2.未実施 3.実施予定 施行日 西暦 年 月 日 2回目施行日 西暦 年 月 日		
HLAドナーの種類	1.HLA一致ドナー 2.HLA非一致ドナー HLA一致ドナーの場合1.同胞 2.同胞を除く血縁 3.非血縁 HLA不一致ドナーの場合1.血縁 2.非血縁 3.臍帯血 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明		
その他の治療法			
IFN-gammaの使用	1.あり 2.なし		
ガンマグロブリン補充			
実施有無	1.実施 2.未実施	用量	週間に1回 g
抗菌剤			
実施有無	1.実施 2.未実施	薬剤名	
その他			
実施有無	1.実施 2.未実施	内容	
人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	記載年月日：平成 年 月 日		

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

※自筆または押印のこと

Ver. 141107

臨床調査個人票 066. IgA腎症（新規）

■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

連絡事項	

■発症と経過

入院回数	1年間の原疾患および合併症による入院回数	回
-------------	----------------------	---

経過	
経過の状態	
経過が進行性の病変で	1.ある 2.ない
最近1年間の変化	
その他	

■臨床所見

理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	浮腫	1.あり 2.なし 3.不明
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg

腎・泌尿器症状			
急速進行性糸球体腎炎	1.あり 2.なし 3.不明	ネフローゼ症候群	1.あり 2.なし 3.不明
急性腎不全	1.あり 2.なし 3.不明	急速に進行する腎不全	1.あり 2.なし 3.不明
慢性腎不全	1.あり 2.なし 3.不明		

合併症	
高血圧	1.あり 2.なし 3.不明
その他の合併症	

■検査所見

尿検査			
定性：蛋白	1.あり 2.なし 3.不明	尿蛋白定性	1.± 2.+ 3.2+ 4.3+
1日蛋白量	g/day	尿蛋白g/gCr	g/gCr
定性：潜血	1.あり 2.なし 3.不明	肉眼的血尿	1.あり 2.なし 3.不明
沈渣異常	1.あり 2.なし 3.不明	沈渣：赤血球	/HPF
沈渣：白血球	1.あり 2.なし 3.不明	沈渣：赤血球円柱	1.あり 2.なし 3.不明
沈渣：白血球円柱	1.あり 2.なし 3.不明	沈渣：顆粒円柱	1.あり 2.なし 3.不明
尿路感染	1.あり 2.なし 3.不明		

血液検査			
赤血球	×10 ⁴ /μL	Hb	g/dL
Ht	%	血小板	×10 ⁴ /μL
総蛋白	g/dL	アルブミン	g/dL
尿素窒素	mg/dL	クレアチニン	mg/dL クレアチニンの上昇1.あり 2.なし 3.不明
シスタチンC	mg/L	eGFR	mL/min/1.73m ²
IgA	mg/dL	C ₃	mg/L
MPO-ANCA	IU/mL 基準値	IU/mL	結果1.陽性 2.陰性
PR3-ANCA	IU/mL 基準値	IU/mL	結果1.陽性 2.陰性
C-ANCA	IU/mL 基準値	IU/mL	結果1.陽性 2.陰性
P-ANCA	IU/mL 基準値	IU/mL	結果1.陽性 2.陰性
抗GBM抗体	IU/mL 基準値	IU/mL	結果1.陽性 2.陰性
その他の検査			

病理組織検査	
実施有無	1.実施 2.未実施
検査年月日	西暦 年 月 日
部位	
腎糸球体における半月体形成	1.あり 2.なし 3.不明
主たる組織像	毛細血管/細・小動脈の壊死性血管炎 1.あり 2.なし 3.不明 その他

病理組織検査	
腎生検	腎生検の実施1.有 2.無 検査年月日 西暦 年 月 日 IgA沈着の有無1.有 2.無 総糸球体数 個 細胞性半月体 % 線維細胞性半月体 % 線維性半月体 % 全節性硬化 % 分節性硬化 % 組織学的重症度1. I 2. II 3. III 4. IV

その他の検査	

鑑別診断	
鑑別できるものにチェック	1. 膠原病2. 他の血管炎症候群（顕微鏡的PN、アレルギー性肉芽腫性血管炎）3. 悪性腫瘍4. 感染症 5. 薬剤性血管炎6. 抗GBM抗体関連疾患7. 心房免疫腫8. コレステロール閉栓症9. 紫斑病性腎炎 10. 肝硬変症11. ループス腎炎12. その他 その他の疾患名

重症度	
CKD 重症度分類ヒートマップ	1.緑 2.黄 3.オレンジ 4.赤

■治療その他

治療			
扁桃	1.あり 2.なし 3.不明		
ステロイド（ステロイドパルス、経口ステロイド）	1.あり 2.なし 3.不明		
ステロイド以外の免疫抑制剤	1.あり 2.なし 3.不明	ありの場合	薬剤名
抗凝固薬（ヘパリン、ワーファリン）	1.あり 2.なし 3.不明		
抗血小板薬	1.あり 2.なし 3.不明		
ACE阻害薬	1.あり 2.なし 3.不明		
ARB	1.あり 2.なし 3.不明		
他の降圧薬（Ca拮抗薬、 α 遮断薬、 β 遮断薬、その他）	1.あり 2.なし 3.不明		
利尿薬（サイアザイド系利尿薬、ループ利尿薬、その他）	1.あり 2.なし 3.不明		
抗アルドステロン薬	1.あり 2.なし 3.不明		
脂質代謝改善薬（スタチン、その他）	1.あり 2.なし 3.不明		
尿酸降下薬	1.あり 2.なし 3.不明		
透析療法	1.あり 2.なし 3.不明	導入年月日	西暦 年 月 日
腎移植	1.あり 2.なし 3.不明	導入年月日	西暦 年 月 日

その他の治療法	
1.あり 2.なし 3.不明	ありの場合 治療法

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	<input type="text"/> 印 記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。 Ver.141107

臨床調査個人票 067. 多発性嚢胞腎（新規）

■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
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		
連絡事項			

■診断

診断	
病名	1.常染色体優性多発性嚢胞腎(ADPKD) 2.常染色体劣性多発性嚢胞腎(ARPKD) 診断日 西暦 年 月 日

■発症と経過

経過(ARPKDのみ)	
出生前診断	診断の方法1.US 2.直接遺伝子解析 3.連鎖解析 診断日 西暦 年 月 日
アプガースコア	1分 点 5分 点
在胎週数	週 日
出生体重	g
周産期人工換気	1.有 2.無 3.不明 その方法1.従来型 2.HFO
周産期NOの使用	1.有 2.無 3.不明
周産期ECMOの使用	1.有 2.無 3.不明
酸素療法を要する慢性肺疾患	1.有 2.無 3.不明
合併症(奇形等)	1.有 2.無 3.不明

■臨床所見

理学所見			
身長	cm	体重	kg
腹囲	cm		
収縮期血圧	mmHg	拡張期血圧	mmHg
全身症状			
腎臓痛（尿路結石を含む）	1.あり 2.なし 3.不明	肉眼的血尿・嚢胞出血	1.あり 2.なし 3.不明
高血圧	1.あり 2.なし 3.不明	感染症（嚢胞感染・尿路感染症）	1.あり 2.なし 3.不明
脳出血	1.あり 2.なし 3.不明		
消化器症状			
肝線維症	1.あり 2.なし 3.不明	肝臓病理	DuctalPlateの異常1.あり 2.なし 3.不明
その他			
その他	1.あり 2.なし 3.不明		
合併症			
肝嚢胞	1.あり 2.なし 3.不明	脳動脈瘤	1.あり 2.なし 3.不明
心臓弁膜症	1.あり 2.なし 3.不明	大腸憩室	1.あり 2.なし 3.不明

■検査所見

腎画像診断			
超音波断層像	両腎のそれぞれの嚢胞数 個 皮髄境界が不明瞭で腫大し高輝度を示す典型的画像所見1.あり 2.なし 3.不明		
CT, MRI	両腎のそれぞれの嚢胞数 個		
腎機能検査			
クレアチニン	mg/dL	尿蛋白Cr比	g/gCr
eGFR	mL/min/1.73m ²	CKD stage	
検査年月日	西暦 年 月 日		
腎容積測定検査			
画像検査の種類	1.US 2.CT 3.MRI	両腎容積	cm ³
腎容積増大速度	%/年	検査年月日	西暦 年 月 日
肝機能検査			
AST	IU/L	ALT	IU/L
γ-GTP	IU/L	検査年月日	西暦 年 月 日
随時尿検査			
蛋白（定性）	1.± 2.+ 3.2+ 4.3+	潜血（定性）	1.あり 2.なし 3.不明
検査年月日	西暦 年 月 日		
心臓超音波検査			
心臓弁膜症	1.あり 2.なし 3.不明	検査年月日	西暦 年 月 日
脳MRA検査			
頭蓋内動脈瘤	1.あり 2.なし 3.不明	検査年月日	西暦 年 月 日
胆道系徴候（ARPKDのみ）			
門脈圧亢進症	1.あり 2.なし 3.不明	腹壁皮下静脈の拡張、エコーによる肝脾腫、門脈血流逆流所見など	
静脈瘤出血	1.あり 2.なし 3.不明	胆管炎	1.あり 2.なし 3.不明
脾機能亢進症	1.あり 2.なし 3.不明		
鑑別診断			
鑑別診断			
鑑別できるものにチェック	1.多発性単純性腎嚢胞2.尿細管性アシドーシス3.多嚢胞腎4.多房性腎嚢胞5.髄質嚢胞性疾患6.多嚢胞化萎縮腎		
重症度			
重症度			
CKD 重症度分類ヒートマップ	1.緑 2.黄 3.オレンジ 4.赤	腎容積750mL以上かつ腎容積増大速度5%/年以上	1.はい 2.いいえ

■治療その他

治療			
降圧治療	1.あり 2.なし 3.不明	ACEI/ARB	1.あり 2.なし 3.不明
Tolvaptan	1.あり 2.なし 3.不明	腎動脈塞栓療法	1.あり 2.なし 3.不明
肝動脈塞栓療法	1.あり 2.なし 3.不明	腎嚢胞穿刺術	1.あり 2.なし 3.不明
肝嚢胞穿刺術	1.あり 2.なし 3.不明	腎嚢胞開窓あるいは摘除術	1.あり 2.なし 3.不明
肝嚢胞開窓あるいは摘除術	1.あり 2.なし 3.不明	腎摘除術	1.あり 2.なし 3.不明
肝部分切除術	1.あり 2.なし 3.不明	糖尿病治療	1.あり 2.なし 3.不明
成長ホルモン(ARPKDのみ)	1.あり 2.なし 3.不明	エリスロポエチン	1.あり 2.なし 3.不明
経管栄養(ARPKDのみ)	1.あり 2.なし 3.不明	静脈瘤絞扼術(ARPKDのみ)	1.あり 2.なし 3.不明
門脈シャント術(ARPKDのみ)	1.あり 2.なし 3.不明	脾摘(ARPKDのみ)	1.あり 2.なし 3.不明
透析療法	1.あり 2.なし 3.不明	導入年月日	西暦 年 月 日
腎移植	1.あり 2.なし 3.不明	施行年月日	西暦 年 月 日

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	<input type="text"/> 印 記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。 Ver.141107

臨床調査個人票 068. 黄色靱帯骨化症（新規）

■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		
連絡事項			

■臨床所見

自覚症状			
四肢・躯幹のしびれ, 痛み, 感覚障害	1.あり 2.なし 3.不明	四肢・躯幹の運動障害	1.あり 2.なし 3.不明
膀胱直腸障害	1.あり 2.なし 3.不明	脊柱の可動域制限	1.あり 2.なし 3.不明
四肢の腱反射異常	1.あり 2.なし 3.不明	四肢の病的反射	1.あり 2.なし 3.不明
生活機能障害度			
1.日常生活、通院にほとんど介助を要しない。 2.日常生活、通院に部分介助を要する。 3.日常生活に全面的な介助を要し、独力では歩行起立不能。			

■検査所見

単純X線写真による脊柱靱帯骨化巣 (後縦靱帯骨化又は黄色靱帯骨化)の証明			
検査年月日	西暦 年 月 日		
頸椎	1.あり 2.なし 3.未撮影	認められた靱帯骨化	1.後縦靱帯 2.黄色靱帯
胸椎	1.あり 2.なし 3.未撮影	認められた靱帯骨化	1.後縦靱帯 2.黄色靱帯
腰椎	1.あり 2.なし 3.未撮影	認められた靱帯骨化	1.後縦靱帯 2.黄色靱帯
MRIによる硬膜管狭小又は髄内信号変化の証明			
検査年月日	西暦 年 月 日		
頸椎	1.あり 2.なし 3.未撮影	認められた靱帯骨化	1.後縦靱帯 2.黄色靱帯
胸椎	1.あり 2.なし 3.未撮影	認められた靱帯骨化	1.後縦靱帯 2.黄色靱帯
腰椎	1.あり 2.なし 3.未撮影	認められた靱帯骨化	1.後縦靱帯 2.黄色靱帯
MRIによる脊髄圧迫			
1.あり 2.なし 3.未撮影			
CTによる靱帯骨化の証明			
検査年月日	西暦 年 月 日		
頸椎	1.あり 2.なし 3.未撮影	認められた靱帯骨化	1.後縦靱帯 2.黄色靱帯
胸椎	1.あり 2.なし 3.未撮影	認められた靱帯骨化	1.後縦靱帯 2.黄色靱帯
腰椎	1.あり 2.なし 3.未撮影	認められた靱帯骨化	1.後縦靱帯 2.黄色靱帯

■鑑別診断

鑑別診断	
鑑別できるものにチェック	1. 強直性脊椎炎 2. 変形性脊椎症 3. 強直性脊椎骨増殖症 4. 椎管狭窄症 5. 椎間板ヘルニア 6. 脊柱奇形 7. 脊椎・脊髄腫瘍 8. 運動ニューロン疾患 9. 痙性脊髄麻痺 10. 多発ニューロパチー 11. 脊椎炎 12. 末梢神経障害 13. 筋疾患 14. 脊髄小脳変性症 15. 脳血管障害

■重症度

靱帯骨化による運動機能障害

画像所見で後縦靱帯骨化または黄色靱帯骨化が証明される	1. はい 2. いいえ
それが神経障害の原因となって、日常生活上支障となる著しい運動機能障害を伴う	1. はい 2. いいえ

機能評価

評価年月日	西暦 年 月 日
上肢運動機能	1. 箸又はスプーンのいずれを用いても自力では食事をすることができない。 2. スプーンを用いて自力で食事ができるが、箸ではできない。 3. 不自由ではあるが、箸を用いて食事ができる。 4. 箸を用いて日常食事をしているが、ぎこちない。 5. 正常
下肢運動機能	1. 歩行できない。 2. 平地でも杖又は支持を必要とする。 3. 平地では杖又は支持を必要としないが、階段ではこれらを要する。 4. 平地・階段ともに杖又は支持を必要としないが、ぎこちない。 5. 正常
知覚	上肢1. 明白な知覚障害がある。 2. 軽度の知覚障害又はしびれ感がある。 3. 正常 下肢1. 明白な知覚障害がある。 2. 軽度の知覚障害又はしびれ感がある。 3. 正常 軀幹1. 明白な知覚障害がある。 2. 軽度の知覚障害又はしびれ感がある。 3. 正常
膀胱	1. 尿閉 2. 高度の排尿困難(残尿感, 努噴, 淋瀝) 3. 軽度の排尿困難(頻尿, 開始遅延) 4. 正常

■治療その他

今まで手術した部位

頸椎前方	1. あり 2. なし 時期 西暦 年 月	頸椎後方	1. あり 2. なし 時期 西暦 年 月
胸椎前方	1. あり 2. なし 時期 西暦 年 月	胸椎後方	1. あり 2. なし 時期 西暦 年 月
腰椎前方	1. あり 2. なし 時期 西暦 年 月	腰椎後方	1. あり 2. なし 時期 西暦 年 月

今後手術予定の部位

頸椎前方	1. あり 2. なし 時期 西暦 年 月	頸椎後方	1. あり 2. なし 時期 西暦 年 月
胸椎前方	1. あり 2. なし 時期 西暦 年 月	胸椎後方	1. あり 2. なし 時期 西暦 年 月
腰椎前方	1. あり 2. なし 時期 西暦 年 月	腰椎後方	1. あり 2. なし 時期 西暦 年 月

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）

使用の有無	1. あり 2. なし		
以下 有の場合 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1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 椅子とベッド間の移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 整容1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 トイレ動作1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 入浴1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 階段昇降1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 更衣1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排便コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排尿コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 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	記載年月日：平成 年 月 日

印

※自筆または押印のこと

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 069. 後縦靱帯骨化症（新規）

■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		
連絡事項			

■臨床所見

自覚症状			
四肢・躯幹のしびれ, 痛み, 感覚障害	1.あり 2.なし 3.不明	四肢・躯幹の運動障害	1.あり 2.なし 3.不明
膀胱直腸障害	1.あり 2.なし 3.不明	脊柱の可動域制限	1.あり 2.なし 3.不明
四肢の腱反射異常	1.あり 2.なし 3.不明	四肢の病的反射	1.あり 2.なし 3.不明
生活機能障害度			
1.日常生活、通院にほとんど介助を要しない。 2.日常生活、通院に部分介助を要する。 3.日常生活に全面的な介助を要し、独力では歩行起立不能。			

■検査所見

単純X線写真による脊柱靱帯骨化巣 (後縦靱帯骨化又は黄色靱帯骨化)の証明			
検査年月日	西暦 年 月 日		
頸椎	1.あり 2.なし 3.未撮影	認められた靱帯骨化	1.後縦靱帯 2.黄色靱帯
胸椎	1.あり 2.なし 3.未撮影	認められた靱帯骨化	1.後縦靱帯 2.黄色靱帯
腰椎	1.あり 2.なし 3.未撮影	認められた靱帯骨化	1.後縦靱帯 2.黄色靱帯
MRIによる硬膜管狭小又は髄内信号変化の証明			
検査年月日	西暦 年 月 日		
頸椎	1.あり 2.なし 3.未撮影	認められた靱帯骨化	1.後縦靱帯 2.黄色靱帯
胸椎	1.あり 2.なし 3.未撮影	認められた靱帯骨化	1.後縦靱帯 2.黄色靱帯
腰椎	1.あり 2.なし 3.未撮影	認められた靱帯骨化	1.後縦靱帯 2.黄色靱帯
MRIによる脊髄圧迫			
1.あり 2.なし 3.未撮影			
CTによる靱帯骨化の証明			
検査年月日	西暦 年 月 日		
頸椎	1.あり 2.なし 3.未撮影	認められた靱帯骨化	1.後縦靱帯 2.黄色靱帯
胸椎	1.あり 2.なし 3.未撮影	認められた靱帯骨化	1.後縦靱帯 2.黄色靱帯
腰椎	1.あり 2.なし 3.未撮影	認められた靱帯骨化	1.後縦靱帯 2.黄色靱帯

■鑑別診断

鑑別できるものにチェック	1. 強直性脊椎炎 2. 変形性脊椎症 3. 強直性脊椎骨増殖症 4. 椎管狭窄症 5. 椎間板ヘルニア 6. 脊柱奇形 7. 脊椎・脊髄腫瘍 8. 運動ニューロン疾患 9. 痙性脊髄麻痺 10. 多発ニューロパチー 11. 脊髄炎 12. 末梢神経障害 13. 筋疾患 14. 脊髄小脳変性症 15. 脳血管障害
--------------	---

■重症度

靱帯骨化による運動機能障害

画像所見で後縦靱帯骨化または黄色靱帯骨化が証明される	1. はい 2. いいえ
それが神経障害の原因となって、日常生活上支障となる著しい運動機能障害を伴う	1. はい 2. いいえ

機能評価

評価年月日	西暦 年 月 日
上肢運動機能	1. 箸又はスプーンのいずれを用いても自力では食事をする事ができない。 2. スプーンを用いて自力で食事ができるが、箸ではできない。 3. 不自由ではあるが、箸を用いて食事ができる。 4. 箸を用いて日常食事をしているが、ぎこちない。 5. 正常
下肢運動機能	1. 歩行できない。 2. 平地でも杖又は支持を必要とする。 3. 平地では杖又は支持を必要としないが、階段ではこれらを要する。 4. 平地・階段ともに杖又は支持を必要としないが、ぎこちない。 5. 正常
知覚	上肢1. 明白な知覚障害がある。 2. 軽度の知覚障害又はしびれ感がある。 3. 正常 下肢1. 明白な知覚障害がある。 2. 軽度の知覚障害又はしびれ感がある。 3. 正常 軀幹1. 明白な知覚障害がある。 2. 軽度の知覚障害又はしびれ感がある。 3. 正常
膀胱	1. 尿閉 2. 高度の排尿困難(残尿感, 努噴, 淋瀝) 3. 軽度の排尿困難(頻尿, 開始遅延) 4. 正常

■治療その他

今まで手術した部位

頸椎前方	1. あり 2. なし 時期 西暦 年 月	頸椎後方	1. あり 2. なし 時期 西暦 年 月
胸椎前方	1. あり 2. なし 時期 西暦 年 月	胸椎後方	1. あり 2. なし 時期 西暦 年 月
腰椎前方	1. あり 2. なし 時期 西暦 年 月	腰椎後方	1. あり 2. なし 時期 西暦 年 月

今後手術予定の部位

頸椎前方	1. あり 2. なし 時期 西暦 年 月	頸椎後方	1. あり 2. なし 時期 西暦 年 月
胸椎前方	1. あり 2. なし 時期 西暦 年 月	胸椎後方	1. あり 2. なし 時期 西暦 年 月
腰椎前方	1. あり 2. なし 時期 西暦 年 月	腰椎後方	1. あり 2. なし 時期 西暦 年 月

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）

使用の有無	1. あり 2. なし		
以下 有の場合 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1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 椅子とベッド間の移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 整容1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 トイレ動作1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 入浴1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 階段昇降1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 更衣1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排便コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排尿コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 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	記載年月日：平成 年 月 日

印

※自筆または押印のこと

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 070. 広範脊柱管狭窄症（新規）

■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		
連絡事項			

■発症と経過

既往歴	
1.あり 2.なし 既往の種類1.外傷 2.糖尿病 3.内分泌疾患 4.骨系統疾患 内分泌疾患の病名 骨系統疾患の病名	

■臨床所見

自覚症状			
四肢・躯幹の痛み	1.あり 2.なし 3.不明	しびれ	1.あり 2.なし 3.不明
四肢の筋力低下	1.あり 2.なし 3.不明	運動障害	1.あり 2.なし 3.不明
脊椎性間欠跛行	1.あり 2.なし 3.不明	排尿・排便障害	1.あり 2.なし 3.不明

生活機能障害度

1.日常生活、通院にほとんど介助を要しない。 2.日常生活、通院に部分介助を要する。
3.日常生活に全面的な介助を要し、独力では歩行起立不能。

■検査所見

単純X線写真上、脊椎性病変(骨棘形成、椎間板腔狭小化)			
検査年月日	西暦	年 月 日	頸椎 1.あり 2.なし
胸椎	1.あり 2.なし		腰椎 1.あり 2.なし

MRIによる硬膜管狭小又は髄内信号変化の証明

検査年月日	西暦	年 月 日	頸椎	1.あり 2.なし 3.未撮影
胸椎	1.あり 2.なし 3.未撮影		腰椎	1.あり 2.なし 3.未撮影

CTによる靱帯骨化の証明

頸椎	1.あり 2.なし 3.未撮影	胸椎	1.あり 2.なし 3.未撮影
腰椎	1.あり 2.なし 3.未撮影 認められた靱帯骨化1.後縦靱帯 2.黄色靱帯		

CTミエロによる明らかな硬膜管狭小化の証明

検査年月日	西暦	年 月 日	頸椎	1.あり 2.なし 3.未撮影
胸椎	1.あり 2.なし 3.未撮影		腰椎	1.あり 2.なし 3.未撮影

その他

頸椎、胸椎、腰椎の2か所以上で狭窄を証明できる。	1.証明できる 2.証明できない		
画像上の脊柱管狭小化と症状との間に因果関係	1.認められる 2.認められない		

■鑑別診断

鑑別診断

鑑別できるものにチェック	1. 頸椎、胸椎、腰椎椎間板ヘルニア 2. 脊椎・脊髄腫瘍、脊髄馬尾神経腫瘍 3. 運動ニューロン疾患、脊髄小脳変性症、パーキンソン病等の神経変性疾患等 4. 脳血管障害 5. 後縦靭帯骨化症 6. 変形性脊椎症(神経学的障害を伴わない) 7. 脊椎すべり症(神経学的障害を伴わない) 8. 腹部大動脈瘤 9. 閉塞性動脈硬化症 10. 末梢神経障害 11. 多発性神経炎 12. 筋疾患 13. 黄色靭帯骨化症
--------------	--

■重症度

機能評価

評価年月日	西暦 年 月 日
上肢運動機能	1. 箸又はスプーンのいずれを用いても自力では食事をすることができない。 2. スプーンを用いて自力で食事ができるが、箸ではできない。 3. 不自由ではあるが、箸を用いて食事ができる。 4. 箸を用いて日常食事をしているが、ぎこちない。 5. 正常
下肢運動機能	1. 歩行できない。 2. 平地でも杖又は支持を必要とする。 3. 平地では杖又は支持を必要としないが、階段ではこれらを要する。 4. 平地・階段ともに杖又は支持を必要としないが、ぎこちない。 5. 正常
知覚	上肢 1. 明白な知覚障害がある。 2. 軽度の知覚障害又はしびれ感がある。 3. 正常 下肢 1. 明白な知覚障害がある。 2. 軽度の知覚障害又はしびれ感がある。 3. 正常 軀幹 1. 明白な知覚障害がある。 2. 軽度の知覚障害又はしびれ感がある。 3. 正常
膀胱	1. 尿閉 2. 高度の排尿困難(残尿感、努嘔、淋瀝) 3. 軽度の排尿困難(頻尿、開始遅延) 4. 正常
間欠性跛行	1. あり 2. なし

■治療その他

今まで手術した部位

頸椎前方	1. あり 2. なし 時期 西暦 年 月	頸椎後方	1. あり 2. なし 時期 西暦 年 月
胸椎前方	1. あり 2. なし 時期 西暦 年 月	胸椎後方	1. あり 2. なし 時期 西暦 年 月
腰椎前方	1. あり 2. なし 時期 西暦 年 月	腰椎後方	1. あり 2. なし 時期 西暦 年 月

今後手術予定の部位

頸椎前方	1. あり 2. なし 時期 西暦 年 月	頸椎後方	1. あり 2. なし 時期 西暦 年 月
胸椎前方	1. あり 2. なし 時期 西暦 年 月	胸椎後方	1. あり 2. なし 時期 西暦 年 月
腰椎前方	1. あり 2. なし 時期 西暦 年 月	腰椎後方	1. あり 2. なし 時期 西暦 年 月

人工呼吸器(使用者のみ詳細記入)

使用の有無	1. あり 2. なし		
以下 有の場合 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 1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 椅子とベッド間の移動 1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 整容 1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 トイレ動作 1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 入浴 1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 移動 1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 階段昇降 1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 更衣 1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排便コントロール 1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排尿コントロール 1. 自立 2. 部分介助 3. 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	記載年月日：平成 年 月 日

印

※自筆または押印のこと

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 071. 特発性大腿骨頭壊死症（新規）

■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
出生市区町村	性別		
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		
連絡事項			

■診断

病型分類			
右	1.A 2.B 3.C-1 4.C-2 5.正常	左	1.A 2.B 3.C-1 4.C-2 5.正常
病期分類			
右	1 2 3.3A 4.3B 4 6.正常	左	1 2 3.3A 4.3B 4 6.正常

■発症と経過

生活歴	
飲酒歴	1.あり 2.なし 頻度: 日/ 単位:1.週 2.月 3.年 1日平均日本酒に換算した酒量 注1): 合 年数: 年
喫煙歴	1.あり 2.なし 期間: 年 1日平均本数: 本
注1) アルコール量を日本酒1合に換算すると、ビール大瓶1本、ウイスキーダブル1杯、焼酎2/3合、ワイン1/3本	
経過	
ステロイド全身投与歴	1.あり 2.なし
その対象疾患(最も重要なものを1つ)	1.SLE 2.RA 3.多発性筋炎・皮膚筋炎 4.MCTD 5.シェーグレン症候群 6.その他の膠原病 7.ネフローゼ症候群 8.腎炎 9.腎移植 10.血小板減少性紫斑病 11.再生不良性貧血 12.肝炎 13.喘息 14.皮膚疾患 15.眼疾患 16.その他 その他の膠原病 その他の内容
上記疾患の確定診断の有無	1.あり 2.なし 3.不明 確定診断の時期 西暦 年 月
ステロイド投与期間	ヶ月間 1日最大投与量 mg/日 注2)
注2) 一日最大投与量(パルス療法は含まない) (プレドニゾン換算: プレドニン1T(5mg) = メドロール1T(4mg) = リンデロン1T(0.5mg))	

■臨床所見

疼痛	
右	1. 股関節に対する愁訴が全くない 2. 不安定愁訴（違和感、疲労感）があるが、痛みはない 3. 歩行時痛みはない（ただし歩行開始時あるいは長距離歩行後疼痛を伴うことがある） 4. 自発痛はない。歩行時疼痛はあるが、短時間の休憩で消退する 5. 自発痛はときどきある。歩行時疼痛があるが、休息により軽快する 6. 持続的に自発痛または夜間痛がある
左	1. 股関節に対する愁訴が全くない 2. 不安定愁訴（違和感、疲労感）があるが、痛みはない 3. 歩行時痛みはない（ただし歩行開始時あるいは長距離歩行後疼痛を伴うことがある） 4. 自発痛はない。歩行時疼痛はあるが、短時間の休憩で消退する 5. 自発痛はときどきある。歩行時疼痛があるが、休息により軽快する 6. 持続的に自発痛または夜間痛がある

稼働域
 屈曲：関節角度を10度刻みとし、10度毎に1点。ただし120度以上はすべて12点とする。（屈曲拘縮のある場合にはこれを引き、可動域で評価する）
 外転：関節角度を10度刻みとし、10度毎に2点。ただし30度以上はすべて8点とする。

	右 度数	右 点数	左 度数	左 点数
屈曲	度	点	度	点
外転	度	点	度	点

歩行能力	
右	1. 長距離歩行、速歩が可能。歩容は正常 2. 長距離歩行、速歩が可能であるが、跛行を伴うことがある 3. 杖なしで、約30分または2km歩行可能である。跛行がある。日常の屋外活動にはほとんど支障がない 4. 杖なしで、10～15分程度、あるいは約500m歩行可能であるが、それ以上の場合1本杖が必要である。跛行がある 5. 屋内活動はできるが、屋外活動は困難である。屋外では2本杖を必要とする 6. ほとんど歩行不能
左	1. 長距離歩行、速歩が可能。歩容は正常 2. 長距離歩行、速歩が可能であるが、跛行を伴うことがある 3. 杖なしで、約30分または2km歩行可能である。跛行がある。日常の屋外活動にはほとんど支障がない 4. 杖なしで、10～15分程度、あるいは約500m歩行可能であるが、それ以上の場合1本杖が必要である。跛行がある 5. 屋内活動はできるが、屋外活動は困難である。屋外では2本杖を必要とする 6. ほとんど歩行不能

日常生活動作	
腰掛け	1. 容易 2. 困難 3. 不可
立ち仕事（家事を含む） （連続時間約30分。休憩を要する場合には困難とする。5分くらいしかできない場合は不可とする）	1. 容易 2. 困難 3. 不可
しゃがみこみ・立ち上がり（支持が必要な場合は困難とする）	1. 容易 2. 困難 3. 不可
階段の昇り降り（手すりを要する場合は困難とする）	1. 容易 2. 困難 3. 不可
車、バスなどの乗り降り	1. 容易 2. 困難 3. 不可

■検査所見

X線所見 注1)	
右の骨頭圧潰 [crescent sign (骨頭軟骨下骨折線像)を含む]の有無	1. あり 2. なし
左の骨頭圧潰 [crescent sign (骨頭軟骨下骨折線像)を含む]の有無	1. あり 2. なし
右の骨頭内の帯状硬化像の形成の有無	1. あり 2. なし
左の骨頭内の帯状硬化像の形成の有無	1. あり 2. なし

注1) X線所見（股関節単純X線の正面像及び側面像で判断する。関節裂隙の狭小化がないこと、白蓋には異常所見がないことを要する。）

骨シンチグラム	
右の骨頭の cold in hot 像の有無	1. あり 2. なし 3. 検査なし
左の骨頭の cold in hot 像の有無	1. あり 2. なし 3. 検査なし

MRI	
右の骨頭内帯状低信号像 (T1強調像)の有無	1. あり 2. なし 3. 検査なし
左の骨頭内帯状低信号像 (T1強調像)の有無	1. あり 2. なし 3. 検査なし

骨生検標本	
右の修復反応層を伴う骨壊死像の有無	1. あり 2. なし 3. 検査なし
左の修復反応層を伴う骨壊死像の有無	1. あり 2. なし 3. 検査なし

全身骨シンチによる大腿骨頭以外の骨壊死	
全身骨シンチによる大腿骨頭以外の骨壊死の有無	1. あり 2. なし 3. 検査なし 部位 1. 肩関節 2. 膝関節 3. 足関節 4. その他 その他の内容

■鑑別診断

鑑別診断	
鑑別できるものにチェック	1.一過性大腿骨頭骨萎縮症2.急速破壊型股関節症3.大腿骨頭軟骨下脆弱性骨折
除外診断	
除外できるものにチェック	1.腫瘍及び腫瘍類似疾患2.骨端異形成症3.外傷（大腿骨頸部骨折、外傷性股関節脱臼） 4.大腿骨頭すべり症5.骨盤部放射線照射 6.減圧症などに合併する大腿骨頭壊死 7.小児に発生するペルテス病

■重症度

病型分類	特発性大腿骨頭壊死症の壊死域局在による病型分類 1.TypeA 2.TypeB 3.TypeC-1 4.TypeC-2
-------------	---

病期分類	特発性大腿骨頭壊死症の病期（Stage）分類 1.Stage1 2.Stage2 3.Stage3A 4.Stage3B 5.Stage4
-------------	---

■日本整形外科学会股関節機能判定基準（JOA Hip score）

疼痛（40点満点）	右： 点 左： 点
可動域（20点満点）	右：屈曲 度 点 左：屈曲 度 点 右：外転 度 点 左：外転 度 点
歩行能力（20点満点）	右： 点 左： 点
日常生活動作（20点満点）	腰掛け 点 立ち仕事 点 しゃがみ込み・立ち上がり 点 階段昇降 点 車バスなどの乗り降り 点
合計と判定	右合計 点 右判定1.優 2.良 3.可 4.不可 左合計 点 左判定1.優 2.良 3.可 4.不可

■治療その他

今回の治療法

右足の治療法	1.保存療法 2.手術（過去6か月以内及び今後6か月以内） 時期 西暦 年 月 手術の術式 1.骨切り術 2.骨移植術 3.人工骨頭置換 4.人工関節置換 5.人工骨頭再置換 6.人工関節再置換 7.その他 その他の内容
左足の治療法	1.保存療法 2.手術（過去6か月以内及び今後6か月以内） 時期 西暦 年 月 手術の術式 1.骨切り術 2.骨移植術 3.人工骨頭置換 4.人工関節置換 5.人工骨頭再置換 6.人工関節再置換 7.その他 その他の内容

以前の治療法

右足の治療法	1.骨切り術・骨移植術あり 2.人工骨頭置換・人工関節置換あり 3.いずれもなし 骨切り術・骨移植術の種類 1.骨切り術 2.骨移植術 3.その他 骨切り術の時期 西暦 年 月 骨移植術の時期 西暦 年 月 人工骨頭置換・人工関節置換の種類 1.人工骨頭置換 2.人工関節置換 人工骨頭置換の時期 西暦 年 月 人工関節置換の時期 西暦 年 月
左足の治療法	1.骨切り術・骨移植術あり 2.人工骨頭置換・人工関節置換あり 3.いずれもなし 骨切り術・骨移植術の種類 1.骨切り術 2.骨移植術 3.その他 骨切り術の時期 西暦 年 月 骨移植術の時期 西暦 年 月 人工骨頭置換・人工関節置換の種類 1.人工骨頭置換 2.人工関節置換 人工骨頭置換の時期 西暦 年 月 人工関節置換の時期 西暦 年 月

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）

使用の有無	1.あり 2.なし
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。

- 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。

臨床調査個人票 072-1.下垂体性ADH分泌異常症(SIADH) (新規)

■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		
連絡事項			

■診断

病型	1. SIADH 2. 中枢性尿崩症
-----------	--------------------

■発症と経過

病歴の概要	
原疾患(SIADH)	
原疾患の有無	1.あり 2.なし 3.不明
中枢神経疾患	1.あり 2.なし 疾患名
内分泌疾患	1.あり 2.なし 疾患名
肺疾患	1.あり 2.なし 疾患名
薬剤	1.あり 2.なし 薬剤名
その他	1.あり 2.なし 疾患名

■臨床所見

理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
飲水量・尿量			
飲水量	L	尿量	L
主要臨床症状(SIADH) (治療前)			
検査日	西暦 年 月 日		
臨床症状	1.倦怠感 2.食欲低下 3.脱水 4.意識レベルの低下 5.嘔気、嘔吐 6.その他 その他の内容		
臨床所見			
筋肉痙攣	1.なし 2.四肢筋のこわばり 3.筋繊維痙攣 4.全身痙攣		
意識障害(JCS)	1. I 2. II 3. III	頭痛	1.あり 2.なし
合併症			
合併症の有無	1.あり 2.なし ありの場合 1.浸透圧性脱髄症候群 2.その他 その他の内容		

■ 検査所見

検査所見 (治療前)			
検査年月日	西暦 年 月 日	血清ナトリウム	mEq/L
血清クロール	mEq/L	血清クレアチニン	mg/dL
血清カリウム	mEq/L	血清カルシウム	mEq/L
血清尿酸	mg/dL	早朝空腹時の血清コルチゾール	μg/dL
尿量	mL/日		
尿浸透圧	mOsm/kg		
尿中ナトリウム濃度	mEq/L		
	測定値	基準値 (自)	基準値 (至)
血漿浸透圧	mOsm/kg	mOsm/kg	mOsm/kg
血漿ADH濃度	pg/mL	pg/mL	pg/mL

画像所見 (治療前)			
検査年月日	西暦 年 月 日		
頭部MRI	1. 所見あり 2. 所見なし 3. 未施行	所見	
頭部CT	1. 所見あり 2. 所見なし 3. 未施行	所見	
胸部CT	1. 所見あり 2. 所見なし 3. 未施行	所見	

鑑別診断	
細胞外液量の過剰な低ナトリウム血症	1. 心不全 2. 肝硬変の腹水貯留時 3. ネフローゼ症候群
ナトリウム漏出が著大な低ナトリウム血症	1. 腎性ナトリウム喪失 2. 下痢 3. 嘔吐
局所性ADH分泌腫瘍	1. 鑑別できる 2. 鑑別できない

重症度	
血清Na 濃度	mEq/L
意識障害	1. なし 2. JCS I-1 3. JCS I-2 4. JCS I-3 5. JCS II 6. JCS III
筋肉痙攣	1. なし 2. 四肢筋のこわばり 3. 筋繊維痙攣 4. 全身痙攣
全身状態	1. なし 2. 頭痛 3. 悪心 4. 嘔吐 5. 高度の倦怠感

治療その他			
未治療			
1. あり 2. なし			
現在の治療			
水制限	mL/日	V2R拮抗薬	投与量 期間
その他の治療			
その他の治療	1. 実施 2. 未実施	内容	

人工呼吸器 (使用者のみ詳細記入)			
使用の有無	1. あり 2. なし		
以下 有の場合 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1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 椅子とベッド間の移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 整容1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 トイレ動作1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 入浴1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 階段昇降1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 更衣1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排便コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排尿コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 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

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」(平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。
- 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。

臨床調査個人票 072-2.下垂体性ADH分泌異常症(中枢性尿崩症)(新規)

■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
出生市区町村	性別		
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		
連絡事項			
■診断			
病型			
1. SIADH 2. 中枢性尿崩症			
■発症と経過			
病歴の概要			
原疾患(中枢性尿崩症)			
原疾患の有無	1.あり 2.なし 3.不明	特発性	1.あり 2.なし
家族性	1.あり 2.なし	続発性	1.あり 2.なし 原疾患の疾患名
その他	1.あり 2.なし 内容		
■臨床所見			
理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
飲水量・尿量			
飲水量	L	尿量	L
主要臨床症状(中枢性尿崩症)(治療前)			
検査日	西暦 年 月 日		
臨床症状	1.多尿2.口渇3.多飲 その他		
臨床症状			
皮膚症状	皮膚・粘膜乾燥1.高度 2.軽度 3.なし		
合併症			
合併症の有無	1.あり 2.なし ありの場合1.水腎症 2.巨大膀胱 3.浸透圧性脱髄症候群 4.その他 その他の内容		

■検査所見

検査所見 (治療前)			
検査年月日	西暦 年 月 日		
血清ナトリウム	mEq/L		
血清クロール	mEq/L		
血清クレアチニン	mg/dL		
血清カリウム	mEq/L		
血清カルシウム	mEq/L		
血清尿酸	mg/dL		
血清コルチゾール	μg/dL		
尿量	mL/日		
尿浸透圧	mOsm/kg		
尿中ナトリウム濃度	mEq/L		
	測定値	基準値 (自)	基準値 (至)
血漿浸透圧	mOsm/kg	mOsm/kg	mOsm/kg
血漿ADH濃度	pg/mL	pg/mL	pg/mL

中枢性尿崩症診断のための負荷試験 (治療前)			
検査年月日	西暦 年 月 日		
高張食塩水負荷試験	1. 実施 2. 未実施	結果	
水制限試験	1. 実施 2. 未実施	結果	
バゾプレシン負荷試験	1. 実施 2. 未実施	結果	

画像所見 (治療前)			
検査年月日	西暦 年 月 日		
頭部MRI	1. 所見あり 2. 所見なし 3. 未施行	所見	
頭部CT	1. 所見あり 2. 所見なし 3. 未施行	所見	

■鑑別診断

鑑別診断	
除外できる疾患	1. 高カルシウム血症 2. 心因性多飲症 3. 腎性尿崩症

■重症度

重症度			
尿量	mL/日	尿浸透圧	mOsm/L
血漿ADH濃度	pg/mL	血清Na濃度	mEq/L
皮膚・粘膜乾燥	1. なし 2. 軽度の乾燥 3. 高度の乾燥 (飲水が十分に出来ない場合)		

■治療その他

未治療	
	1. あり 2. なし

現在の治療(中枢性尿崩症)	
デスマプレシン点鼻薬	μg/日
デスマプレシンスプレー	μg/日
ミニリンメルト	μg/日
その他の内容	

その他の治療	
その他の治療	1. 実施 2. 未実施 内容

人工呼吸器 (使用者のみ詳細記入)			
使用の有無	1. あり 2. なし		
以下 有の場合 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1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 椅子とベッド間の移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 整容1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 トイレ動作1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 入浴1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 階段昇降1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 更衣1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排便コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排尿コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 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	記載年月日：平成 年 月 日

印

※自筆または押印のこと

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 073.下垂体性TSH分泌亢進症（新規）

■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
出生市区町村	性別		
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		
連絡事項			

■診断

診断根拠	
診断根拠	

■発症と経過

病歴の概要	

■臨床所見

理学所見 (治療前)			
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg

身長・体重等

発病前最大	身長	cm	体重	kg
確診時	身長	cm	体重	kg
現在	身長	cm	体重	kg

主症状 (治療前)

検査日	西暦 年 月 日		
頭痛	1.あり 2.なし	視力・視野障害	1.あり 2.なし
動悸	1.あり 2.なし	不整脈	1.頻脈 2.徐脈 3.心房細動 4.なし
心不全	1.あり 2.なし	体重減少	1.あり 2.なし
甲状腺腫	1.あり 2.なし	発汗増加	1.あり 2.なし
月経異常(女性のみ)	1.あり 2.なし	ED(勃起障害)(男性のみ)	1.あり 2.なし
その他	1.あり 2.なし その他の内容		

合併症

合併症の有無	1.あり 2.なし		
糖尿病	1.あり 2.なし	高血圧	1.あり 2.なし
狭心症	1.あり 2.なし	心筋梗塞	1.あり 2.なし
脳梗塞	1.あり 2.なし	脳出血	1.あり 2.なし
高脂血症	1.あり 2.なし	肝障害	1.あり 2.なし
腎障害	1.あり 2.なし	多発性内分泌腫瘍症 I 型	1.あり 2.なし
その他	1.あり 2.なし その他の内容		

■検査所見

検査所見 (治療前)			
検査年月日	西暦 年 月 日		
	測定値	基準値 (自)	基準値 (至)
血中遊離T4	ng/dL	ng/dL	ng/dL
血中遊離T3	pg/mL	pg/mL	pg/mL
血清TSH	μU/mL	μU/mL	μU/mL
血中αサブユニット (測定した場合)	ng/mL	ng/mL	ng/mL
αサブユニット/TSHモル比			
	測定値	基準値 (自)	基準値 (至)
GH	ng/mL	ng/mL	ng/mL
IGF1	ng/mL	ng/mL	ng/mL
プロラクチン	ng/mL	ng/mL	ng/mL
ACTH	pg/mL	pg/mL	pg/mL
コルチゾール	μg/dL	μg/dL	μg/dL
抗TSHレセプター抗体	IU/L	IU/L	IU/L
TSAb	%	%	%
負荷試験 (治療前)			
TRH負荷試験	負荷前TSH μ IU/mL 120分	μ IU/mL 30分 μ IU/mL 60分	μ IU/mL 90分
甲状腺エコー			
施行有無	1.実施 2.未実施		
びまん性甲状腺腫大	1.あり 2.なし		
所見			
甲状腺ヨード摂取率 (シンチグラフィ)			
施行有無	1.実施 2.未実施	数値	% 内容1.びまん性 2.結節性
その他のホルモン異常			
GH系	1.あり 2.なし	LH/FSH系	1.あり 2.なし
ACTH系	1.あり 2.なし	PRL系	1.あり 2.なし
バソプレシン系	1.あり 2.なし		
画像所見			
X線	検査年月日 西暦 年 月 日	トルコ鞍拡大	1.あり 2.なし その他
CT	検査年月日 西暦 年 月 日	腫瘍の有無	1.あり 2.なし 所見
MRI	検査年月日 西暦 年 月 日	腫瘍の有無	1.あり 2.なし 所見 見1.下垂体微小腺腫(10mm以下) 2.下垂体マクロ腺腫(10mmを超える) 海綿静脈洞進展の有無1.あり 2.なし 鞍上部進展の有無1.あり 2.なし
病理所見			
TSH	1.陽性 2.陰性	TSHβ	1.陽性 2.陰性
PRL	1.陽性 2.陰性	GH	1.陽性 2.陰性
GH+PRL	1.陽性 2.陰性	FSH	1.陽性 2.陰性
LH	1.陽性 2.陰性	αサブユニット	1.陽性 2.陰性
ACTH	1.陽性 2.陰性		
重症度			
重症度			
血清遊離T4 濃度	ng/dL	血清TSH 濃度	μU/mL
画像所見	1.あり 2.なし 1.下垂体微小腺腫 2.下垂体腺腫		

■治療その他

未治療			
未治療	1.あり 2.なし		
薬物療法			
薬物治療の有無	1.あり 2.なし	薬物名	投与量 期間
下垂体手術			
下垂体手術	1.実施 2.未実施 種類1.経蝶形骨洞 2.開頭	施設名	手術日 西暦 年 月 日
下垂体照射			
下垂体照射	1.実施 2.未実施	施設名	
その他の治療			
その他の治療	1.実施 2.未実施	内容	
治療効果			
治療効果	1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明 治療経過及び治療効果の内容		
今後の治療			
現在の活動状況			
現在の活動状況	1.正常人と同じ 2.やや制限 3.中等度制限 4.高度制限	発病後年月	年 月
人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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			
		記載年月日：平成 年 月 日	

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 074.下垂体性PRL分泌亢進症（新規）

■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
出生市区町村	性別		
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		
連絡事項			

■診断

診断病名			
PRL産生下垂体腺腫	1.あり 2.なし		
他の下垂体病変	1.あり 2.なし	疾患名	
下垂体茎・視床下部病変	1.あり 2.なし	疾患名	
診断根拠			
診断根拠			

■発症と経過

既往症(女性のみ)			
妊娠・分娩歴	1.あり 2.なし		
初経時期	歳	閉経時期	歳
病歴の概要			

■臨床所見

理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
主症状(治療前)			
検査日	西暦 年 月 日		
月経不順(女性のみ)	1.あり 2.なし	不妊	1.あり 2.なし
乳汁分泌	1.あり 2.なし	性欲低下	1.あり 2.なし
女性化乳房(男性のみ)	1.あり 2.なし	頭痛	1.あり 2.なし
視力・視野障害	1.あり 2.なし	月経異常(女性のみ)	1.あり 2.なし
ED(勃起障害)(男性のみ)	1.あり 2.なし	その他	1.あり 2.なし その他の内容
合併症			
骨粗しょう症	1.あり 2.なし		
その他合併症			

■検査所見

検査所見				
	1回目	2回目	3回目	治療後
検査年月日	西暦 年 月 日	西暦 年 月 日	西暦 年 月 日	西暦 年 月 日
血清PRL値	ng/mL	ng/mL	ng/mL	ng/mL
	基準値 (白)		基準値 (至)	
血清PRL値	ng/mL		ng/mL	

他の下垂体ホルモン分泌

LH・FSH系	1. 正常 2. 低下 3. 亢進	TSH系	1. 正常 2. 低下 3. 亢進
ACTH系	1. 正常 2. 低下 3. 亢進	GH系	1. 正常 2. 低下 3. 亢進
バソプレシン系	1. 正常 2. 低下 3. 亢進		

画像検査

(治療前)

検査年月日 (MRIまたはCT)	西暦 年 月 日
下垂体腺腫の有無	1. あり 2. なし 所見 1. 微小腺腫(10mm以下) 2. マクロ腺腫(10mmを超える)
視床下部病変の有無	1. あり 2. なし 具体的な病変
種々の原因による高PRL血症	1. あり 2. なし

■鑑別診断

鑑別診断

除外できる疾患	1. 薬物服用によるPRL分泌過剰 2. 原発性甲状腺機能低下症 3. 異所性PRL産生腫瘍 4. 慢性腎不全 5. 胸壁疾患
マクロプロラクチン血症	1. あり 2. なし 3. 不明

■重症度

重症度

血清PRL 濃度	ng/mL
臨床所見	1. あり 2. なし 1. 不規則な月経 2. 無月経・乳汁漏出 3. 性機能低下 4. 汎下垂体機能低下
画像所見ほか	1. あり 2. なし 1. 微小下垂体腺腫 2. 下垂体腺腫 3. 下垂体腺腫 (含む巨大腺腫) 4. 種々の原因による高PRL血症

■治療その他

未治療			
未治療	1.あり 2.なし		
治療経過			
薬物療法			
薬物治療の有無	1.あり 2.なし		
プロモクリプチン	1.あり 2.なし	投与量	期間
カベルゴリン	1.あり 2.なし	投与量	期間
テルグリド	1.あり 2.なし	投与量	期間
その他	1.あり 2.なし	薬剤名	投与量 期間
手術療法			
手術療法	1.実施 2.未実施		
種類	1.経蝶形骨洞 2.開頭	施設名	手術日 西暦 年 月 日
その他の治療			
その他の治療	1.実施 2.未実施 内容		実施日 西暦 年 月 日
治療効果			
治療効果	1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明		
今後の治療			
人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 075. クッシング病（新規）

■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		
連絡事項			
■発症と経過			
病歴の概要			

■臨床所見

理学所見 (治療前)			
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
身長・体重等			
発病前最大	身長	cm	体重 kg
確診時	身長	cm	体重 kg
現在	身長	cm	体重 kg
主症状 (治療前)			
診断日	西暦 年 月 日		
月経異常(女性のみ)	1.あり 2.なし	中心性肥満	1.あり 2.なし
満月様顔貌	1.あり 2.なし	水牛様脂肪沈着	1.あり 2.なし
皮膚線条(巾1cm以上)	1.あり 2.なし	皮下溢血	1.あり 2.なし
皮膚ひ薄化	1.あり 2.なし	色素沈着	1.あり 2.なし
成長発育の遅延	1.あり 2.なし	筋力低下	1.あり 2.なし
座瘡	1.あり 2.なし	多毛	1.あり 2.なし
浮腫	1.あり 2.なし	耐糖能低下	1.あり 2.なし
精神障害	1.あり 2.なし	骨粗鬆症	1.あり 2.なし
合併症			
合併症の有無	1.あり 2.なし		
糖尿病	1.あり 2.なし	高血圧	1.あり 2.なし
狭心症	1.あり 2.なし	心筋梗塞	1.あり 2.なし
脳梗塞	1.あり 2.なし	脳出血	1.あり 2.なし
高脂血症	1.あり 2.なし	肝障害	1.あり 2.なし
腎障害	1.あり 2.なし	運動障害	1.あり 2.なし
多発性内分泌腫瘍症 I 型	1.あり 2.なし	成長遅延	1.あり 2.なし
Nelson症候群	1.あり 2.なし		
その他			

■検査所見

検査所見 (治療前)				
検査年月日	(自)西暦	年 月 日	(至)西暦	年 月 日
	測定値		基準値(自)	基準値(至)
朝血中コルチゾール	μg/dL		μg/dL	μg/dL
夜血中コルチゾール	μg/dL		μg/dL	μg/dL
深夜血中コルチゾール	μg/dL		μg/dL	μg/dL
深夜唾液中コルチゾール	μg/dL		μg/dL	μg/dL
血中ACTH	pg/mL		pg/mL	pg/mL
尿中遊離コルチゾール	μg/日		μg/日	μg/日
	項目		負荷前コルチゾール	負荷後コルチゾール
デキサメタゾン抑制試験(0.5mg)	1.抑制される 2.抑制されない		μg/dL	μg/dL
デキサメタゾン抑制試験(8mg)	1.抑制される 2.抑制されない		μg/dL	μg/dL
CRH試験	1.正常 2.過剰 3.無反応 4.不明	前値 pg/mL	頂値 pg/mL	
DDAVP試験	1.正常 2.過剰 3.無反応 4.不明	前値 pg/mL	頂値 pg/mL	
その他の検査所見 (治療前)				
検査年月日	(自)西暦	年 月 日	(至)西暦	年 月 日
白血球	/μL		好酸球	%
HbA1c	%		K	mEq/L
血中コレステロール	mg/dL			
ブドウ糖負荷	g	血糖前値 mg/dL	60分 mg/dL	120分 mg/dL
画像所見 (下垂体) (治療前)				
単純X線	検査年月日 西暦	年 月 日	トルコ鞍拡大	1.あり 2.なし その他
CT	検査年月日 西暦	年 月 日	腫瘍の有無	1.あり 2.なし 所見
MRI	検査年月日 西暦	年 月 日	腫瘍の有無	1.あり 2.なし 所見
画像所見 (副腎) (治療前)				
CT	検査年月日 西暦	年 月 日	腫大の有無	1.あり 2.なし 部位1.両側 2.右 3.左
MRI	検査年月日 西暦	年 月 日	腫大の有無	1.あり 2.なし 部位1.両側 2.右 3.左
シンチグラフィ	検査年月日 西暦	年 月 日	シンチグラフィの所見	1.正常 2.異常
その他				
選択的静脈洞血サンプリング				
検査年月日	西暦	年 月 日		
ACTH基礎値	中枢 pg/mL	末梢 pg/mL	c/p比	
CRH負荷後	中枢 pg/mL	末梢 pg/mL	c/p比	
病理検査				
下垂体腺腫	1.あり 2.なし 所見			ACTH免疫染色1.陽性 2.陰性
副腎	1.正常 2.腫瘍 3.結節 4.過形成			
■重症度				
重症度				
血清コルチゾール濃度	μg/dL	尿中遊離コルチゾール排泄量	μg/日	

■治療その他

下垂体手術			
下垂体手術	1.実施 2.未実施 手術年月 西暦 年 月	種類1.経蝶形骨洞 2.開頭	施設名
その他の治療			
その他の治療	1.実施 2.未実施 実施年月 西暦 年 月 内容		
今後の治療			
現在の活動状況			
現在の活動状況	1.正常人と同じ 2.やや制限 3.中等度制限 4.高度制限	発病後年月	年 月
人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	記載年月日：平成 年 月 日		

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※百筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。 Ver.141107

臨床調査個人票 076.下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症（新規）

■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		

連絡事項			

■診断			
診断根拠			

■発症と経過			
既往歴(女性のみ)			
閉経の有無	1.あり 2.なし		
妊娠回数	回	出産回数	回

病歴の概要			

経過			

■臨床所見			
理学所見(治療前)			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg

主症状(治療前)						
検査日	西暦	年	月	日	不妊	1.あり 2.なし
性欲低下	1.あり 2.なし		女性化乳房(男性のみ)		1.あり 2.なし	
性器萎縮	1.あり 2.なし		乳房萎縮		1.あり 2.なし	
二次性徴	1.欠如 2.進行停止 3.遅延		月経異常(女性のみ)		1.あり 2.なし	
ED(勃起障害)(男性のみ)	1.あり 2.なし		陰毛、腋毛の脱落		1.あり 2.なし	
性ホルモン分泌亢進症候(小児のみ)	1.あり 2.なし		頭痛		1.あり 2.なし	
視野障害	1.あり 2.なし		その他		1.あり 2.なし その他の内容	

■検査所見

検査所見 (治療前)				
検査年月日	西暦 年 月 日			
TRH負荷試験	TRH負荷試験によるFSH、LHの異常増加反応1.あり 2.なし			
ゴナドトロピン負荷試験	ゴナドトロピン負荷試験により性ホルモン増加反応1.あり 2.なし			
性器器質的異常	性器に器質的な異常の有無1.あり 2.なし			
LHRH	m IU/mL			
	測定値	基準値 (白)	基準値 (至)	
血中LH	m IU/mL	m IU/mL	m IU/mL	
血中FSH	m IU/mL	m IU/mL	m IU/mL	
血中hCG	m IU/mL	m IU/mL	m IU/mL	
血中テストステロン(男性)	ng/mL	ng/mL	ng/mL	
血中エストラジオール(女性)	pg/mL	pg/mL	pg/mL	

画像検査 (治療前)	
検査年月日	西暦 年 月 日
視床下部や下垂体の腫瘍性病変	1.あり 2.なし

病理検査	
検査年月日	西暦 年 月 日
下垂体腫瘍組織のゴナドトロピン産生(免疫組織化学的検索による)	1.あり 2.なし

鑑別診断	
薬物性のゴナドトロピン分泌異常症	1.鑑別できる 2.鑑別できない

重症度	
1. 視床下部腫瘍(胚細胞腫や奇形腫または過誤腫)によるhCG またはGnRH 産生	
2. 下垂体機能低下症を併発するゴナドトロピン産生下垂体腺腫	

治療その他	
薬物療法	
薬物治療の有無	1.あり 2.なし 薬物名 投与量 期間

その他の治療	
その他の治療	1.実施 2.未実施 内容

治療効果	
治療経過及び治療効果の内容	

今後の治療	

人工呼吸器 (使用者のみ詳細記入)			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」(平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。
- 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。

臨床調査個人票 077.下垂体性成長ホルモン分泌亢進症（新規）

■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
出生市区町村	性別		
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		
連絡事項			
■診断			
診断根拠			
診断根拠			
■発症と経過			
病歴の概要			
発見契機			
発見契機	1.手足の容積の変化2.顔貌の変化3.頭痛4.高血圧5.糖尿病6.視力・視野障害7.性機能低下8.その他 その他の内容		

■臨床所見

理学所見 (治療前)			
身長	cm	体重	kg
主症候 (治療前)			
検査日	西暦 年 月 日		
主症候	1.手足容積の増大 2.先端巨大症様顔貌(眉弓部の膨隆、鼻・口唇の肥大、下顎の突出など) 3.巨大舌		
副症候 (治療前)			
検査日	西暦 年 月 日		
副症候	1.発汗過多2.頭痛3.視力・視野障害4.月経異常(女性)5.睡眠時無呼吸症候群6.耐糖能異常7.高血圧8.咬合不全9.感覚障害(手根管症候群を含む)		
合併症			
合併症の有無	1.あり 2.なし	合併症の進行	1.あり 2.なし
糖尿病	1.あり 2.なし HbA1c %	境界型糖尿病	1.あり 2.なし HbA1c %
高血圧	1.あり 2.なし 収縮期 mmHg 拡張期 mmHg		
心疾患	1.あり 2.なし 種類1.心筋梗塞 2.心筋症 3.心不全 4.その他	その他の内容	
脳血管障害	1.あり 2.なし		
脂質異常症	1.あり 2.なし LDL-C mg/dL 中性脂肪 mg/dL		
肝障害	1.あり 2.なし AST IU/L ALT IU/L		
腎障害	1.あり 2.なし Cr mg/dL		
運動障害	1.あり 2.なし	多発性内分泌腫瘍症 I型	1.あり 2.なし
大腸ポリープ	1.あり 2.なし	甲状腺良性腫瘍	1.あり 2.なし
その他の良性/悪性腫瘍	1.あり 2.なし 腫瘍		
その他			

■検査所見

検査所見 (治療前)			
検査年月日	西暦 年 月 日		
血中成長ホルモン(GH)	GH基礎値 ng/mL	ブドウ糖負荷	前値 ng/mL 底値 ng/mL 正常域に抑制なし 1.あり 2.なし
	血中IGF-I(ソマトメジンC) ng/mL		年齢性別基準値(自) ng/mL 年齢性別基準値(至) ng/mL
血中IGF-I(ソマトメジンC)	ng/mL		ng/mL
GHの奇異反応 (治療前)			
TRH	1.あり 2.なし 3.未施行	LHRH	1.あり 2.なし 3.未施行
CRH	1.あり 2.なし 3.未施行	プロモクリプチン	1.あり 2.なし 3.未施行
ブドウ糖負荷	1.あり 2.なし 3.未施行	その他の負荷試験の反応	
他の下垂体ホルモン分泌			
LH・FSH系	1.正常 2.低下 3.亢進	TSH系	1.正常 2.低下 3.亢進
ACTH系	1.正常 2.低下 3.亢進	バソプレシン系	1.正常 2.低下 3.亢進
プロラクチン(PRL)	1.正常 2.低下 3.亢進		

画像検査

(治療前)			
検査年月日	西暦 年 月 日		
MRIまたはCT	下垂体腺腫1.あり 2.なし 所見1.微小腺腫(≤10mm) 2.マクロ腺腫(>10mm)		
単純X線	トルコ鞍拡大ないしは破壊	1.あり 2.なし	
	副鼻腔の拡大ないしは突出	1.あり 2.なし	
	外後頭隆起の突出	1.あり 2.なし	
	下顎角の開大ないしは下顎の突出	1.あり 2.なし	
	手指末骨節の花キャベツ様肥大変形	1.あり 2.なし	
足底部軟部組織厚heel pad	左 mm 右 mm	増大(22mm以上)の有無 1.あり 2.なし	

病理所見

免疫染色	GH1.あり 2.なし PRL1.あり 2.なし GH+PRL(同時)1.あり 2.なし TSH1.あり 2.なし FSH1.あり 2.なし LH1.あり 2.なし αサブユニット1.あり 2.なし ACTH1.あり 2.なし その他		
サイトケラチン染色	サイトケラチン染色 1.実施 2.未実施 パターン		
組織診断			

■重症度

重症度			
血清GH 濃度	ng/mL	血清IGF-1 濃度SD スコア	
合併症の進行	1.あり 2.なし	臨床的活動性	1.あり 2.なし 1.頭痛 2.発汗過多 3.感覚異常 4.関節痛

■治療その他

治療法			
下垂体手術	1.実施 2.未実施	種類1.経蝶形骨洞 2.開頭	実施日 西暦 年 月 日
薬物治療の有無	1.あり 2.なし		
酢酸オクトレオチド	1.あり 2.なし	種類1.LAR 2.SC 投与量	期間
ランレオチド	1.あり 2.なし	投与量	期間
ペグビソマント	1.あり 2.なし	投与量	期間
プロモクリプチン	1.あり 2.なし	投与量	期間
カベルゴリン	1.あり 2.なし	投与量	期間
その他	1.あり 2.なし	薬剤名	投与量 期間
下垂体照射	1.実施 2.未実施	種類1.通常 2.定位	実施日 西暦 年 月 日
未治療	1.あり 2.なし		
その他の治療	1.実施 2.未実施		

治療効果			
治療効果	1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明 内容1.成長ホルモン低下 2.先端巨大症の症候改善 3.視力・視野改善		
治療後(薬物治療では治療中)血中成長ホルモン 年齢性別基準値(自)	ng/mL	治療後IGF-I 年齢性別基準値(至)	ng/mL

臨床的活動性			
頭痛	1.あり 2.なし	発汗過多	1.あり 2.なし
感覚異常	1.あり 2.なし	関節痛	1.あり 2.なし

今後の治療

人工呼吸器(使用者のみ詳細記入)

使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」(平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。
- 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。

臨床調査個人票 078.下垂体前葉機能低下症（新規）

■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
出生市区町村	性別		
出生時氏名(変更のある場合)	1.男 2.女		
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		
連絡事項			
■診断			
診断根拠			
診断根拠			
■発症と経過			
既往歴			
本人出生時骨盤位出生	1.あり 2.なし 3.不明	出生時状況	1.正常 2.仮死
頭蓋骨内器質性疾患	1.あり 2.なし 3.不明	周産期異常	1.あり 2.なし 3.不明
病因			
遺伝性・家族性	1.あり 2.なし	妊娠又は分娩に続発	1.あり 2.なし
頭蓋咽頭腫	1.あり 2.なし	鞍上部胚細胞性腫瘍	1.あり 2.なし
視床下部・下垂体近傍髄膜腫	1.あり 2.なし	下垂体腺腫	1.あり 2.なし
その他	1.あり 2.なし 診断名		
特発性	1.あり 2.なし	ラトケ嚢胞	1.あり 2.なし
リンパ球性下垂体炎	1.あり 2.なし	不明	1.あり 2.なし
病歴の概要			

■臨床所見

理学所見			
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
身長・体重等			
現在	身長	cm	体重 kg
主症状 (治療前)			
検査日	西暦 年 月 日		
月経異常(女性のみ)	1.あり 2.なし	勃起障害(男性のみ)	1.あり 2.なし
乳房萎縮	1.あり 2.なし	性器萎縮	1.あり 2.なし
小陰茎	1.あり 2.なし	停留精巣	1.あり 2.なし
尿道下裂	1.あり 2.なし	無嗅症(Kallman症候群)	1.あり 2.なし
発達障害、成長障害	1.あり 2.なし	易疲労感	1.あり 2.なし
スタミナ低下	1.あり 2.なし	集中力低下	1.あり 2.なし
気力低下	1.あり 2.なし	うつ状態	1.あり 2.なし
皮膚の菲薄化	1.あり 2.なし	体毛の柔軟化	1.あり 2.なし
体脂肪(内臓脂肪)の増加	1.あり 2.なし	ウエスト/ヒップ比の増加	1.あり 2.なし
除脂肪体重の低下	1.あり 2.なし	骨量の低下	1.あり 2.なし
筋力低下	1.あり 2.なし	不妊	1.あり 2.なし
乳汁分泌過多	1.あり 2.なし	乳汁分泌低下	1.あり 2.なし
性欲低下	1.あり 2.なし	二次性徴	1.欠如 2.進行停止 3.遅延
頭痛	1.あり 2.なし	視力・視野障害	1.あり 2.なし
不整脈	1.頻脈 2.徐脈 3.心房細動 4.なし	皮膚乾燥	1.あり 2.なし
陰毛、腋毛の脱落	1.あり 2.なし	脱毛	1.あり 2.なし
浮腫	1.あり 2.なし	精神機能低下(不活発)	1.あり 2.なし
耐寒性低下	1.あり 2.なし	全身倦怠感	1.あり 2.なし
低血圧	1.あり 2.なし	意識消失(低血糖や低ナトリウム血症による)	1.あり 2.なし
成長ホルモン分泌不全による症候性低血糖	1.あり 2.なし	肥満	1.あり 2.なし
るいそう	1.あり 2.なし	食欲不振	1.あり 2.なし
多飲	1.あり 2.なし	多食	1.あり 2.なし
その他	1.あり 2.なし その他の内容		
機能障害ホルモン			
1.LH/FSH 2.ACTH 3.TSH 4.GH 5.プロラクチン 6.バソプレシン			
合併症			
合併症の有無	1.あり 2.なし 1.奇形2.知能障害3.成長障害4.運動障害5.脳梗塞6.脳出血7.狭心症8.心筋梗塞 9.高血圧10.高脂血症11.肝障害12.腎障害13.糖尿病14.悪性腫瘍15.その他 その他		

■検査所見

内分泌機能検査年月日							
西暦 年 月 日							
成長ホルモン系							
血中GH：負荷試験				前値		頂値	
インスリン				ng/mL		ng/mL	
アルギニン				ng/mL		ng/mL	
グルカゴン				ng/mL		ng/mL	
GHRP-2				ng/mL		ng/mL	
L-ドーパ負荷試験（小児のみ）				ng/mL		ng/mL	
クロニジン負荷試験（小児のみ）				ng/mL		ng/mL	
		測定値		基準値（自）		基準値（至）	
血中IGF-I		ng/mL		ng/mL		ng/mL	
LH/FSH系							
		基礎値		基準値（自）		基準値（至）	
血中LH		m IU/mL		m IU/mL		m IU/mL	
血中FSH		m IU/mL		m IU/mL		m IU/mL	
				測定値			
血中テストステロン				ng/mL			
血中エストラジオール				pg/mL			
TSH系							
		基礎値		基準値（自）		基準値（至）	
血中TSH		μU/mL		μU/mL		μU/mL	
				測定値			
血中遊離T4		ng/dL		ng/dL		ng/dL	
血中遊離T3		pg/mL		pg/mL		pg/mL	
ACTH系：ACTH-Z連続負荷							
		基礎値		基準値（自）		基準値（至）	
血中コルチゾール		μg/dL		μg/dL		μg/dL	
				測定値			
血中ACTH		pg/mL		pg/mL		pg/mL	
				基準値（自）			
尿中遊離コルチゾール		μg/日		μg/日		μg/日	
プロラクチン系							
		基礎値		基準値（自）		基準値（至）	
血中プロラクチン		ng/mL		ng/mL		ng/mL	
後葉機能（尿浸透圧）							
水制限試験		1.正常 2.低値 3.高値 4.未施行		前		後	
バソプレシン試験		1.正常 2.低値 3.高値 4.未施行		前		後	
後葉機能（5%高張食塩水負荷）							
血清Na		mEq/L					
血漿バソプレシン		pg/mL		基準値（自）		pg/mL	
（同時採血）血漿浸透圧		mOsm/kg					
尿崩症の基準		1.満たす 2.満たさない					
画像検査所見（診断時）							
単純X線		トルコ鞍の拡大 1.あり 2.なし 3.不明		下垂体部異常石灰沈着 1.あり 2.なし 3.不明			
CT		頭部CTでの異常 1.あり 2.なし 3.不明		異常の内容			
頭部MRIでの異常		1.あり 2.なし 3.不明		異常の内容			
■重症度							
重症度							
1.特発性間脳性無月経、心因性無月経など							
2.間脳下垂体腫瘍などの器質的疾患に伴うもの							
3.先天異常に伴うもの							
4.複合型下垂体ホルモン分泌不全症または汎下垂体機能低下症							
5.重症の成長ホルモン分泌不全症							
6.ACTH 単独欠損症、ゴナドトロピン単独欠損症							

■治療その他

薬物療法			
薬物治療の有無	1.あり 2.なし		
	薬物名1	投与量	期間
	薬物名2	投与量	期間
	薬物名3	投与量	期間
	薬物名4	投与量	期間
	薬物名5	投与量	期間

治療効果	
治療効果	1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明 治療経過及び治療効果の内容

今後の治療	

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）

使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	記載年月日：平成 年 月 日
	印

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 079. 家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）（新規）

■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		
連絡事項			

■臨床所見

理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
家族性高コレステロール血症 (ホモ接合体)			
皮膚黄色腫	1.あり 2.なし 時期 歳頃より		
腱黄色腫	1.あり 2.なし 時期 歳頃より アキレス腱厚さ右 mm アキレス腱厚さ左 mm		
弁疾患	1.あり 2.なし 弁の種類 手術の有無 1.あり 2.なし		
冠動脈疾患	1.あり 2.なし 罹患枝数 PCI.あり 2.なし CABG.あり 2.なし		
大動脈瘤	1.あり 2.なし 大動脈瘤の部位 手術の有無 1.あり 2.なし		
閉塞性動脈硬化症	1.あり 2.なし Fontaine分類 1.Ⅰ度 2.Ⅱ度 3.Ⅲ度 4.Ⅳ度		
頸動脈硬化症	1.あり 2.なし 平均IMT右 mm 平均IMT左 mm		
臨床所見			
角膜輪の存在	1.あり 2.なし		頸部雑音 1.あり 2.なし
心雑音	1.あり 2.なし		

■検査所見

家族性高コレステロール血症 (ホモ接合体)				
	未治療時	薬物治療時	LDLアフェレーシス治療前	LDLアフェレーシス治療後
検査年月日	西暦 年 月 日	西暦 年 月 日	西暦 年 月 日	西暦 年 月 日
総コレステロール	mg/dL	mg/dL	mg/dL	mg/dL
LDLコレステロール	mg/dL	mg/dL	mg/dL	mg/dL
HDLコレステロール	mg/dL	mg/dL	mg/dL	mg/dL
トリグリセリド	mg/dL	mg/dL	mg/dL	mg/dL
LDL受容体活性	%	%	%	%
遺伝子検査の実施	1.実施 2.未実施 実施の場合 1.LDL受容体 2.ARH3.PCSK94.その他 その他の内容			

■鑑別診断

鑑別診断	
鑑別できるものにチェック	1. シトステロール血症 2. 脳髄黄色腫 3. 甲状腺機能低下症 4. 家族性高コレステロール血症ヘテロ接合型

■重症度

重症度	
該当するものを選択する	1. 確実例：LDL代謝経路に関わる遺伝子の遺伝子解析、 あるいは LDL 受容体活性測定によって FHホモ接合体であると診断されるもの。 2. ほぼ確実例：空腹時定常状態の総コレステロール値が ≥ 450 mg/dL (LDL コレステロール値が ≥ 370 mg/dL) 以上、あるいは小児期より皮膚黄色腫が存在するなど 重度の高コレステロール血症の徴候が存在し、薬剤治療に抵抗するもの。

■治療その他

LDLアフェレーシス	
有無	1. あり 2. なし 回数 日に1回 施行年数 年
開始年月日	西暦 年 月 日

服用薬剤	
スタチン	1. あり 2. なし 薬剤名 用量 治療効 果1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
レジン	1. あり 2. なし 薬剤名 用量 治療効 果1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
プロブコール	1. あり 2. なし 薬剤名 用量 治療効 果1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
エゼチミブ	1. あり 2. なし 薬剤名 用量 治療効 果1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
抗凝固剤・抗血小板剤	1. あり 2. なし 薬剤名 用量 治療効 果1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明
その他の薬剤	1. あり 2. なし 薬剤名 用量 治療効 果1. 改善 2. 不変 3. 悪化 4. 不明

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）	
使用の有無	1. あり 2. なし
以下 有の場合 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1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 椅子とベッド間の移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 整容1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 トイレ動作1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 入浴1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 階段昇降1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 更衣1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排便コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排尿コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 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	記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。 Ver. 141107

臨床調査個人票 080. 甲状腺ホルモン不応症（新規）

■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
出生市区町村	性別		
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		
連絡事項			

■診断

診断根拠	
診断根拠	

■発症と経過

病歴の概要	

■臨床所見

理学所見 (治療前)			
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
身長・体重等			
確診時	身長	cm	体重 kg 測定日 西暦 年 月 日
現在	身長	cm	体重 kg 測定日 西暦 年 月 日
主症状 (治療前)			
診断日	西暦 年 月 日		
動悸	1.あり 2.なし		甲状腺腫 1.あり 2.なし
不整脈	1.頻脈 2.徐脈 3.心房細動 4.なし		
心不全	1.あり 2.なし		発汗増加 1.あり 2.なし
易刺激性	1.あり 2.なし		注意欠陥多動性障害 1.あり 2.なし
精神発達障害	1.あり 2.なし		成長障害 1.あり 2.なし
その他	1.あり 2.なし その他の内容		
合併症			
合併症の有無	1.あり 2.なし		
内容			

■検査所見

検査所見 (治療前)

検査年月日	西暦 年 月 日		
	測定値	基準値 (自)	基準値 (至)
血中遊離T4	ng/dL	ng/dL	ng/dL
血中遊離T3	pg/mL	pg/mL	pg/mL
血清TSH	μU/mL	μU/mL	μU/mL
血中αサブユニット (計測した場合)	ng/mL	ng/mL	ng/mL
αサブユニット/TSHモル比			
	測定値	基準値 (自)	基準値 (至)
抗TSHレセプター抗体	IU/L	IU/L	IU/L
TSAb	%	%	%
甲状腺ホルモン受容体β遺伝子変異 1.あり 2.なし 変異名()			

負荷試験 (治療前)

TRH負荷試験	負荷前TSH μIU/mL	30分 μIU/mL	60分 μIU/mL
	90分 μIU/mL	120分 μIU/mL	
甲状腺ホルモン薬投与による抑制 1.あり 2.不十分			
T3抑制試験	抑制 1.あり 2.不十分 測定項目		

甲状腺エコー

施行有無	1.実施 2.未実施
所見	

甲状腺ヨード摂取率 (シンチグラフィ)

施行有無	1.実施 2.未実施	数値	%	内容 1.びまん性 2.結節性
------	------------	----	---	-----------------

画像所見

MRI	検査年月日 西暦 年 月 日 腫瘍の有無 1.あり 2.なし 所見
-----	-----------------------------------

■重症度

重症度

- 1.軽症：日常生活に支障がない 2.中等度：頻脈による動悸や易刺激性などを示し日常生活に支障がある
 3.重症：著しい頻脈や心房細動、注意欠陥多動障害、精神発達遅滞、成長障害など日常生活に著しい支障がある

■治療その他

未治療			
未治療	1.あり 2.なし		
薬物療法			
薬物治療の有無	1.あり 2.なし	薬物名	投与量 期間
その他の治療			
その他の治療	1.実施 2.未実施 内容		
治療効果			
治療効果	1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明 治療経過及び治療効果の内容		
今後の治療			
現在の活動状況			
現在の活動状況	1.正常人と同じ 2.やや制限 3.中等度制限 4.高度制限		
発病後年月	年 月		
人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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 記載年月日：平成 年 月 日			

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。 Ver.141107

臨床調査個人票 081. 先天性副腎皮質酵素欠損症（新規）

■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		
連絡事項			

■診断

診断	
診断名	1.リポイド副腎過形成症 2.21-水酸化酵素欠損症(塩喪失型,単純男性化型,遅発型,無症候型) 3.3β-水酸化ステロイド脱水素酵素欠損症 4.11β-水酸化酵素欠損症 5.17α-水酸化酵素/17,20-リアーゼ欠損症 6.18-ヒドロキシラーゼ欠損症 7.P450 オキシドレダクターゼ欠損症

■臨床所見

理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
主症状			
診断日	西暦 年 月 日		
自覚症状(該当するものをチェック)	1.色素沈着 2.易疲労感 3.脱力感 4.食欲不振 5.体重減少 6.消化器症状(7.悪心、8.嘔吐、9.便秘、10.下痢、11.腹痛など) 12.血圧低下 13.精神異常(14.無気力、15.嗜眠、16.不安、17.性格変化) 18.発熱 19.低血糖症状 20.関節痛 21.無月経(あるいは22.生理不順) 23.性欲低下 24.ED 25. その他 その他の内容		
色素沈着	1.あり 2.なし	甲状腺腫	1.あり 2.なし
二次性徴障害	1.あり 2.なし ありの場合 1.外陰部の女性化(男性) 2.中間性の外陰部 3.乳房発育不全(女性) 4.脇毛・恥毛の消失 5.その他 その他		
男性化兆候	1.あり 2.なし ありの場合 1.外陰部の男性化(女性) 2.多毛症 3.声の低音化 4.ざ瘡 5.骨格筋の発達 6.その他 その他		
甲状腺機能		ステロイド補充	1.あり 2.なし
性腺機能		その他	
合併症			
合併症の有無	1.あり 2.なし		
合併症の内容			

■検査所見

検査所見			
検査年月日	西暦 年 月 日	白血球	/ μ L
Hb	g/dL	血小板	$\times 10^4$ / μ L
リンパ球数	/ μ L	好中球	/ μ L
好酸球数	/ μ L	Na	mEq/L 基準値
K	mEq/L 基準値	空腹時血糖	mg/dL 基準値
AST	IU/L 基準値	ALT	IU/L 基準値
γ -GTP	IU/L 基準値	BUN	mg/dL 基準値
Creat	mg/dL 基準値	HbA1c(NGSP)	%

内分泌検査

ACTH	基礎値	pg/mL 基準値	
LH	基礎値	mIU/mL 基準値	
FSH	基礎値	mIU/mL 基準値	
Cortisol	基礎値	μ g/dL 基準値	迅速ACTH負荷後 頂値
Pregnenolone	基礎値	ng/mL 基準値	迅速ACTH負荷後 頂値
Progesterone	基礎値	ng/mL 基準値	迅速ACTH負荷後 頂値
17-OH pregnenolone	基礎値	ng/mL 基準値	迅速ACTH負荷後 頂値
17-OH progesterone	基礎値	ng/mL 基準値	迅速ACTH負荷後 頂値
DHEA	基礎値	ng/mL 基準値	迅速ACTH負荷後 頂値
Δ 4-androstenedione	基礎値	ng/mL 基準値	迅速ACTH負荷後 頂値
11-deoxycorVsol	基礎値	ng/mL 基準値	迅速ACTH負荷後 頂値
DOC	基礎値	ng/mL 基準値	迅速ACTH負荷後 頂値
Corticosterone (B)	基礎値	ng/mL 基準値	迅速ACTH負荷後 頂値
18-OHB	基礎値	ng/mL 基準値	迅速ACTH負荷後 頂値
Aldosterone	基礎値	pg/mL 基準値	迅速ACTH負荷後 頂値
Testosterone	基礎値	ng/mL 基準値	
Estradiol	基礎値	pg/mL 基準値	
PRA	基礎値	ng/mL/hr 基準値	

■鑑別診断

鑑別診断	除外できる疾患にチェック 1.先天性副腎低形成症 2. ACTH 不応症
------	--------------------------------------

■重症度

重症度	該当するものを選択 1.血中コルチゾールの低下を認める 2. 負荷試験への反応性低下 3. 何らかの副腎不全症状がある 4. ステロイドを定期的に補充している
-----	---

■治療その他

今後の治療	治療方針 1.あり 2.なし ありの場合 治療法 投与量
-------	------------------------------

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）

使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。

- 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。

臨床調査個人票 082. 先天性副腎低形成症（新規）

■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
出生市区町村	性別		
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		
連絡事項			

■診断

診断	
診断名	1.DAX1異常症 2.SF-1異常症 3.IMAge症候群 4.MC2R異常症 5.MRAP異常症 6.Allgrove症候群 7.その他 その他

■臨床所見

理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
主症状			
診断日	西暦 年 月 日		
自覚症状(該当するものをチェック)	1.色素沈着 2.易疲労感 3.脱力感 4.食欲不振 5.体重減少 6.消化器症状(7.悪心、8.嘔吐、9.便秘、10.下痢、11.腹痛など) 12.血圧低下 13.精神異常(14.無気力、15.嗜眠、16.不安、17.性格変化) 18.発熱 19.低血糖症状 20.関節痛 21.その他 その他の内容		
色素沈着	1.あり 2.なし	甲状腺腫	1.あり 2.なし
二次性徴障害	1.あり 2.なし	ステロイド補充	1.あり 2.なし
甲状腺機能			
性腺機能			
その他			
合併症			
合併症の有無	1.あり 2.なし		
DAX1異常症	1.低ゴナドトロピン性性腺機能低下症 2.筋シストロフィー症 3.グリセロールキナーゼ欠損症		
SF-1異常症	1.TesVcular dysgenesis 2.肥満症		
Allgrove症候群	1.子宮内発育不全 2.骨幹端異形成 3.停留精巣・小陰茎などの外陰部異常		
IMAge症候群	1.食道アカラシア 2.無涙症 3.筋力低下		
その他			

■検査所見

検査所見			
検査年月日	西暦 年 月 日	白血球	/ μ L
Hb	g/dL	血小板	$\times 10^4$ / μ L
リンパ球数	/ μ L	好中球	/ μ L
好酸球数	/ μ L	Na	mEq/L 基準値
K	mEq/L 基準値	空腹時血糖	mg/dL 基準値
AST	IU/L 基準値	ALT	IU/L 基準値
γ -GTP	IU/L 基準値	BUN	mg/dL 基準値
Creat	mg/dL 基準値	HbA1c(NGSP)	%

画像所見

CT/MRI	検査年月日 西暦 年 月 日 1. CT 2. MRI 両側副腎低形成 1. あり 2. なし
骨密度	g/cm ²

内分泌検査

血中ACTH	基礎値 pg/mL 基準値
血中LH	基礎値 mIU/mL 基準値
血中FSH	基礎値 mIU/mL 基準値
血中コルチゾール	基礎値 μ g/dL 基準値 迅速ACTH負荷後 頂値 μ g/dL
尿中遊離コルチゾール	基礎値 μ g/日 基準値
血漿アルドステロン濃度	基礎値 pg/mL 基準値
血漿レニン活性	基礎値 ng/mL/hr 基準値
血中DHEA-S	基礎値 μ g/dL 基準値
血中testosterone	基礎値 ng/dL 基準値
血中estradiol	基礎値 pg/mL 基準値

抗体検査

抗副腎抗体	1. あり 2. なし 3. 未検査
抗甲状腺抗体	サイログロブリン抗体 1. あり 2. なし 3. 未検査 ミクロゾール抗体 1. あり 2. なし 3. 未検査 抗TPO抗体 1. あり 2. なし 3. 未検査
その他自己抗体	1. あり 2. なし 3. 未検査 自己抗体名

■鑑別診断

鑑別診断

除外できる疾患にチェック	1. ACTH 不応症(コルチゾール低値, アルドステロン正常) 2. 先天性リポイド過形成症
--------------	---

■重症度

重症度

該当するものを選択	1. 血中コルチゾールの低下を認める 2. 負荷試験への反応性低下 3. 何らかの副腎不全症状がある 4. ステロイドを定期的に補充している
-----------	---

■治療その他

今後の治療

副腎ステロイド補充療法	1. あり 2. なし ありの場合 ステロイドの種類 投与量
性腺系治療	1. あり 2. なし ありの場合 ステロイドの種類 投与量

人工呼吸器 (使用者のみ詳細記入)

使用の有無	1. あり 2. なし		
以下 有の場合 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 1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 椅子とベッド間の移動 1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 整容 1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 トイレ動作 1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 入浴 1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 移動 1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 階段昇降 1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 更衣 1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排便コントロール 1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排尿コントロール 1. 自立 2. 部分介助 3. 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	記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

※自筆または押印のこと

Ver. 141107

臨床調査個人票 083. アジソン病（新規）

■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
出生市区町村	性別		
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		
連絡事項			

■診断

診断			
診断名	1.自己免疫性副腎炎 2.結核性 3.真菌症* 4.その他の感染症* 5.悪性腫瘍副腎転移 6.副腎出血 7.副腎梗塞 8.その他* *その他の内容		
結核性疾患			
肺結核	1.合併症2.既往症3.なし	胸膜炎	1.合併症2.既往症3.なし
腹膜炎	1.合併症2.既往症3.なし	骨・関節結核	1.合併症2.既往症3.なし
頸部リンパ腺炎	1.合併症2.既往症3.なし	皮膚結核	1.合併症2.既往症3.なし
結核性痔瘻	1.合併症2.既往症3.なし	腎結核	1.合併症2.既往症3.なし
副睾丸炎	1.合併症2.既往症3.なし	眼結核	1.合併症2.既往症3.なし

■臨床所見

理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
主症状			
診断日	西暦 年 月 日		
自覚症状(該当するものをチェック)	1.色素沈着2.易疲労感3.脱力感 4.食欲不振5.体重減少 6.消化器症状(7.悪心、8.嘔吐、9.便秘、10.下痢、11.腹痛など) 12.血圧低下 13.精神異常(14.無気力、15.嗜眠、16.不安、17.性格変化) 18.発熱19.低血糖症状20.関節痛21.その他 その他の内容		
色素沈着	1.あり 2.なし	甲状腺腫	1.あり 2.なし
二次性徴障害	1.あり 2.なし	ステロイド補充	1.あり 2.なし
甲状腺機能			
性腺機能			
その他			
合併症			
合併症の有無	1.あり 2.なし		
多腺性自己免疫症候群	1.あり 2.なし 疾患名1.慢性甲状腺炎2.バセドウ病3.皮膚カンジダ症4.性腺機能低下症 5.その他		
甲状腺疾患	1.あり 2.なし 1.機能亢進症 2.機能低下症 3.橋本甲状腺炎 4.単純性甲状腺腫		
その他			

■検査所見

検査所見			
検査年月日	西暦 年 月 日	白血球	/ μ L
Hb	g/dL	血小板	$\times 10^4$ / μ L
リンパ球数	/ μ L	好中球	/ μ L
好酸球数	/ μ L	Na	mEq/L 基準値
K	mEq/L 基準値	空腹時血糖	mg/dL 基準値
AST	IU/L 基準値	ALT	IU/L 基準値
γ -GTP	IU/L 基準値	BUN	mg/dL 基準値
Creat	mg/dL 基準値	HbA1c(NGSP)	%

画像所見	
X線	検査年月日 西暦 年 月 日 石灰化所見1.あり 2.なし
骨密度	g/cm ²

内分泌検査	
血中ACTH	基礎値 pg/mL 基準値
血中コルチゾール	基礎値 μ g/dL 基準値 迅速ACTH負荷後 頂値 μ g/dL
尿中遊離コルチゾール	基礎値 μ g/日 基準値
血漿アルドステロン濃度	基礎値 pg/mL 基準値
血漿レニン活性	基礎値 ng/mL/hr 基準値
血中DHEA-S	基礎値 μ g/dL 基準値

抗体検査	
抗副腎抗体	1.あり 2.なし 3.未検査
抗甲状腺抗体	サイログロブリン抗体1.あり 2.なし 3.未検査 ミクロゾール抗体1.あり 2.なし 3.未検査 抗TPO抗体1.あり 2.なし 3.未検査
その他自己抗体	1.あり 2.なし 3.未検査 自己抗体名

鑑別診断	
除外できる疾患にチェック	1. SF-1 異常症2. ACTH 不応症(コルチゾール低値, アルドステロン正常)3. 先天性リポイド過形成症4. 甲状腺機能亢進症5. ヘモクロマトーシス 6. 肝硬変症7. 吸収不良症候群8. ポイツーイェガー(peuy-jeijner)症候群9. 慢性腎不全10. 強皮症11. 黒色表皮症12. レクリングハウゼン病

重症度	
該当するものを選択	1. 血中コルチゾールの低下を認める2. 負荷試験への反応性低下3. 何らかの副腎不全症状がある4. ステロイドを定期的に補充している

治療その他	
今後の治療	ステロイド補充療法 1.あり 2.なし ありの場合 ステロイドの種類 投与量

人工呼吸器 (使用者のみ詳細記入)			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	記載年月日：平成 年 月 日

- ・ 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ・ ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- ・ 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」(平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通

知)を参照の上、ご記入ください。

- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 084. サルコイドーシス（新規）

■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		
連絡事項			
■発症と経過			
発見動機			
1.健康診断 2.自覚症状 3.他疾患受診中 4.不明 5.その他 その他の内容			
経過			
最近6か月の経過	1.軽快 2.不変 3.徐々に悪化 4.急速に悪化 5.その他 その他の内容		

■臨床所見

自覚症状			
1.あり 2.なし 1.咳 2.息切れ 3.発熱 4.痛み5.倦怠感 6.眼症状 7.皮疹 8.その他 その他の内容			
呼吸器病変			
両側肺門リンパ節腫脹	1.あり 2.なし	リンパ路に沿う肺陰影 (CTで気管支、血管の不整肥厚小葉間隔壁の肥厚、胸膜下の粒状影)	1.あり 2.なし
その他の異常所見で生検陽性	1.あり 2.なし	所見	
眼病変			
肉芽腫性前部ぶどう膜炎 (豚脂様角膜後面沈着物、虹彩結節)	1.あり 2.なし	多発するろう様網脈絡膜滲出斑 または光凝固様の網脈絡膜萎縮病巣	1.あり 2.なし
隅角結節またはテント状周辺部虹彩前癒着	1.あり 2.なし	塊状硝子体混濁 (雪玉状、数珠状)	1.あり 2.なし
網膜血管周囲炎 (主に静脈) および血管周囲結節	1.あり 2.なし	視神経乳頭肉芽腫または脈絡膜肉芽腫	1.あり 2.なし
皮膚病変			
結節	1.あり 2.なし	状態1.単発 2.多発	部位
局面	1.あり 2.なし	状態1.単発 2.多発	部位
びまん浸潤	1.あり 2.なし	状態1.単発 2.多発	部位
皮下結節	1.あり 2.なし	状態1.単発 2.多発	部位
瘢痕浸潤	1.あり 2.なし	状態1.単発 2.多発	部位
その他	所見		
心臓病変			
主徴候	高度房室ブロック、完全房室ブロックまたは持続性心室頻拍1.あり 2.なし 3.未検 心室中隔基部の菲薄化または心室壁の形態異常1.あり 2.なし 3.未検 左室駆出率50%未満または局所的心室壁運動異常1.あり 2.なし 3.未検 駆出率 % ¹⁸ F-FDG PETで心臓への異常集積1.あり 2.なし 3.未検 ⁶⁷ Gaシンチグラフィで心臓への異常集積1.あり 2.なし 3.未検 Gadolinium造影MRIにおける心筋の遅延造影所見1.あり 2.なし 3.未検		
副徴候	心電図で心室性不整脈、脚ブロック、軸偏位、異常Q波のいずれかの所見1.あり 2.なし 3.未検 心筋血流シンチグラムにおける局所欠損1.あり 2.なし 3.未検 心内膜心筋生検における単核細胞浸潤および中等度以上の心筋間質の線維化1.あり 2.なし 3.未検		
その他			
臓器病変			
右記以外の臓器で類上皮細胞肉芽腫を認め、 右記臓器で肉芽腫による病変が強く疑われる	1.あり 2.なし ありの場合1.胸郭外リンパ節 2.中枢神経 3.末梢神経 4.鼻腔 5.耳下腺 6.顎下腺 7.涙腺 8.乳腺 9.腎臓 10.肝臓 11.脾臓 12.消化管 13.筋肉 14.骨 15.関節 16.その他の臓器 その他の臓器の内容		
右記のいずれかの臓器で類上皮細胞肉芽腫を認める	1.あり 2.なし ありの場合1.胸郭外リンパ節 2.中枢神経 3.末梢神経 4.鼻腔 5.耳下腺 6.顎下腺 7.涙腺 8.乳腺 9.腎臓 10.肝臓 11.脾臓 12.消化管 13.筋肉 14.骨 15.関節 16.その他の臓器 その他の臓器の内容		

■検査所見

病理学的所見

生検で類上皮細胞肉芽腫あり	1.あり 2.なし 3.未検 ありの場合 臓器名 その他の所見
---------------	------------------------------------

特徴的検査所見（6カ月以内）

両側肺門リンパ節腫脹	1.あり 2.なし 3.未検
血清アンジオテンシン I 転換酵素 (ACE) 活性上昇	1.あり 2.なし 3.未検
血清リゾチーム値上昇	1.あり 2.なし 3.未検
血清可溶性インターロイキン2レセプター値上昇	1.あり 2.なし 3.未検
⁶⁷ Gaシンチグラフィで集積陽性	1.あり 2.なし 3.未検
¹⁸ F-FDG PETで集積陽性	1.あり 2.なし 3.未検
気管支肺胞洗浄液のリンパ球比率上昇	1.あり 2.なし 3.未検
気管支肺胞洗浄液のCD4/8上昇	1.あり 2.なし 3.未検

病理学的所見

再燃例

生検で類上皮細胞肉芽腫あり	1.あり 2.なし 3.未検 ありの場合 検査年月日 西暦 年 月 日 臓器名 その他の所見
---------------	---

特徴的検査所見（6カ月以内）

再燃例

両側肺門リンパ節腫脹	1.あり 2.なし 3.未検 ありの場合 検査年月日 西暦 年 月 日
血清アンジオテンシン I 転換酵素 (ACE) 活性上昇	1.あり 2.なし 3.未検 ありの場合 検査年月日 西暦 年 月 日 値 標準範囲
血清リゾチーム値上昇	1.あり 2.なし 3.未検 ありの場合 検査年月日 西暦 年 月 日 値 標準範囲
血清可溶性インターロイキン2レセプター値上昇	1.あり 2.なし 3.未検 ありの場合 検査年月日 西暦 年 月 日 値 標準範囲
⁶⁷ Gaシンチグラフィで集積陽性	1.あり 2.なし 3.未検 ありの場合 検査年月日 西暦 年 月 日
¹⁸ F-FDG PETで集積陽性	1.あり 2.なし 3.未検 ありの場合 検査年月日 西暦 年 月 日
気管支肺胞洗浄液のリンパ球比率上昇	1.あり 2.なし 3.未検 ありの場合 検査年月日 西暦 年 月 日 値
気管支肺胞洗浄液のCD4/8上昇	1.あり 2.なし 3.未検 ありの場合 検査年月日 西暦 年 月 日 値

■鑑別診断

鑑別診断

鑑別できるものにチェック	1.悪性リンパ腫 2.その他のリンパ増殖性疾患 3.がん（がん性リンパ管症） 4.結核 5.結核以外の肉芽腫を伴う感染症 6.ベーチェット病 7.アミロイドーシス 8.多発血管炎性肉芽腫症（GPA）/ウェゲナー肉芽腫症 9.シェーグレン症候群 10.IgG4関連疾患 11.異物、がんなどによるサルコイド反応 12.ベリリウム肺 13.じん肺 14.過敏性肺炎 15.巨細胞性心筋炎 16.ヘルペス性ぶどう膜炎 17.HTLV-1 関連ぶどう膜炎 18.ポスナー・シュロスマン症候群 19.環状肉芽腫 20.nnular elastolytic giant cell granuloma 21.リポイド類壊死 22.Melkerson-Rosenthal 症候群 23.顔面播種状粟粒性狼瘡 24.酒さ 25.肝結核 26.ウイルス性肝炎 27.真菌症の肝病変 28.原発性胆汁性肝硬変
--------------	--

■重症度

重症度

重症度	1 2 3 4
-----	---------

■治療その他

現在の治療状況 (今後6か月の予定の治療も含む)	
副腎皮質ステロイド薬の全身投与	プレドニゾン換算最大量 mg/日 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
その他の免疫抑制薬の全身投与	種類 最大投与量 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
その他の薬剤治療	薬剤名 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
非薬物療法 (ペースメーカーなど)	治療法 治療の効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明

人工呼吸器 (使用者のみ詳細記入)			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	<input type="text"/> 印 記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」(平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。
- 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。 Ver.141107

臨床調査個人票 085. 特発性間質性肺炎（新規）

■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		
連絡事項			

■診断

特発性間質性肺炎	
診断	1.特発性肺線維症(IPF) 2.IPF以外の間質性肺炎 IPF以外の間質性肺炎1.NSIP 2.AIP 3.COP 4.DIP 5.RBILD 6.LIP 7.その他 その他

■発症と経過

生活歴			
喫煙歴	1.現在喫煙 2.過去に喫煙したがやめた 3.なし	本数	本/日 年数 年
職業歴			
粉塵吸引歴	1.あり 2.なし 3.不明	年数	年
経過			
発症形式	1.慢性発症(3か月以上) 2.亜急性発症(1~3か月) 3.急性発症(1か月以内)		

■臨床所見

理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
主要症状			
捻髪音	1.あり 2.なし 3.不明	乾性咳嗽	1.あり 2.なし 3.不明
労作性呼吸困難	1.あり 2.なし 3.不明	MRC(mMRC)グレード分類	0 1 2 3 4
ばち指	1.あり 2.なし 3.不明		

■ 検査所見

血清学的検査					
KL-6の上昇	1.あり 2.なし 3.不明	数値	SP-Dの上昇	1.あり 2.なし 3.不明	数値
SP-Aの上昇	1.あり 2.なし 3.不明	数値	LDHの上昇	1.あり 2.なし 3.不明	数値
リウマチ因子	1.あり 2.なし 3.不明 1.陽性 2.陰性	内容	RAPA	1.あり 2.なし 3.不明	内容
抗核抗体	1.あり 2.なし 3.不明 倍	内容	MPO-ANCA	1.あり 2.なし 3.不明	内容
CK	1.あり 2.なし 3.不明 IU/L	内容	その他	1.あり 2.なし 3.不明	内容

胸部X線	
検査年月日	西暦 年 月 日
肺野びまん性陰影	1.あり 2.なし 3.未実施 一側か両側か1.一側 2.両側
中下肺野、外側優位	1.あり 2.なし
肺野の縮小	1.あり 2.なし

胸部HRCT 画像所見	
添付検査データの実施日	西暦 年 月 日
画像所見	1.胸膜直下肺底部の陰影分布 2.蜂巣肺 3.網状陰影4.牽引性気管支・細気管支拡張 5.すりガラス陰影 6.浸潤影（コンソリデーション）

呼吸機能			
安静時PaO ₂	Torr	AaDO ₂	Torr
FVC	L	%FVC	%
%VC	%	FEV ₁	%
%DLco	%	6分間歩行試験の実施	1.実施 2.未実施 lowest SpO ₂ %

病理学的所見	
開胸又は胸腔鏡下生検	1.実施 2.未実施
検査年月日	西暦 年 月 日 方法 1.開胸肺生検 2.胸膜鏡下生検
所見（選択）	1.UIP 2.NSIP 3.OP 4.RB 5.DAD 6.LIP 7.その他
その他	

気管支肺胞洗浄液（BAL）			
気管支肺胞洗浄液異常検査	1.実施 2.未実施 3.不明		
検査年月日	西暦 年 月 日		
マクロファージ	%		
リンパ球	%	好中球	%
好酸球	%	CD4/CD8	%

経気管支的肺生検（TBLB）	
経気管支的肺生検（TBLB）	1.実施 2.未実施
検査年月日	西暦 年 月 日
所見	1.UIP 2.NSIP 3.OP 4.RB 5.DAD 6.LIP 7.その他
その他の特記所見	

■鑑別診断

鑑別診断	
鑑別できるものにチェック	1. 悪性リンパ腫 2. 結核 3. 肺癌（癌性リンパ管症） 4. ベリリウム肺 5. じん肺 6. 過敏性肺炎 7. 心不全 8. 膠原病 9. 血管炎 10. サルコイドーシス 11. 放射線肺炎 12. 薬剤性肺炎 13. 好酸球性肺炎 14. びまん性汎細気管支炎 15. リンパ脈管筋腫症（LAM） 16. 肺胞蛋白症 17. ランゲルハンス細胞肉芽腫症 18. プラ、プレブ 19. COPD（慢性閉塞性肺疾患） 20. シェーグレン症候群に伴う肺病変 21. アミロイドーシス（嚢胞性肺病変を呈する場合） 22. 空洞形成性転移性肺腫瘍 23. Birt-Hogg-Dube症候群 24. リンパ球性間質性肺炎 25. Light-chain deposition disease 26. 原因既知あるいは別の病態の疾患 27. 異物、癌等によるサルコイド局所反応

■重症度

重症度	
新重症度分類	1. I 2. II 3. III 4. IV

■治療その他

副腎皮質ステロイド			
治療有無	1.あり 2.なし	プレドニゾン換算最大量	mg/日
治療期間（自）	西暦 年 月 日	治療期間（至）	西暦 年 月 日

免疫抑制剤			
治療有無	1.あり 2.なし		
種類		量	mg/日
治療期間（自）	西暦 年 月 日	治療期間（至）	西暦 年 月 日

在宅酸素療法			
治療有無	1.あり 2.なし		
治療期間（自）	西暦 年 月 日	治療期間（至）	西暦 年 月 日

抗線維化薬 (ピルフェニドン等)			
治療有無	1.あり 2.なし		
種類		量	mg/日
治療期間（自）	西暦 年 月 日	治療期間（至）	西暦 年 月 日

その他薬剤 (N-アセチルシステイン等)			
治療有無	1.あり 2.なし		
種類		量	
治療期間（自）	西暦 年 月 日	治療期間（至）	西暦 年 月 日

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 椅子とベッド間の移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 整容1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 トイレ動作1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 入浴1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 階段昇降1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 更衣1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排便コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排尿コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 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	記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

※自筆または押印のこと

Ver. 141107

臨床調査個人票 086. 肺動脈性肺高血圧症（新規）

■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		
連絡事項			

■診断

肺動脈性肺高血圧症	
特発性または遺伝性肺動脈性肺高血圧症	1.あり 2.なし
膠原病に伴う肺動脈性肺高血圧症	1.あり 2.なし 病名
先天性シャント性心疾患に伴う肺動脈性肺高血圧症	1.あり 2.なし 病名
門脈圧亢進症に伴う肺動脈性肺高血圧症	1.あり 2.なし
HIV感染に伴う肺動脈性肺高血圧症	1.あり 2.なし
薬剤/毒物に伴う肺動脈性肺高血圧症	1.あり 2.なし 薬剤名
呼吸器疾患/低酸素血症に伴う肺動脈性肺高血圧症	1.あり 2.なし

■発症と経過

既往歴			
右心不全の既往	1.あり 2.なし		
生活歴			
喫煙歴	1.現在喫煙 2.過去に喫煙したがやめた 3.なし	本数	本/日 年数 年

■臨床所見

理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分		
収縮期血圧	mmHg	拡張期血圧	mmHg
自覚症状			
1.咳 2.痰 3.労作性呼吸困難 4.倦怠感(易疲労感) 5.胸痛 6.血痰 7.喘鳴 8.体重減少 9.浮腫 10.下肢の膨脹・疼痛 11.失神 12.咳嗽 13.嘔声 14.腹部膨満感 その他の内容			
主要症状			
労作性呼吸困難	1.あり 2.なし 3.不明 MRC(mMRC)グレード分類 0 1 2 3 4		
肺高血圧症を示唆する聴診所見の異常	1.あり 2.なし 異常の内容 1. II音の亢進 2. III/IV音 3.肺動脈弁逆流音 4.三尖弁逆流音		

■ 検査所見

胸部X線	
検査年月日	西暦 年 月 日
画像所見	1.あり 2.なし 1.左第2弓の突出 2.肺動脈本幹部の拡大 3.末梢肺血管影の狭小化 4.心陰影の拡大 CTR %

右心カテーテル			
検査年月日	西暦 年 月 日		
肺動脈圧	収縮期 mmHg	拡張期 mmHg	平均 mmHg
肺動脈楔入圧	mmHg	右房圧	mmHg
心拍出量	L/min 測定方法 1.熱希釈法 2.Fick法	心拍数	/分
肺血管抵抗	dyne/sec/cm ⁻⁵	WU	混合静脈血酸素分圧 mmHg または混合静脈血酸素飽和度 %

胸部HRCT 画像所見	
添付検査データの実施日	西暦 年 月 日
画像所見	1.小葉間隔壁の肥厚 2.粒状影・索状影 3.小葉中心性すりガラス陰影 4.縦隔リンパ節腫大 5.心のう液

肺血流スキャン			
検査年月日	西暦 年 月 日	区域性血流欠損	1.あり 2.なし

呼吸機能			
検査年月日	西暦 年 月 日	室内気	1.室内気吸入 2.酸素吸入
O ₂	L/min		
PaO ₂	Torr	PaCO ₂	Torr
%VC	%	%FVC	%
FEV ₁ %	%	%FEV ₁	%
%DLco	%	%DLco/VA	%
6分間歩行試験	1.実施 2.未実施 検査年月日 西暦 年 月 日 室内気 1.室内気吸入 2.酸素吸入 O ₂ L/min 歩行距離 m lowest SpO ₂ %		

心エコー	
検査年月日	西暦 年 月 日
所見	1.中隔の扁平化 2.右室拡大 3.三尖弁逆流 4.肺動脈逆流 5.推定三尖弁収縮期圧較差 6.TAPSE 7.下大静脈径 推定三尖弁収縮期圧較差 mmHg TAPSE mm 下大静脈径 mm

心電図	
検査年月日	西暦 年 月 日
所見	1.右軸偏位 2.右房負荷 3.V1でR≥5mm又はR/S≥1 4.V5でS≥7mm又はR/S≤1 5.V1~3のT波陰転 6.心房粗細動

BNP及び尿酸値			
検査年月日	西暦 年 月 日		
BNP	pg/mL	尿酸値	mg/dL
NT-proBNP	pg/mL		

■ 鑑別診断

除外診断	
鑑別できるものにチェック	1.左心性疾患による肺高血圧症 2.呼吸器疾患および/または低酸素血症による肺高血圧症 3.慢性血栓塞栓性肺高血圧症 4.肺静脈閉塞性疾患、肺毛細血管腫症 5.その他の肺高血圧症

■ 重症度

WHO-PH/NYHA分類	
機能分類（新規申請用）	1.stage1 2.stage2 3.stage3 4.stage4 5.stage5

■治療その他

在宅酸素療法			
治療有無	1.あり 2.なし		
治療期間（自）	西暦 年 月 日	治療期間（至）	西暦 年 月 日
PGI2持続静注または皮下注療法			
治療有無	1.あり 2.なし		
薬品名		用量	
治療期間（自）	西暦 年 月 日	治療期間（至）	西暦 年 月 日
経口PGI2製剤			
治療有無	1.あり 2.なし		
薬品名		用量	
治療期間（自）	西暦 年 月 日	治療期間（至）	西暦 年 月 日
エンドセリン受容体拮抗薬			
治療有無	1.あり 2.なし		
薬品名		用量	
治療期間（自）	西暦 年 月 日	治療期間（至）	西暦 年 月 日
PDE-5阻害薬			
治療有無	1.あり 2.なし		
薬品名		用量	
治療期間（自）	西暦 年 月 日	治療期間（至）	西暦 年 月 日
可溶性グアニル酸シクラーゼ(sGC)刺激薬			
治療有無	1.あり 2.なし		
薬品名		用量	
治療期間（自）	西暦 年 月 日	治療期間（至）	西暦 年 月 日
抗凝固療法			
治療有無	1.あり 2.なし		
薬品名		用量	
治療期間（自）	西暦 年 月 日	治療期間（至）	西暦 年 月 日
その他薬剤			
治療有無	1.あり 2.なし		
薬剤名		用量	
肺移植			
治療有無	1.あり 2.なし	実施年月	西暦 年 月
人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助		
医療機関名			
医療機関所在地		指定医番号	
医師の氏名		電話番号	()
		印	記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

臨床調査個人票 087. 肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症（新規）

■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		
連絡事項			
■発症と経過			
既往歴			
右心不全の既往	1.あり 2.なし		
生活歴			
喫煙歴	1.現在喫煙 2.過去に喫煙したがやめた 3.なし 本数 本/日 年数 年		
■臨床所見			
理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	血圧	収縮期 mmHg 拡張期 mmHg
自覚症状			
1.咳 2.痰 3.倦怠感(易疲労感) 4.胸痛 5.血痰 6.喘鳴7.浮腫8.下肢の膨脹・疼痛 9.失神 10.咳嗽 11.嘔声 その他の内容			
主要症状			
労作性呼吸困難	分類1.Ⅰ度 2.Ⅱ度 3.Ⅲ度 4.Ⅳ度 5.Ⅴ度		
肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症を示唆する聴診所見の異常	異常の内容 1.Ⅱ音の亢進 2.Ⅲ音 3.肺動脈弁 4.三尖弁		

■ 検査所見

胸部X線

検査年月日	西暦 年 月 日
所見:	CTR %

胸部HRCT画像

検査年月日	西暦 年 月 日
所見:	

呼吸機能

検査年月日	西暦 年 月 日		
室内気	1. 室内気吸入 2. 酸素吸入	O ₂	L/min
PaO ₂	Torr	PaCO ₂	Torr
VC	mL	FVC	mL
FEV ₁	mL	%DLco	%
6分間歩行試験	1. 実施 2. 未実施 検査年月日 西暦 年 月 日 室空気 1. 室内気吸入 2. 酸素吸入 O ₂ L/min 歩行距離 m lowest SpO ₂ %		

右心カテーテル

検査年月日	西暦 年 月 日		
肺動脈圧	収縮期 mmHg 拡張期 mmHg 平均 mmHg		
肺動脈楔入圧	mmHg	右房圧	mmHg
心拍出量	L/min 測定方法 1. 熱希釈法 2. Fick法	心拍数	/分
肺血管抵抗	dyne/sec/cm ⁻⁵ WU	混合静脈血酸素分圧	mmHg または混合静脈血酸素飽和度 %

肺血流スキャン

検査年月日	西暦 年 月 日	所見
-------	----------	----

血管拡張薬試験

選択的肺血管拡張薬 (ERA、PDE5 inhibitor、静注用PGI ₂) による肺うっ血/肺水腫の誘発	1. あり 2. なし 3. 未検査
--	--------------------

心エコー

検査年月日	西暦 年 月 日	所見	1. 弁逆流 推定三尖弁収縮期圧較差 mmHg 下大静脈径 mm
-------	----------	----	----------------------------------

心電図

検査年月日	西暦 年 月 日
所見	1. 右軸偏位 2. V1でR _S ≥5mm 又は R/S≥1 3. V5でS _S ≥7mm 又は R/S≤1

BNP及び尿酸値

検査年月日	西暦 年 月 日		
BNP	pg/mL	尿酸値	mg/dL

■ 鑑別診断

除外診断

鑑別できるものにチェック	1. 左心性疾患による肺高血圧症 2. 呼吸器疾患および/または低酸素血症による肺高血圧症 3. 慢性血栓塞栓性肺高血圧症 4. 特発性または遺伝性肺動脈性肺高血圧症 5. 膠原病に伴う肺動脈性肺高血圧症 6. 先天性シャント性心疾患に伴う肺動脈性肺高血圧症 7. 門脈圧亢進症に伴う肺動脈性肺高血圧症 8. HIV感染に伴う肺動脈性肺高血圧症 9. 薬剤/毒物に伴う肺動脈性肺高血圧症 10. その他の肺動脈性肺高血圧症 11. その他の肺高血圧症
--------------	---

■ 重症度

重症度分類

機能分類 (新規申請用)	1. stage1 2. stage2 3. stage3 4. stage4 5. stage5
--------------	---

■治療その他

在宅酸素療法			
治療有無	1.あり 2.なし		
治療期間（自）	西暦 年 月 日	治療期間（至）	西暦 年 月 日
PGI2持続静注			
治療有無	1.あり 2.なし		
用法	薬品名	用量	
経口PGI2製剤			
治療有無	1.あり 2.なし		
薬品名	用量		
エンドセリン受容体拮抗薬			
治療有無	1.あり 2.なし		
薬品名	用量		
PDE-5阻害薬			
治療有無	1.あり 2.なし		
薬品名	用量		
抗凝固療法			
治療有無	1.あり 2.なし		
薬品名	用量		
その他薬剤			
治療有無	1.あり 2.なし		
薬剤名			
肺移植			
治療有無	1.あり 2.なし	実施年月	西暦 年 月
人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 088. 慢性血栓塞栓性肺高血圧症（新規）

■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		
連絡事項			

■発症と経過

家族歴（類縁疾患）			
近親者の疾患	血液凝固異常1.あり 2.なし 1.あり 2.なし	血液凝固異常の病名	静脈血栓性疾患
既往歴			
深部静脈血栓症の既往	1.あり 2.なし		
急性肺血栓塞栓症の既往	1.あり 2.なし		
血液凝固異常の既往	1.あり 2.なし	病名	
抗リン脂質抗体	1.あり 2.なし		
悪性腫瘍の既往	1.あり 2.なし	病名	
大手術の既往	1.あり 2.なし	病名	
骨盤腔内手術の既往	1.あり 2.なし	病名	
甲状腺疾患	1.あり 2.なし	病名	
甲状腺ホルモン補充	1.あり 2.なし		
脾摘	1.あり 2.なし		
脳室心内シャント	1.あり 2.なし		
ペースメーカー	1.あり 2.なし		
永久型中心静脈カテーテル	1.あり 2.なし		
炎症性腸疾患	1.あり 2.なし	病名	
骨髄炎・骨髄線維症	1.あり 2.なし	病名	
冠疾患	1.あり 2.なし		
脳梗塞	1.あり 2.なし		
慢性閉塞性肺疾患	1.あり 2.なし		
間質性肺炎	1.あり 2.なし		
睡眠時無呼吸症候群	1.あり 2.なし		
左室拡張障害	1.あり 2.なし		
血栓誘因薬剤使用	1.あり 2.なし 女性ホルモン1.あり 2.なし 向精神薬1.あり 2.なし 薬剤名 その他 薬剤名		
右心不全の既往	1.あり 2.なし		
急性例にみられる臨床症状（突然の呼吸困難、胸痛など）の既往	1.あり 2.なし		
下肢の腫脹及び疼痛の既往	1.あり 2.なし		
生活歴			
喫煙歴	1.現在喫煙 2.過去に喫煙したがやめた 3.なし	本数	本/日 年数 年

■臨床所見

理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分		
収縮期血圧	mmHg	拡張期血圧	mmHg
自覚症状			
1.咳 2.痰 3.労作性呼吸困難 4.倦怠感（易疲労感） 5.胸痛 6.血痰 7.喘鳴 8.体重減少 9.浮腫 10.下肢の膨脹・疼痛 11.失神 12.咳嗽 13.嘔声 14.腹部膨満感 その他の内容			
主要症状			
労作性呼吸困難	1.あり 2.なし 3.不明 MRC(mMRC)グレード分類0 1 2 3 4		
肺高血圧症を示唆する聴診所見の異常	1.あり 2.なし 異常の内容 1.II音の亢進 2.III/IV音 3.肺動脈弁逆流音 4.三尖弁逆流音		

■ 検査所見

胸部X線	
検査年月日	西暦 年 月 日
画像所見	1.あり 2.なし 1.左第2弓の突出 2.肺動脈本幹部の拡大 3.末梢肺血管影の狭小化 4.心陰影の拡大 CTR %

右心カテーテル

検査年月日	西暦 年 月 日		
肺動脈圧	収縮期 mmHg	拡張期 mmHg	平均 mmHg
肺動脈楔入圧	mmHg	右房圧	mmHg
心拍出量	L/min 測定方法 1.熱希釈法 2.Fick法	心拍数	/分
肺血管抵抗	dyne/sec/cm ⁻⁵ WU	混合静脈血酸素分圧	mmHg または混合静脈血酸素飽和度 %

肺血流スキャン

検査年月日	西暦 年 月 日
換気分布に異常のない区域性血流分布欠損が、血栓溶解療法又は抗血液凝固療法後も、6か月以上不変、あるいは不変と推測可能であるか	1.はい 2.いいえ

呼吸機能

検査年月日	西暦 年 月 日	室内気	1.室内気吸入 2.酸素吸入
O ₂	L/min		
安静時PaO ₂	Torr	PaCO ₂	Torr
%VC	%	%FVC	%
FEV ₁ %	%	%FEV ₁	%
%DLco	%	%DLco/VA	%
6分間歩行試験の実施	1.実施 2.未実施 検査年月日 西暦 年 月 日 室内気 1.室内気吸入 2.酸素吸入 O ₂ L/min 歩行距離 m lowest SpO ₂ %		

心エコー

検査年月日	西暦 年 月 日
所見	1.中隔の扁平化 2.右室拡大 3.三尖弁逆流 4.肺動脈弁逆流 5.推定三尖弁収縮期圧較差 6.TAPSE 7.下大静脈径 推定三尖弁収縮期圧較差 mmHg TAPSE mm 下大静脈径 mm

心電図

検査年月日	西暦 年 月 日
所見	1.右軸偏位 2.右房負荷 3.V1でR≥5mm又はR/S≥1 4.V5でS≥7mm又はR/S≤1 5.V1~3のT波陰転 6.心房粗細動

BNP及び尿酸値

検査年月日	西暦 年 月 日		
BNP	pg/mL	尿酸値	mg/dL
NT-proBNP	pg/mL		

肺動脈造影

検査年月日	西暦 年 月 日
以下の5所見のうち、証明されるもの	1.pouch defects 2.webs and bands 3.intimal irregularities 4.abrupt narrowing 5.complete obstruction

胸部CT等

検査年月日	西暦 年 月 日		
以下の5所見のうち、証明されるもの	1.mural defects 2.webs and bands 3.intimal irregularities 4.abrupt narrowing 5.complete obstruction		
Mosaic perfusion	1.はい 2.いいえ	MRI angiography上の慢性肺血栓の所見	1.はい 2.いいえ

■ 鑑別診断

除外診断

鑑別できるものにチェック	1.左心性疾患による肺高血圧症 2.呼吸器疾患および/または低酸素血症による肺高血圧症 3.特発性または遺伝性肺動脈性肺高血圧症 4.膠原病に伴う肺動脈性肺高血圧症 5.先天性シャント心性疾患に伴う肺動脈性肺高血圧症 6.門脈圧亢進症に伴う肺動脈性肺高血圧症 7.HIV感染に伴う肺動脈性肺高血圧症 8.薬剤/毒物に伴う肺動脈性肺高血圧症 9.肺静脈閉塞性疾患、肺毛細血管腫症 10.その他の肺高血圧症
--------------	--

■ 重症度

WHO-PH/NYHA分類

記載日時点での機能分類	1.stage1 2.stage2 3.stage3 4.stage4 5.stage5
-------------	--

■治療その他

在宅酸素療法			
治療有無	1.あり 2.なし		
治療期間（自）	西暦 年 月 日	治療期間（至）	西暦 年 月 日
PGI2持続静注または皮下注療法			
治療有無	1.あり 2.なし		
用法		薬品名	
治療期間（自）	西暦 年 月 日	用量	
		治療期間（至）	西暦 年 月 日
経口PGI2製剤			
治療有無	1.あり 2.なし		
薬品名		用量	
治療期間（自）	西暦 年 月 日	治療期間（至）	西暦 年 月 日
エンドセリン受容体拮抗薬			
治療有無	1.あり 2.なし		
薬品名		用量	
治療期間（自）	西暦 年 月 日	治療期間（至）	西暦 年 月 日
PDE-5阻害薬			
治療有無	1.あり 2.なし		
薬品名		用量	
治療期間（自）	西暦 年 月 日	治療期間（至）	西暦 年 月 日
可溶性グアニル酸シクラーゼ(sGC)刺激薬			
治療有無	1.あり 2.なし		
薬品名		用量	
治療期間（自）	西暦 年 月 日	治療期間（至）	西暦 年 月 日
抗凝固療法			
治療有無	1.あり 2.なし		
薬品名		用量	
治療期間（自）	西暦 年 月 日	治療期間（至）	西暦 年 月 日
下大静脈フィルター挿入			
治療有無	1.あり 2.なし	実施年月	西暦 年 月
バルーンによる肺動脈形成術			
治療有無	1.あり 2.なし		
初回実施日	西暦 年 月 日	実施回数	回
肺動脈血栓内膜摘除術			
治療有無	1.あり 2.なし		
実施年月	西暦 年 月	セッション数	セッション
その他薬剤			
治療有無	1.あり 2.なし		
薬剤名		容量	
治療期間（自）	西暦 年 月 日	治療期間（至）	西暦 年 月 日
肺移植			
治療有無	1.あり 2.なし		
実施年月	西暦 年 月 日		
人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	記載年月日：平成 年 月 日

印

※百筆または押印のこと

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 089. リンパ脈管筋腫症（新規）

■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
出生市区町村	性別		
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		
連絡事項			

■診断

リンパ脈管筋腫症	
病型	1.孤発性LAM(sporadic LAM) 2.結節性硬化症に合併したLAM(TSC-LAM)
診断の種類	1.診断確実例 2.診断ほぼ確実例 3.臨床診断例
診断ほぼ確実例	1.組織診断例 2.細胞診診断例
医療上の問題点	

■発症と経過

家族歴(類縁疾患)	
近親者の疾患	TSC1.あり 2.なし 続柄 LAM1.あり 2.なし 続柄 気胸1.あり 2.なし 続柄
生活歴	
喫煙歴	1.現在喫煙 2.過去に喫煙したがやめた 3.なし 本数 本/日 年数 年
月経・妊娠・出産歴	
閉経	1.あり(ホルモン療法中含む) 2.なし
妊娠	1.あり 2.なし 回数 回
出産	1.あり 2.なし 回数 回 周産期の気胸の合併1.あり 2.なし 回数 回

■臨床所見

理学所見			
身長	cm	体重	kg
自覚症状			
1.咳 2.痰 3.労作性呼吸困難 4.倦怠感(易疲労感) 5.胸痛 6.血痰 7.喘鳴 8.気胸 9.腹痛 10.血尿 11.腎機能障害 12.下肢のリンパ浮腫 13.無症状14.その他 その他の内容			
初発症候	1.労作時息切れ 2.気胸 3.無症状での胸部異常陰影 4.その他 その他の内容		
肺高血圧			
肺高血圧の有無	1.あり 2.なし 3.不明	根拠 1.心エコー 2.心カテーテル	検査年月 西暦 年 月

■ 検査所見

胸部CT	
検査年月日	西暦 年 月 日
多発性嚢胞	1.あり 2.なし
縦隔リンパ節腫大	1.あり 2.なし
胸水	1.あり 2.なし 胸水の内容1.乳糜である 2.乳糜でない 3.穿刺検査未実施
その他の有無	1.あり 2.なし その他の内容

腹部検査所見	
腹部画像検査（超音波、CTまたはMRI検査）の有無	1.実施 2.未実施
検査年月日	西暦 年 月 日
腎血管筋脂肪腫	1.あり 2.なし 部位 1.右 2.左 3.両側
腎臓以外の血管筋脂肪腫	1.あり 2.なし 部位 1.肺 2.肝臓 3.脾臓 4.その他 その他
腹部リンパ管筋腫	1.あり 2.なし 部位 1.後腹膜腔 2.骨盤腔
腹水	1.あり 2.なし 腹水の種類 1.乳糜である 2.乳糜でない 3.穿刺検査未実施

病理組織診断（免疫染色所見）			
検査有無	1.あり 2.なし	生検部位	1.肺 2.リンパ節 3.その他 その他
α-SMA	1.陰性 2.陽性 3.未実施	HMB45	1.陰性 2.陽性 3.未実施
estrogen receptor	1.陰性 2.陽性 3.未実施	progesterone receptor	1.陰性 2.陽性 3.未実施

動脈血液ガス	
1.実施 2.未実施	検査年月日 西暦 年 月 日 室内気1.室内気吸入 2.酸素吸入 O ₂ L/min
pH PaO ₂ Torr	PaCO ₂ Torr

呼吸機能			
VC	mL	FVC	mL
FEV ₁	mL	%FEV ₁	%
DLco	mL/min/mmHg	DLco'	mL/min/mmHg
DLco/VA	mL/min/mmHg/L		

細胞診診断（LAM細胞クラスターの証明・免疫染色所見）			
検査有無	1.あり 2.なし	種類	1.胸水 2.腹水
α-SMA	1.陰性 2.陽性 3.未実施	HMB45	1.陰性 2.陽性 3.未実施
estrogen receptor	1.陰性 2.陽性 3.未実施	progesterone receptor	1.陰性 2.陽性 3.未実施
D2-40	1.陰性 2.陽性 3.未実施	VEGFR-3	1.陰性 2.陽性 3.未実施

Performance Status	
PS(ECOG)	0 1 2 3 4

6分間歩行試験	
1.実施 2.未実施	検査年月日 西暦 年 月 日 室内気 1.室内気吸入 2.酸素吸入 O ₂ L/min 歩行距離 m lowest SpO ₂ %

労作性呼吸困難	
MRC(ATS/ERS2004)	0 1 2 3 4

腎血管筋脂肪腫	
cm	

■ 鑑別診断

鑑別診断	
鑑別できるものにチェック	1.ランゲルハンス細胞肉芽腫症 2.プラ、プレブ 3.COPD（慢性閉塞性肺疾患） 4.シェーグレン症候群に伴う肺病変 5.アミロイドーシス（嚢胞性肺病変を呈する場合） 6.空洞形成性転移性肺腫瘍 7.Birt-Hogg-Dube症候群 8.リンパ球性間質性肺炎 9.Light-chain deposition disease

重症度	
重症度分類	1. I 2. II 3. III 4. IV

■治療その他

これまでに行われたLAMの治療														
mTOR阻害薬	1.あり 2.なし	薬品名	用量	治療期間(自)	西暦	年	月	日	治療期間(至)	西暦	年	月	日	
ホルモン治療	1.あり 2.なし	GnRHアゴニスト	薬品名	用量	治療期間(自)	西暦	年	月	日	治療期間(至)	西暦	年	月	日
	1.あり 2.なし	プロゲステロン	薬品名	用量	治療期間(自)	西暦	年	月	日	治療期間(至)	西暦	年	月	日
	1.あり 2.なし	外科的卵巣摘出術	薬品名	用量	治療期間(自)	西暦	年	月	日	治療期間(至)	西暦	年	月	日
	1.あり 2.なし		薬品名	用量	治療期間(自)	西暦	年	月	日	治療期間(至)	西暦	年	月	日
その他の内容	1.あり 2.なし	薬品名												

気管支拡張療法	
治療有無	1.あり 2.なし
気管支拡張療法の内容	1.キサンチン製剤 2.抗コリン薬 3.β刺激薬
抗コリン薬の種類	1.長時間作用型吸入 2.短時間作用型吸入
β刺激薬の種類	1.長時間作用型吸入 2.短時間作用型吸入 3.貼付β刺激薬 4.経口β刺激薬

これまでに行われた気胸治療	
気胸の発症	1.あり 2.なし 右の回数 回 左の回数 回
胸膜癒着術	1.あり 2.なし 部位 1.右 2.左
外科手術	1.あり 2.なし 部位 1.右 2.左
全肺胸膜カバリング術	1.あり 2.なし

これまでに行われた腎血管筋脂肪腫の治療	
動脈塞栓術	1.あり 2.なし 動脈塞栓術 西暦 年 月 1.右腎 2.左腎
mTOR阻害薬	1.あり 2.なし 薬品名 用量 治療期間(自) 西暦 年 月 日 治療期間(至) 西暦 年 月 日
腎摘出術	1.あり 2.なし 腎摘出術 西暦 年 月 1.右腎 2.左腎

在宅医療	
有無	1.実施 2.未実施
種類	1.在宅酸素療法 2.在宅人工呼吸療法
在宅人工呼吸療法の種類	1.NPPV(非侵襲的人工呼吸器) 2.TPPV(気管切開による人工呼吸療法)

肺移植	
脳死肺移植登録(待機中)	1.あり 2.なし 登録年月 西暦 年 月
肺移植術	1.あり 2.なし
肺移植日	西暦 年 月 日
種類	1.脳死肺移植 2.生体肺移植
脳死肺移植の種類	1.右片肺移植 2.左片肺移植 3.両肺移植 4.心肺同時移植

人工呼吸器(使用者のみ詳細記入)	
使用の有無	1.あり 2.なし
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	記載年月日:平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」(平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。
- 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。

臨床調査個人票 090. 網膜色素変性症（新規）

■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		

連絡事項			

■診断			
診断			
病型分類	1.孤発型 2.常染色体優性遺伝型 3.常染色体劣性遺伝型 4.X染色体劣性遺伝型 5.二遺伝子異常型		

■発症と経過			
経過			
自覚症状が進行性である	1.あり 2.なし 3.不明		

■臨床所見			
自覚症状			
夜盲	1.あり 2.なし 3.不明	視野狭窄	1.あり 2.なし 3.不明
視力低下	1.あり 2.なし 3.不明	羞明(または昼盲)	1.あり 2.なし 3.不明

■検査所見			
眼底所見			
網膜血管狭小	1.あり 2.なし 3.不明	粗造な網膜色調	1.あり 2.なし 3.不明
骨小体様色素沈着	1.あり 2.なし 3.不明	多発する白点	1.あり 2.なし 3.不明
視神経萎縮	1.あり 2.なし 3.不明	黄斑変性	1.あり 2.なし 3.不明

網膜電図				
添付検査データの実施日	西暦	年	月	日
結果	1.正常型 2.減弱型 3.陰性型 4.消失型			

眼底自発蛍光所見			
1.過蛍光または低蛍光 2.なし			

光干渉断層像			
中心窩におけるIS/OSの有無	1.正常 2.不連続 3.消失		

視力			
裸眼	右	左	
矯正	右	左	

視野狭窄				
添付検査データの実施日	西暦	年	月	日
右の視野狭窄	1.あり 2.なし	内容1.求心性 2.輪状暗点 3.地図状暗点 4.中心暗点		
左の視野狭窄	1.あり 2.なし	内容1.求心性 2.輪状暗点 3.地図状暗点 4.中心暗点		

遺伝子検査			
実施有無	1.実施 2.未実施 結果		

■鑑別診断

鑑別診断	
鑑別できるものにチェック	1.炎症性（梅毒、トキソプラズマ感染など） 2.続発性（中毒性、外傷、網膜剥離など）

■重症度

重症度	
該当するものを選択	1.Ⅰ度：矯正視力 0.7 以上、かつ視野狭窄なし 2.Ⅱ度：矯正視力 0.7 以上、視野狭窄あり 3.Ⅲ度：矯正視力 0.7 未満、0.2 以上 4.Ⅳ度：矯正視力 0.2 未満

■治療その他

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	記載年月日：平成 年 月 日
	印

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

※自筆または押印のこと

Ver. 141107

臨床調査個人票 091. バット・ケアリ症候群（新規）

■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
出生市区町村	性別		
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		
連絡事項			

■発症と経過

家族歴(類縁疾患)			
近親者の膠原病の有無	1.あり 2.なし	膠原病の病名	膠原病発症者続柄
近親者の血液疾患の有無	1.あり 2.なし	血液疾患の病名	血液疾患発症者続柄
近親者の静脈血栓性疾患の有無	1.あり 2.なし	静脈血栓性疾患の病名	静脈血栓性疾患発症者続柄
既往歴			
膠原病	1.あり 2.なし	病名	発症時期 西暦 年 月
血液疾患	1.あり 2.なし	病名	発症時期 西暦 年 月
静脈血栓性疾患	1.あり 2.なし	病名	発症時期 西暦 年 月
その他の疾患	1.あり 2.なし	病名	発症時期 西暦 年 月
経過			
経過の状態	1.治癒 2.軽快 3.不変 4.徐々に悪化 5.急速に悪化 6.その他 その他の内容		

■臨床所見

病期分類

年月日	西暦 年 月 日
病期分類	1. I期 (通常の身体活動が可能で、食道静脈瘤、腹水、出血傾向、下腿浮腫、下肢静脈瘤、慢性肝不全症状のいずれも認めない。) 2. II期 (通常の身体活動が可能で、食道静脈瘤を有するものの、易出血性所見はない。腹水、下腿浮腫、下肢静脈瘤を認めるが、内科的治療により制御可能である。出血傾向、慢性肝不全症状は認めない。) 3. III期 (内科的治療により制御が不良な腹水、下腿浮腫、下肢静脈瘤を認め、軽度の身体活動の制限が必要である。易出血性所見のある食道静脈瘤を認める。出血傾向、慢性肝不全症状は認めない。) 4. IV期 (出血性食道静脈瘤に対する緊急処置を要する。あるいは、出血傾向、慢性肝不全症状のため、身体活動の制限を要する。) 5. V期 (急性の発症を呈し、急性肝不全症状を認める。)

主要症状

腹水	1.あり 2.なし	下腿浮腫、下肢静脈瘤	1.あり 2.なし
胸腹壁の上行性皮下静脈怒張	1.あり 2.なし	吐血、下血	1.あり 2.なし
貧血、出血傾向 (脾機能亢進)	1.あり 2.なし	黄疸、肝性脳症、全身倦怠感 (肝機能障害)	1.あり 2.なし

理学所見

身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg

■検査所見

血液・生化学検査等

検査年月日	西暦 年 月 日		
赤血球	$\times 10^4 / \mu\text{L}$	白血球	$/ \mu\text{L}$
Hb	g/dL	血小板	$\times 10^4 / \mu\text{L}$
PT (プロトロンビン時間)	%	INR	
Alb	g/dL	NH ₃	$\mu\text{g/dl}$
ALT	IU/L	AST	IU/L
γ GTP	IU/L	ALP	IU/L
総ビリルビン	mg/dL	直接ビリルビン	mg/dL
HBs抗原	1.陽性 2.陰性 3.不明	HCV抗体	1.陽性 2.陰性 3.不明

内視鏡検査

検査年月日	西暦 年 月 日		
食道静脈瘤	1.あり 2.なし	F1 2 3	RCS1. - 2. + 3. ++ 4. +++
胃静脈瘤	1.あり 2.なし	F1 2 3	Lg 1. c 2. f 3. c f
異所性静脈瘤	1.あり 2.なし	部位	

超音波又はCT又はMRI

検査年月日	西暦 年 月 日	肝腫大	1.あり 2.なし
脾腫	1.あり 2.なし	肝尾状葉の腫大	1.あり 2.なし
肝内腫瘍性病変	1.あり 2.なし	肝部下大静脈の逆流	1.あり 2.なし
肝静脈の逆流	1.あり 2.なし	門脈	1.開存 2.狭窄 3.閉塞
下大静脈	1.開存 2.狭窄 3.閉塞	肝静脈	1.開存 2.一枝閉塞 3.二枝閉塞 4.三枝閉塞

下大静脈、肝静脈造影及び圧測定

検査年月日	西暦 年 月 日	下大静脈	1.開存 2.狭窄 3.閉塞
肝静脈	1.開存 2.一枝閉塞 3.二枝閉塞 4.三枝閉塞	下大静脈圧	mmH ₂ O
肝静脈圧	mmH ₂ O	閉塞肝静脈圧	mmH ₂ O

肝病理組織学的検査

検査年月日	西暦 年 月 日	肝類洞のうっ血	1.あり 2.なし
肝線維化	1.あり 2.なし	肝小葉の逆転像	1.あり 2.なし
うっ血性肝硬変	1.あり 2.なし		

■鑑別診断

鑑別診断

1. 肝硬変 2. 特発性門脈圧亢進症 3. 肝外門脈閉塞症 4. 肝腫瘍 5. うっ血性心疾患

■重症度

重症度

該当するものを選択	1. 重症度 I : 診断可能だが、所見は認めない。 2. 重症度 II : 所見を認めるものの、治療を要しない。 3. 重症度 III : 所見を認め、治療を要する。 4. 重症度 IV : 身体活動が制限され、介護も含めた治療を要する。 5. 重症度 V : 肝不全ないしは消化管出血を認め、集中治療を要する。
-----------	---

■治療その他

閉塞・狭窄に関する治療			
施行日	西暦 年 月 日		
バルーンカテーテルによる開通術・拡張術	1.あり 2.なし		
ステント留置	1.あり 2.なし		
閉塞・狭窄に関する手術			
用指膜破碎術	1.あり 2.なし	閉塞部穿孔術	1.あり 2.なし
閉塞狭窄部上下の大静脈シャント手術	1.あり 2.なし	肝移植術	1.あり 2.なし
その他	1.あり 2.なし その他の内容		
食道・胃静脈瘤、脾機能亢進に対する治療			
施行日	西暦 年 月 日		内視鏡的硬化療法
内視鏡的結紮術	1.あり 2.なし		
手術	1.あり 2.なし 術式		
その他	1.あり 2.なし その他の内容		
対症療法			
施行日	西暦 年 月 日		
対症療法の有無	1.あり 2.なし 内容		
人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

臨床調査個人票 092. 特発性門脈圧亢進症（新規）

■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
出生市区町村	性別		
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		
連絡事項			
■発症と経過			
経過			
経過の状態	1.治癒 2.軽快 3.不変 4.徐々に悪化 5.急速に悪化 6.その他 その他の内容		
■臨床所見			
脾腫			
検査年月日	西暦	年	月 日
1.あり 2.なし 最大長軸径 mm x 直交する厚み mm Spleen Index cm ²			
門脈圧亢進症状としての副血行路の形成			
検査年月日	西暦	年	月 日
1.食道静脈瘤 2.腹壁静脈怒張 3.その他 4.なし 所見:			

■検査所見

血液・生化学検査等			
検査年月日	西暦 年 月 日	赤血球	×10 ⁴ /μL
白血球	/μL	Hb	g/dL
血小板	×10 ⁴ /μL	Ht	%
Alb	g/dL 基準値 ()	ALT	IU/L 基準値 ()
AST	IU/L 基準値 ()	γGTP	IU/L 基準値 ()

画像診断			
検査年月日	西暦 年 月 日		
検査法	1.超音波2. CT3. MRI4. 腹腔鏡5. 肝シンチ6. その他		
巨脾	1.あり 2.なし	辺縁萎縮と代償性中心性腫大	1.あり 2.なし
肝表面の不整凹凸像	1.あり 2.なし	肝内結節	1.あり 2.なし
著明な脾動静脈の拡張	1.あり 2.なし	著しい門脈血流量、脾静脈血流量の増加	1.あり 2.なし
二次的な肝内・肝外門脈の血栓	1.あり 2.なし	その他の画像所見：	

肝病理組織学的検査			
検査年月日	西暦 年 月 日	肝生検所見：	

血管造影検査			
検査年月日	西暦 年 月 日		
検査法	1.肝静脈カテーテル法2.肝静脈造影3.門脈造影 4.門脈圧測定5.その他		
所見	1.肝静脈相互間吻合 2.しだれ柳様所見 3.肝静脈閉塞・狭窄 4.肝外門脈閉塞 5.肝静脈圧上昇 6.門脈圧亢進 7.副血行路 8.その他 肝静脈圧上昇 測定値 門脈圧亢進 測定値 その他の所見		

その他の検査所見			

■鑑別診断

鑑別できるものにチェック	
肝疾患	1.肝硬変2.肝外門脈閉塞症3.パッド・キアリ症候群4.肝静脈閉塞5.肉芽腫性肝疾患 6.先天性肝線維症7.慢性ウイルス性肝炎8.非硬変期の原発性胆汁性肝硬変9.寄生虫症
その他の疾患	1.血液疾患（骨髄線維症等）2.右心不全

■重症度

重症度分類	
年月日	西暦 年 月 日
該当するものを選択	1.Ⅰ：診断可能だが、所見は認めない。 2.Ⅱ：所見を認めるものの、治療を要しない。 3.Ⅲ：所見を認め、治療を要する。 4.Ⅳ：身体活動が制限され、介護も含めた治療を要する。 5.Ⅴ：肝不全ないしは消化管出血を認め、集中治療を要する。

■治療その他

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。

- 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。

臨床調査個人票 093. 原発性胆汁性肝硬変（新規）

■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
出生市区町村	性別		
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		
連絡事項			

■診断

診断（原発性胆汁性肝硬変）	
診断年月	西暦 年 月
診断内容	1.組織学的に慢性非化膿性破壊性胆管炎（CNSDC）を認め、検査所見が原発性胆汁性肝硬変と矛盾しない。 2.抗ミトコンドリア抗体（AMA）陽性で、組織学的にはCNSDCを認めないが、原発性胆汁性肝硬変に矛盾しない組織像を示す。 3.組織学的検査の機会はないが、AMAが陽性で、臨床像及び経過から原発性胆汁性肝硬変と考えられる。

■臨床所見

理学所見			
身長	cm	体重	kg
臨床症状			
年月日	西暦	年	月 日
黄疸	1.あり 2.なし	皮膚掻痒感	1.あり 2.なし
腹水	1.あり 2.なし	食道胃静脈瘤	1.あり 2.なし
その他	1.あり 2.なし	肝性脳症	1.あり 2.なし
	その他の内容		
合併症			
シェーグレン症候群	1.あり 2.なし	関節リウマチ	1.あり 2.なし
慢性甲状腺炎	1.あり 2.なし	その他の自己免疫疾患	1.あり 2.なし
皮膚黄色腫	1.あり 2.なし	肝細胞癌	1.あり 2.なし
その他	1.あり 2.なし	その他の内容	

■検査所見

血液・生化学検査等			
検査年月日	西暦 年 月 日	Alb	g/dL
ALT	IU/L	AST	IU/L
γGTP	IU/L	ALP	IU/L 施設上限値 IU/L
総ビリルビン	mg/dL	総コレステロール	mg/dL
IgM	mg/dL	IgG	mg/dL
血小板	$\times 10^4/\mu\text{L}$	抗核抗体	免疫蛍光法 1.陽性 2.陰性 免疫蛍光法の数値倍
抗ミトコンドリア抗体 (AMA)	免疫蛍光法1.陽性 2.陰性 ELISA法1.陽性 2.陰性	免疫蛍光法の数値倍 ELISA法の数値	インデックス

組織検査

検査実施	1.実施 2.未実施 検査年月 西暦 年 月 慢性非化膿性破壊性胆管炎 (CNSDC) 1.あり 2.なし 3.不明 組織学的病期 scheuer分類1. I期 2. II期 3. III期 4. IV期 5. 不明 胆管消失1.あり 2.なし
------	---

■重症度

重症度

原発性胆汁性肝硬変 (PBC) の診療ガイドライン (2012 年)における臨床病期	1.無症候性PBC (aPBC) 2.症候性PBC (sPBC)
--	----------------------------------

■治療その他

人工呼吸器 (使用者のみ詳細記入)

使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	記載年月日：平成 年 月 日

印

※自筆または押印のこと

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」(平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 094. 原発性硬化性胆管炎（新規）

■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		
連絡事項			

■診断

診断 (原発性硬化性胆管炎)	
診断年月	西暦 年 月
診断内容	1.胆道造影で数珠状拡張、帯状狭窄、憩室用変化など特徴的所見を認める。 2.血液生化学検査で胆汁うっ滞型の肝障害を認める。 3.肝病理組織所見でonion-skin fibrosisの所見を認める。

■臨床所見

理学所見			
身長	cm	体重	kg
臨床症状			
年月日	西暦 年 月 日	皮膚掻痒感	1.あり 2.なし
黄疸	1.あり 2.なし	肝性脳症	1.あり 2.なし
腹水	1.あり 2.なし	食道・胃静脈瘤	1.あり 2.なし
腹痛	1.あり 2.なし	胆管炎	1.あり 2.なし
その他	1.あり 2.なし その他の内容		
合併症			
潰瘍性大腸炎	1.あり 2.なし	発症時期	西暦 年 月
クローン病	1.あり 2.なし	発症時期	西暦 年 月
胆管癌	1.あり 2.なし	発症時期	西暦 年 月
その他	1.あり 2.なし	発症時期	西暦 年 月 疾患名

■検査所見

血液・生化学検査等			
検査年月日	西暦 年 月 日	Alb	g/dL
ALT	IU/L	AST	IU/L
γGTP	IU/L	ALP	IU/L 施設上限値 IU/L
総ビリルビン	mg/dL	IgG	mg/dL
IgG4	mg/dL	IgM	mg/dL
IgE	mg/dL	血小板	×10 ⁴ /μL
プロトロンビン時間	%	PT-INR	
抗核抗体	免疫蛍光法 1.陽性 2.陰性	免疫蛍光法の数値	倍
抗ミトコンドリア抗体 (AMA)	免疫蛍光法1.陽性 2.陰性 ELISA法1.陽性 2.陰性	免疫蛍光法の数値 ELISA法の数値	倍 インデックス
他の自己抗体陽性	自己抗体:	1.陽性 2.陰性	

組織検査

検査実施	1.実施 2.未実施 検査年月 西暦 年 月 onion-skin fibrosis1.あり 2.なし 肝硬変1.あり 2.なし
------	---

画像検査

腹部超音波検査	1.実施 2.未実施 実施年月 西暦 年 月 所見1.胆管内腔の狭窄・拡張 2.胆管壁肥厚 3.胆嚢拡張 4.腹水 5.肝硬変 6.その他 その他の所見
腹部CT	1.実施 2.未実施 検査年月 西暦 年 月 所見1.胆管内腔の狭窄・拡張 2.胆管壁肥厚 3.胆嚢拡張 4.腹水 5.肝硬変 6.その他 その他の所見
胆道造影	1.実施 2.未実施 ERCP1.実施 2.未実施 検査年月 西暦 年 月 MRCP1.実施 2.未実施 検査年月 西暦 年 月 DIC-CT1.実施 2.未実施 検査年月 西暦 年 月 その他(内容) 検査年月 西暦 年 月

鑑別診断

鑑別できるものにチェック	1. IgG4 関連硬化性胆管炎 2. 胆道結石 3. AIDSによる胆管障害 4. 虚血性硬化性胆道炎 5. 胆道腫瘍 (原発性硬化性胆管炎の診断と同時あるいは診断後発症したものを除く) 6. 胆道障害をきたす薬物や毒素の関与 7. 胆道系の手術の影響
--------------	---

■重症度

重症度

有症状(黄疸、皮膚掻痒、胆管炎、腹水、消化管出血、肝性脳症、胆管癌など)	1.はい 2.いいえ
ALPが施設基準値上限の2倍以上	1.はい 2.いいえ

■治療その他

人工呼吸器(使用者のみ詳細記入)

使用の有無	1.あり 2.なし
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」(平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。
- 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。

臨床調査個人票 095. 自己免疫性肝炎（新規）

■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
出生市区町村	性別		
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		
連絡事項			

■診断

診断	
診断年月	西暦 年 月
診断内容	1.他の原因による肝障害が否定される 2.抗核抗体陽性あるいは抗平滑筋抗体陽性 3.IgG高値(>基準値上限1.1倍) 4.組織学的にinterface hepatitisや形質細胞浸潤がみられる 5.副腎皮質ステロイドが著効する
改訂版国際診断スコア	点(治療前)

■臨床所見

理学所見			
身長	cm	体重	kg
臨床症状			
年月日	西暦	年	月 日
食道胃静脈瘤	1.あり 2.なし	黄疸	1.あり 2.なし
肝性脳症	1.あり 2.なし	腹水	1.あり 2.なし
その他	1.あり 2.なし	肝濁音界	1.正常 2.縮小 3.消失 4.不明
その他の内容			
合併症			
シェーグレン症候群	1.あり 2.なし	関節リウマチ	1.あり 2.なし
慢性甲状腺炎	1.あり 2.なし	その他の自己免疫疾患	1.あり 2.なし
肝細胞癌	1.あり 2.なし	肝細胞癌	1.あり 2.なし
その他	1.あり 2.なし	その他の内容	

■ 検査所見

血液・生化学検査等			
検査年月日	西暦 年 月 日	Alb	g/dL
ALT	IU/L	AST	IU/L
γGTP	IU/L	ALP	IU/L
総ビリルビン	mg/dL	IgG	mg/dL
血小板	×10 ⁴ /μL	NH3	μg/dL
プロトロンビン時間	%	PT-INR	
抗核抗体	免疫蛍光法1.陽性 2.陰性	免疫蛍光法の数値	倍
抗ミトコンドリア抗体 (AMA)	免疫蛍光法1.陽性 2.陰性 ELISA法1.陽性 2.陰性	免疫蛍光法の数値 ELISA法の数値	倍 インデックス
他の自己抗体陽性	1.陽性 2.陰性 ()		

組織検査	
検査実施1.実施 2.未実施	検査年月 西暦 年 月
interface hepatitis1.あり 2.なし	
リンパ球や形質細胞優位の細胞浸潤1.あり 2.なし	
肝細胞のロゼット形成1.あり 2.なし	
中心静脈周囲の肝細胞壊死1.あり 2.なし	
胆管病変1.あり 2.なし	
肝硬変1.あり 2.なし	

画像検査	
検査実施1.実施 2.未実施	検査年月 西暦 年 月
肝サイズの縮小1.あり 2.なし	
肝実質の不均質化1.あり 2.なし	

重症度	
自己免疫性肝炎診療ガイドライン (2013 年) 重症度判定	1.軽症 2.中等度 3.重症
組織学的あるいは臨床的に肝硬変と診断される症例	1.はい 2.いいえ

■ 治療その他

人工呼吸器 (使用者のみ詳細記入)			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	記載年月日：平成 年 月 日

印

※自筆または押印のこと

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」(平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。
- 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。

臨床調査個人票 096. クローン病（新規）

■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
出生市区町村	性別		
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		
連絡事項			

■発症と経過

家族歴(類縁疾患)			
近親者の発症者の有無	潰瘍性大腸炎 1.あり 2.なし 3.不明		
生活歴・既往歴			
喫煙	1.現在の喫煙 2.過去の喫煙 3.なし 4.不明		虫垂切除歴
			1.あり 2.なし
臨床病型			
1.小腸型 2.大腸型 3.小腸大腸型 4.特殊型			
上部消化管病変 1.あり 2.なし 肛門病変 1.あり 2.なし			

■臨床所見

理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
罹患部位			
年月日	西暦 年 月 日		
最近の罹患部位	1.食道 2.胃 3.十二指腸 4.空腸 5.回腸 6.虫垂 7.結腸 8.直腸 9.肛門 10.その他 11.不明 結腸の部位 1.盲腸 2.上行 3.横行 4.下行 5.S状		
主症状			
年月日	西暦 年 月 日		
排便回数	1.6回/日以上 2.5回/日 3.4回/日以下		
便の性状	出血 1.(+++) ^{以上} 2.(++) 3.(+) ~ (-) 性状 1.水様 2.泥状 3.軟便 4.有形		
腹部 自発痛	1.あり 2.なし	肛門部病変	1.あり 2.なし
瘻孔	1.あり 2.なし	腹部腫瘍	1.あり 2.なし
体重減少	1.あり 2.なし	腹部圧痛	1.あり 2.なし

合併症

腸管合併症	1.あり 2.なし 3.不明 種類 1.狭窄、閉塞 2.瘻孔膿瘍(腹腔内、後腹膜) 3.出血 4.穿孔 5.中毒性巨大結腸症 6.癌・dysplasia 7.その他 癌・dysplasiaの部位	その他の内容
腸管外合併症	1.あり 2.なし 3.不明 種類 1.関節病変 2.皮膚病変 3.眼病変 4.原発性硬化性胆管炎 5.自己免疫膵炎 I 6.自己免疫膵炎 II 7.IgG4関連疾患 8.成長障害 9.骨粗鬆症 10.その他	その他の内容

■ 検査所見

血液検査			
検査実施	1. 実施 2. 未実施	検査年月日	西暦 年 月 日
赤血球	×10 ⁴ /μL	白血球	/μL
ヘモグロビン	g/dL	赤沈 (1時間)	mm
CRP	mg/dL	総蛋白	g/dL
アルブミン	g/dL	血小板	×10 ⁴ /μL
コレステロール	mg/dL		

X線造影検査			
	食道・胃・十二指腸病変	小腸病変	大腸病変
検査実施	1. 実施 2. 未実施	1. 実施 2. 未実施	1. 実施 2. 未実施
検査年月日	西暦 年 月 日	西暦 年 月 日	西暦 年 月 日
非連続性病変	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし
敷石像	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし
縦走潰瘍	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし
アフタ・小潰瘍	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし
狭窄・狭小化	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし
裂溝	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし

内視鏡検査			
	食道・胃・十二指腸病変	小腸病変	大腸病変
検査実施	1. 実施 2. 未実施	1. 実施 2. 未実施	1. 実施 2. 未実施
検査年月日	西暦 年 月 日	西暦 年 月 日	西暦 年 月 日
非連続性病変	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし
敷石像	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし
縦走潰瘍	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし
アフタ・小潰瘍	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし
狭窄・狭小化	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし
裂溝	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし

病理検査			
検査実施	1. 実施 2. 未実施	検査年月日	西暦 年 月 日
非乾酪性類上皮細胞肉芽腫の有無	1. あり 2. なし 3. 検出部位 4. その他		

糞便病原性微生物検出			
検査年月日	西暦 年 月 日	病原微生物検出	1. あり 2. なし 3. 未実施

ツベルクリン反応	
検査年月日	西暦 年 月 日
ツベルクリン反応	1. 陽性 2. 陰性 3. 未実施
IGRA (QFT or TSPOT)	1. 陽性 2. 陰性 3. 判定不能・未実施

■ 鑑別診断	
クローン病の鑑別診断	
鑑別できる場合にチェック	1. 虚血性大腸炎 2. 潰瘍性大腸炎 3. 腸結核 4. 腸管バーチエット

■ 重症度	
クローン病 I01BD スコア	
該当するものを選択	1. 腹痛 2. 1日6回以上の下痢あるいは粘血便 3. 肛門部病変 4. 瘻孔 5. その他の合併症 (ぶどう膜炎、虹彩炎、口内炎、関節炎、皮膚症状 (結節性紅斑、壊疽性膿皮症)、深部 静脈血栓症等) 6. 腹部腫瘍 7. 体重減少 8. 38℃以上の発熱 9. 腹部圧痛 10. ヘモグロビン10g/dL 以下

■治療その他

内科的治療	
内科的治療の実施有無	1.実施 2.未実施
現在の治療	ステロイド 1.あり 2.なし 種類1.内服 2.局所療法 3.点滴静注 5-ASA製剤 1.あり 2.なし 免疫抑制剤 1.あり 2.なし 種類1.AZA 2.6-MP 抗TNF α 抗体製剤1.あり 2.なし 抗菌薬（シプロフロキサシン）1.あり 2.なし 抗菌薬（メトロニダゾール）1.あり 2.なし その他の治療1.あり 2.なし
薬剤による副作用	1.あり 2.なし チオプリン1.無顆粒球症 2.その他 メサラジン不耐1.アレルギー 2.その他 TNF α 抗体製剤による1.TNF α 抗体製剤による 2.infusion reaction 3.感染症 4.その他
栄養療法	IVH1.あり 2.なし 用量 kcal/日 経腸1.あり 2.なし 用量 kcal/日

外科的治療	
申請までに行った治療	1.あり 2.なし 腸管切除 回 肛門部手術回数 回
手術理由	1.腸管狭窄、閉塞 2.腸管瘻孔 3.膿瘍（腹腔内、後腹膜） 4.腸管出血 5.腸管穿孔 6.癌・dysplasia 7.内科的治療無効 8.その他 腸管瘻孔の場合1.内瘻 2.外瘻 癌・dysplasiaの場合 部位 内科的治療無効の場合1.腸管病変 2.肛門病変 その他の場合
手術日・術式	1回目：手術日 西暦 年 月 日 1回目：術式1.小腸部分切除術 2.回盲部切除術 3.結腸右半切除術 4.大腸部分切除術 5.直腸切断術 6.狭窄形成術 7.吻合部切除術 8.人工肛門造設術 9.肛門手術 10.その他 11.詳細不明 その他 2回目：手術日 西暦 年 月 日 2回目：術式1.小腸部分切除術 2.回盲部切除術 3.結腸右半切除術 4.大腸部分切除術 5.直腸切断術 6.狭窄形成術 7.吻合部切除術 8.人工肛門造設術 9.肛門手術 10.その他 11.詳細不明 その他 3回目：手術日 西暦 年 月 日 3回目：術式1.小腸部分切除術 2.回盲部切除術 3.結腸右半切除術 4.大腸部分切除術 5.直腸切断術 6.狭窄形成術 7.吻合部切除術 8.人工肛門造設術 9.肛門手術 10.その他 11.詳細不明 その他
内視鏡的狭窄拡張術	1.あり 2.なし 実施日 西暦 年 月 日

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

臨床調査個人票 097. 潰瘍性大腸炎（新規）

■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		
連絡事項			

■発症と経過

生活歴・既往歴			
喫煙	1.現在の喫煙 2.過去の喫煙 3.なし 4.不明		虫垂切除歴 1.あり 2.なし
病態			
難治性	1.あり 2.なし 種類1.ステロイド抵抗性 2.ステロイド依存性 程度1.6か月以上活動期 2.2回/年以上の再燃 3.その他 その他		

■臨床所見

理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
罹患部位			
年月日	西暦 年 月 日		
罹患部位	1.全大腸炎型(脾彎曲部をこえる) 2.左側大腸炎型 3.直腸炎型 4.右側型(分節型)		
虫垂病変	1.あり 2.なし		
上部消化管病変	1.あり 2.なし 部位1.胃 2.十二指腸 3.空腸 4.回腸		
主症状			
年月日	西暦 年 月 日		
排便回数	1.6回/日以上 2.5回/日 3.4回/日以下		
便の性状	出血 1.(+++) ^{以上} 2.(++) 3.(+) ~ (-) 性状 1.水様 2.泥状 3.軟便 4.有形		
腹部 自発痛	1.あり 2.なし 部位		
合併症			
腸管合併症	1.あり 2.なし 3.不明 種類1.狭窄、閉塞 2.瘻孔膿瘍(腹腔内、後腹膜) 3.出血 4.穿孔 5.中毒性巨大結腸症 6.癌・dysplasia 7.その他 癌・dysplasiaの部位 その他の内容		
腸管外合併症	1.あり 2.なし 3.不明 種類1.関節病変 2.皮膚病変 3.眼病変 4.原発性硬化性胆管炎 5.自己免疫膵炎Ⅰ 6.自己免疫膵炎Ⅱ 7.IgG4関連疾患 8.成長障害 9.骨粗鬆症 10.その他 その他の内容		

■ 検査所見

血液検査			
検査実施	1. 実施 2. 未実施	検査年月日	西暦 年 月 日
赤血球	×10 ⁴ /μL	白血球	/μL
ヘモグロビン	g/dL	赤沈 (1時間)	mm
CRP	mg/dL	総蛋白	g/dL
アルブミン	g/dL	血小板	×10 ⁴ /μL
X線造影検査			
検査実施	1. 実施 2. 未実施	検査年月日	西暦 年 月 日
連続性病変	1. あり 2. なし	ハウストラ消失	1. あり 2. なし
粗糲又は細顆粒状粘膜	1. あり 2. なし	びらん・潰瘍	1. あり 2. なし
偽ポリポーシス	1. あり 2. なし		
内視鏡検査			
検査実施	1. 実施 2. 未実施	検査年月日	西暦 年 月 日
連続性病変	1. あり 2. なし	血管透見像消失	1. あり 2. なし
易出血性	1. あり 2. なし	粗糲又は細顆粒状粘膜	1. あり 2. なし
びらん・潰瘍	1. あり 2. なし	偽ポリポーシス	1. あり 2. なし
病理検査			
検査実施	1. 実施 2. 未実施	検査年月日	西暦 年 月 日
びまん性炎症性細胞浸潤	1. あり 2. なし	びらん	1. あり 2. なし
陰窩膿瘍	1. あり 2. なし	杯細胞の減少又は消失	1. あり 2. なし
腺の配列異常	1. あり 2. なし	異形成 (dysplasia) ・癌	1. あり 2. なし
糞便病原性微生物検出			
検査年月日	西暦 年 月 日		
病原微生物検出	1. あり 2. なし		
鑑別診断			
鑑別診断	鑑別できる場合にチェック		
	1. 感染性腸炎 (細菌性赤痢、アメーバ赤痢、日本住血球吸虫症、大腸結核、キャンピロバクター腸炎など) 2. 放射線照射性大腸炎 3. 虚血性大腸炎 4. 薬剤性大腸炎 5. クローン病 6. 腸型パーチエット 7. リンパ濾胞増殖症		
重症度			
潰瘍性大腸炎の重症度分類			
該当するものを選択	1. 軽症 2. 中等症 3. 重症 4. 劇症		

■治療その他

内科的治療	
内科的治療の実施有無	1.実施 2.未実施
現在の治療	ステロイド 1.あり 2.なし 種類1.内服 2.局所療法 3.点滴静注 5-ASA製剤 1.あり 2.なし 種類1.内服 2.局所療法 免疫抑制剤 1.あり 2.なし 種類1.AZA 2.6-MP カルシニューリン阻害剤1.あり 2.なし 種類1.Tac 2.CyA 抗TNF α 抗体製剤1.あり 2.なし IVH1.あり 2.なし その他の治療1.あり 2.なし
薬剤による副作用	1.あり 2.なし チオプリン1.無顆粒球症 2.その他 メサラジン不耐1.アレルギー 2.その他 TNF α 抗体製剤による1.TNF α 抗体製剤による 2.infusion reaction 3.感染症 4.その他
血球成分除去療法	1.あり 2.なし

外科的治療	
申請までに行った治療	1.あり 2.なし 腸管切除 回 肛門部手術回数 回
手術理由	1.出血 2.巨大結腸症 3.癌 4.穿孔 5.重症 6.難治 7.腸管合併症 8.その他
手術日・術式	1回目：手術日 西暦 年 月 日 1回目：術式(1)1.大腸全摘 2.結腸(亜)全摘 3.残存直腸切除 4.その他 その他 1回目：術式(2)1.回腸囊肛門吻合 2.回腸囊肛門管吻合 3.回腸直腸吻合 4.その他 その他 1回目：術式(3)1.回腸人工肛門造設 2.回腸人工肛門閉鎖 3.その他 その他 2回目：手術日 西暦 年 月 日 2回目：術式(1)1.大腸全摘 2.結腸(亜)全摘 3.残存直腸切除 4.その他 その他 2回目：術式(2)1.回腸囊肛門吻合 2.回腸囊肛門管吻合 3.回腸直腸吻合 4.その他 その他 2回目：術式(3)1.回腸人工肛門造設 2.回腸人工肛門閉鎖 3.その他 その他 3回目：手術日 西暦 年 月 日 3回目：術式(1)1.大腸全摘 2.結腸(亜)全摘 3.残存直腸切除 4.その他 その他 3回目：術式(2)1.回腸囊肛門吻合 2.回腸囊肛門管吻合 3.回腸直腸吻合 4.その他その他 3回目：術式(3)1.回腸人工肛門造設 2.回腸人工肛門閉鎖 3.その他 その他

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）	
使用の有無	1.あり 2.なし
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver.141107

臨床調査個人票 098-1. 好酸球性消化管疾患-新生児-乳児（新規）

■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		
連絡事項			

■発症と経過

初発症状	
初発症状にチェック	1.嘔吐2.嚥下障害3.つかえ感4.食物嵌頓5.胸焼け 6.食欲不振7.腹痛8.体重増加不良9.成長障害10.下痢11.血便
既往歴	
基礎疾患	1.あり 2.なし 内容
先天性疾患	1.あり 2.なし 内容
手術歴	1.あり 2.なし 内容
周産期の異常	1.あり 2.なし 内容
アレルギー歴	気管支喘息1.あり 2.なし アトピー性皮膚炎1.あり 2.なし 即時型食物アレルギー1.あり 2.なし

■臨床所見

理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
主症状			
年月日	西暦	年	月 日
嘔吐	1.あり 2.なし	食欲不振	1.あり 2.なし
腹痛	1.あり 2.なし	腹部膨満	1.あり 2.なし
体重増加不良	1.あり 2.なし	成長障害	1.あり 2.なし
下痢	1.あり 2.なし	血便	1.あり 2.なし
その他			
合併症			
腸穿孔	1.あり 2.なし	腸閉塞	1.あり 2.なし
ショック	1.あり 2.なし	成長障害	1.あり 2.なし
外科手術が必要となった	1.あり 2.なし 内容		
その他	1.あり 2.なし 内容		

■検査所見

血液検査			
検査年月日	西暦 年 月 日	赤血球	×10 ⁴ /μL
ヘモグロビン	g/dL	白血球	/μL
好中球	%	好酸球	%
リンパ球	%	単球	%
他	%	血小板	×10 ⁴ /μL
総蛋白	g/dL	アルブミン	g/dL
AST	mg/dL	ALT	mm
LDH	IU	尿素窒素	mg/dL
Na	mEq/L	K	mEq/L
Cl	mEq/L	CRP	mg/dL
総IgE	IU/mL	食物特異的IgE	クラス値
その他			
リンパ球刺激試験	検査年月日 西暦 年 月 日	1.陽性 2.陰性	抗原とStimulation Index

便検査			
検査年月日	西暦 年 月 日		
便潜血	1.+ 2.-	便粘液好酸球	1.あり 2.なし

病理検査			
検査年月日	西暦 年 月 日		
食道粘膜上皮内 好酸球	1.あり 2.なし	/HPF	胃粘膜内 好酸球 1.あり 2.なし /HPF
小腸粘膜内 好酸球	1.あり 2.なし	/HPF	大腸粘膜内 好酸球 1.あり 2.なし /HPF

腹腔穿刺			
検査年月日	西暦 年 月 日	腹水内の好酸球	%

内視鏡検査			
検査年月日	西暦 年 月 日		
食道	1.浮腫2.発赤3.びらん その他	胃	1.浮腫2.発赤3.びらん その他
小腸	1.浮腫2.発赤3.びらん その他	大腸	1.浮腫2.発赤3.びらん その他

CT検査			
検査年月日	西暦 年 月 日	食道壁の肥厚	1.あり 2.なし
胃腸壁の肥厚	1.あり 2.なし	腹水	1.あり 2.なし
その他			

X線検査	
腹部単純撮影	検査年月日 西暦 年 月 日 異常所見1.あり 2.なし 内容
上部消化管造影	検査年月日 西暦 年 月 日 異常所見1.あり 2.なし 内容
下部消化管造影	検査年月日 西暦 年 月 日 異常所見1.あり 2.なし 内容

■鑑別診断

鑑別診断	
鑑別できる場合にチェック	1.クローン病2.潰瘍性大腸炎3.胃十二指腸潰瘍4.消化管リンパ腫 胃食道逆流症 寄生虫疾患5.細菌性腸炎 6.偽膜性腸炎7.メッケル憩室8.食道狭窄9.アカラジア10.好酸球増多症候群11.中腸軸捻転12.消化管閉鎖 13.腸重積14.幽門狭窄症15.ヒルシユスプルング病16.新生児メレナ17.母乳性血便18.乳糖不耐症

■重症度

重症度	
全身状態 (本症による状態悪化が推定される場合)	1.調子よく、行動制限なし(0) 2.月齢相応の行動が、通常より制限される(6) 3.状態不良でしばしば行動制限あり(12) 4.発達の明らかな遅れあり(18)
体重	1.-1SD 以上(0) 2.-2SD以上ではあるが、体重が増えない(3) 3.-2SD 未満(12) 4.-3SD 未満(18)
嘔吐	1.嘔吐なし(0) 2.1-2回/日の嘔吐(6) 3.3-5回/日の嘔吐(12) 4.6回/日以上嘔吐(16)
食欲不振	1.食欲はある(0) 2.食欲がないことがある(6) 3.食欲はいつもない(12) 4.食欲はほとんどなく、経管栄養などを必要とする(16)
下痢	1.0-2回/日の水様便まで(0) 2.3-5回/日の水様便 2日以上(6) 3.6回以上/日の水様便 2日以上(12) 4.脱水を起こし、点滴を必要とした(16)
血便	1.血便なし(0) 2.少量の血が混じる程度 2回以上(6) 3.明かな血便 2回以上 (12) 4.大量の血便(16)
合計点数 (カッコ内の数の合計)	点 1.重症 (40点以上) 2.中等症 (20点-39点) 3.軽症 (19点以下)

■治療その他

内科的治療	
食餌療法	1.あり 2.なし 具体的に： 治療 効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
現時点で本症の原因と考えられ、摂取が不可能な食物	1.牛乳由来ミルク2.大豆3.米4.小麦5.卵6.魚7.肉8.その他 その他の食物
副腎皮質ステロイド	1.あり 2.なし プレドニゾロン換算量 mg/1.日 2.週 治療 効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
中心静脈栄養	1.行った 2.行っていない
その他の治療法	1.あり 2.なし 内容： 治療効 果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	<input type="checkbox"/> 印 記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。 Ver. 141107

臨床調査個人票 098-2. 好酸球性消化管疾患-小児-成人（新規）

■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
出生市区町村	性別		
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		
連絡事項			

■診断

診断	1.好酸球性食道炎(EoE:内視鏡検査と組織診断で、食道のみに好酸球が浸潤) 2.好酸球性胃腸炎(EGE:内視鏡検査と組織診断で、胃から大腸までのいずれかの部位に好酸球が浸潤、加えて食道にあっても可)
-----------	---

■発症と経過

初発症状	
初発症状にチェック	1.嘔吐2.嚥下障害3.つかえ感4.食物嵌頓5.胸焼け 6.食欲不振7.腹痛8.体重増加不良9.成長障害10.下痢11.血便
既往歴	
基礎疾患	1.あり 2.なし 内容
先天性疾患	1.あり 2.なし 内容
手術歴	1.あり 2.なし 内容
周産期の異常	1.あり 2.なし 内容
アレルギー歴	気管支喘息1.あり 2.なし アトピー性皮膚炎1.あり 2.なし 即時型食物アレルギー1.あり 2.なし

■臨床所見

理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
主症状			
年月日	西暦	年	月 日
嘔吐	1.あり 2.なし	嚥下障害	1.あり 2.なし
腹痛	1.あり 2.なし	つかえ感	1.あり 2.なし
食物嵌頓	1.あり 2.なし	食欲不振	1.あり 2.なし
胸焼け	1.あり 2.なし	体重増加不良	1.あり 2.なし
るいそう	1.あり 2.なし	成長障害	1.あり 2.なし
下痢	1.あり 2.なし	血便	1.あり 2.なし
合併症			
腸穿孔	1.あり 2.なし	腸閉塞	1.あり 2.なし
ショック	1.あり 2.なし	成長障害	1.あり 2.なし
ステロイド長期使用による副作用	1.あり 2.なし		
外科手術が必要となった	1.あり 2.なし 内容		
その他	1.あり 2.なし 内容		

■検査所見

血液検査			
検査年月日	西暦 年 月 日	赤血球	×10 ⁴ /μL
ヘモグロビン	g/dL	白血球	/μL
好中球	%	好酸球	%
リンパ球	%	単球	%
他	%	血小板	×10 ⁴ /μL
総蛋白	g/dL	アルブミン	g/dL
AST	mg/dL	ALT	mm
LDH	IU	尿素窒素	mg/dL
Na	mEq/L	K	mEq/L
Cl	mEq/L	CRP	mg/dL
総IgE	IU/mL	食物特異的IgE	クラス値
その他			

便検査			
検査年月日	西暦 年 月 日		
便潜血	1. + 2. -	便粘液好酸球	1. あり 2. なし

病理検査			
検査年月日	西暦 年 月 日		
食道粘膜上皮内 好酸球	1. あり 2. なし /HPF	胃粘膜内 好酸球	1. あり 2. なし /HPF
小腸粘膜内 好酸球	1. あり 2. なし /HPF	大腸粘膜内 好酸球	1. あり 2. なし /HPF

腹腔穿刺			
検査年月日	西暦 年 月 日	腹水内の好酸球	%

内視鏡検査	
検査年月日	西暦 年 月 日
胃所見	1. 浮腫 2. 発赤 3. びらん その他
小腸	1. 浮腫 2. 発赤 3. びらん その他
大腸	1. 浮腫 2. 発赤 3. びらん その他
食道所見	白斑 1. あり 2. なし 縦走溝 1. あり 2. なし 気管様狭窄 1. あり 2. なし

CT検査			
検査年月日	西暦 年 月 日	食道壁の肥厚	1. あり 2. なし
胃腸壁の肥厚	1. あり 2. なし	腹水	1. あり 2. なし
その他			

X線検査	
腹部単純撮影	検査年月日 西暦 年 月 日 異常所見 1. あり 2. なし 内容
上部消化管造影	検査年月日 西暦 年 月 日 異常所見 1. あり 2. なし 内容
下部消化管造影	検査年月日 西暦 年 月 日 異常所見 1. あり 2. なし 内容

鑑別診断	
鑑別できる場合にチェック	1. クロウン病 2. 潰瘍性大腸炎 3. 胃十二指腸潰瘍 4. 薬剤性消化管障害 5. ヘリコバクター感染症 6. 消化管リンパ腫 7. 大腸がん 8. 食道がん 9. 胃食道逆流症 10. 寄生虫疾患 11. 感染性腸炎 12. 偽膜性腸炎 13. メッケル憩室 14. 食道狭窄 15. アカラジア 16. 好酸球増多症候群 17. 中腸軸捻転 18. 消化管閉鎖 19. 腸重積 20. ヒルシスブルング病 21. 乳糖不耐症

■重症度

共通質問	
副作用が懸念される抗炎症薬治療	1.あり 2.なし 内容 治療のために食物除去を行っている 1.あり 2.なし
2-19歳	
全身状態 (EGIDによる状態悪化が推定される場合)	1.調子よく、行動制限なし(0) 2.年齢相応の行動が、通常より制限される(3) 3.状態不良でしばしば行動制限あり(6) 4.発達の明らかな遅れあり(10)
体重	1.体重増加、もしくは安定(0) 2.体重が増えない(3) 3.体重<-2SD(6) 4.体重<-3SD(9)
身長	1.-1SD≤身長(0) 2.-2SD≤身長<-1SD (両親の身長から問題なければカウントしない) (3) 3.身長<-2SD (6) 4.身長<-3SD(9)
上部消化管を代表する症状(1)嘔吐	1.嘔気なし(0) 2.嘔気あり(嘔吐なし)月に4日以上(3) 3.1回/日の嘔吐 月に4日以上(5) 4.2-5回/日の嘔吐 月に4日以上(7) 5.6回/日以上嘔吐 月4日以上(9)
上部消化管を代表する症状(2)嚥下障害	1.普通に食物を飲み込める(0) 2.飲み込みにくいことがある 月に4日以上(3) 3.いつも飲み込みにくく苦勞する(6) 4.食物圧入、または内視鏡による摘出を経験した(9)
上部消化管を代表する症状(3)食欲不振	1.食欲はある(0) 2.食欲がないことがある 月に4日以上(3) 3.食欲はいつもない(6) 4.食欲はほとんどなく、経管栄養などを必要とする(9)
腹痛	1.腹痛なし(0) 2.軽度、短時間で、活動を制限しない(3) 3.中等度、連日で長く続いたり、就眠後に起こる(6) 4.重度、鎮痛剤の使用を必要とする痛みが常にある(9)
下部消化管を代表する症状(1)下痢	1.0-1回/日の水様便まで(0) 2.2-5回/日の水様便 月に4日以上(3) 3.6回以上/日の水様便 月に4日以上(6) 4.脱水を起こし、点滴を必要とした(9)
下部消化管を代表する症状(2)血便	1.血便なし(0) 2.少量の血が混じる程度 月に4日以上(3) 3.明かな血便 月に4日以上(6) 4.大量の血便(9)
検査所見	1.アルブミン(Alb)、ヘモグロビン(Hb)とも異常なし(0) 2.3.0≤Alb<3.5, and/or 9.0≤Hb<11.0(3) 3.Alb<3.0 and/or Hb<9.0(6) 4.Alb<2.0 and/or Hb<7.0(9)
末梢血好酸球割合	1.0から5%未満(0) 2.5%以上10%未満(3) 3.10%以上20%未満(6) 4.20%<(9)
合計点数 (カッコ内の数の合計)	点 1.重症 (40点以上) 2.中等症 (15-39点) 3.軽症 (14点以下)
20歳以上	
上部消化管を代表する症状(1)嘔吐	1.嘔気なし (0) 2.嘔気あり (嘔吐なし) (3) 3.1回/日の嘔吐 月に4日以上(5) 4.2-5回/日の嘔吐 月に4日以上(7) 5.6回/日以上嘔吐 月に1日以上(9)
上部消化管を代表する症状(2)嚥下障害	1.普通に食物を飲み込める(0) 2.いつも飲み込みにくく苦勞する(6) 3.食物圧入、または内視鏡による摘出を経験した (9)
上部消化管を代表する症状(3)食欲不振	1.食欲はある(0) 2.食欲はいつもない(6) 3.食欲はほとんどなく、経管栄養などを必要とする (9)
腹痛	1.腹痛なし (0) 2.軽度、短時間で、活動を制限しない (3) 3.中等度、連日で長く続いたり、就眠後に起こる (6) 4.重度、鎮痛剤の使用を必要とする痛みが常にある(9)
下部消化管を代表する症状(1)下痢	1.0-1回/日の水様便まで(0) 2.2-5回/日の水様便 月に4日以上(3) 3.6回以上/日の水様便 月に4日以上(6) 4.脱水を起こした (9)
下部消化管を代表する症状(2)血便	1.血便なし (0) 2.少量の血が混じる程度 月に1回以上 (3) 3.明らかな血便 月に1回以上(6) 4.連日、大量の血便(9)
検査所見 (最小値をお選びください)	1.アルブミン(Alb)異常なし(0) 2.3.0≤Alb<3.5(3) 3.2.0≤Alb<3.0(6) 4.Alb<2.0(9)
末梢血好酸球割合 (最大値をお選びください)	1.0から5%未満(0) 2.5%以上10%未満(3) 3.10%以上20%未満(6) 4.20%<(9)
これまでにEGID の合併症 (穿孔、狭窄など)を解除するために手術を行った	1.いいえ(0) 2.はい(5)
EGID の治療目的で過去一年間にステロイド、免疫抑制薬などの副作用が懸念される薬剤を使用	1.使用していない(0) 2.使用した(5)
合計点数 (カッコ内の数の合計)	点1.重症 (40点以上) 2.中等症 (15-39点) 3.軽症 (14点以下)

■治療その他

内科的治療	
食餌療法	1.あり 2.なし 具体的に： 治療効 果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
現時点で本症の原因と考えられ、摂取が不可能な食物	1.乳2.大豆3.米4.小麦5.卵6.魚7.肉8.その他 その他の食物
プロトンポンプ阻害薬	1.あり 2.なし 名称 用量 mg/日 治療効 果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
副腎皮質ステロイド	1.あり 2.なし プレドニゾロン換算量 mg/1.日 2.週 治療効 果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
抗アレルギー剤	1.あり 2.なし 名称 治療効果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
吸入用ステロイド	1.あり 2.なし 名称 用量 μg/日 治療効 果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
その他の治療法	1.あり 2.なし 内容： 治療効 果1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	<input type="text"/> 印 記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

臨床調査個人票 099. 慢性特発性偽性腸閉塞症（新規）

■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

連絡事項	

■発症と経過

生活歴・既往歴	
既往歴	1.あり 2.なし 既往歴の内容

初発症状	
1.腹部膨満 2.腹痛 3.下痢 4.便秘 5.嘔吐 6.その他 その他の内容	

病態	
臨床経過	1.初回発症 2.再燃緩解 3.慢性持続 4.急性電撃 5.不明
過去1年間の入院回数	合計 回
難治性	1.あり 2.なし 難治性の程度 1.1.6ヶ月以上の活動期 2.2回/年以上の再燃

■臨床所見

理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg

主症状			
腹部膨満	1.あり 2.なし	腹痛	1.あり 2.なし
嘔吐	1.あり 2.なし	下痢	1.あり 2.なし
便秘	1.あり 2.なし	易疲労性	1.あり 2.なし
体重減少	1.あり 2.なし		

合併症			
肝機能障害	1.あり 2.なし	電解質異常	1.あり 2.なし
カテーテル関連感染症	1.あり 2.なし	敗血症	1.あり 2.なし
その他	1.あり 2.なし	その他の内容	

■ 検査所見

血液検査			
検査実施	1. 実施 2. 未実施	検査年月日	西暦 年 月 日
赤血球	×10 ⁴ /μL	白血球	/μL
ヘモグロビン	g/dL	CRP	mg/dL
総蛋白	g/dL	アルブミン	g/dL
血小板	×10 ⁴ /μL	尿素窒素	mg/dL
クレアチニン	mg/dL	Na	mEq/L
K	mEq/L	Cl	mEq/L
Ca	mEq/L	総ビリルビン	mg/dL
直接ビリルビン	mg/dL	AST	IU/L
ALT	IU/L	γ-GTP	IU/L
総胆汁酸	IU/L	ALP	IU/L

腹部単純X線検査			
検査実施	1. 実施 2. 未実施	検査年月日	西暦 年 月 日
拡張像	1. 食道 2. 胃 3. 十二指腸 4. 空腸 5. 回腸 6. 結腸		
鏡面像	1. あり 2. なし		

消化管造影検査			
検査実施	1. 実施 2. 未実施	検査年月日	西暦 年 月 日
拡張像	1. 食道 2. 胃 3. 十二指腸 4. 空腸 5. 回腸 6. 結腸		
蠕動低下部位	1. 食道 2. 胃 3. 十二指腸 4. 空腸 5. 回腸 6. 結腸		
microcolon	1. あり 2. なし		

MRI検査 (シネMRI)			
検査実施	1. 実施 2. 未実施	検査年月日	西暦 年 月 日
拡張像	1. 食道 2. 胃 3. 十二指腸 4. 空腸 5. 回腸 6. 結腸		
蠕動低下部位	1. 食道 2. 胃 3. 十二指腸 4. 空腸 5. 回腸 6. 結腸		

病理検査			
検査実施	1. 実施 2. 未実施	検査年月日	西暦 年 月 日
部位	1. 食道 2. 胃 3. 十二指腸 4. 空腸 5. 回腸 6. 結腸		
消化管神経叢の形態的異常 (全層生検:HE染色)	1. あり 2. なし 3. その他 その他の内容		

鑑別診断	
鑑別できる場合にチェック	1. 続発性慢性特発性偽性腸閉塞症 2. 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症 3. 腸管神経節細胞僅少症 4. ヒルシュスプルング病
腸閉塞症状を来たす器質性疾患	1. あり 2. なし ありの場合

重症度	
年月日	西暦 年 月 日
該当するものをすべてチェック	1. 腹痛, 腹部膨満, 嘔気・嘔吐などの腸閉塞症状により, 日常生活が著しく障害されている 2. 経静脈栄養を必要とする 3. 経管栄養管理を必要とする 4. 継続的な消化管減圧を必要とする

■治療その他

内科的治療	
内科的治療の実施有無	1.実施 2.未実施
現在の治療	消化管蠕動改善薬1.あり 2.なし 薬剤名 漢方薬1.あり 2.なし 薬剤名 IVH1.あり 2.なし 消化管減圧チューブの留置1.あり 2.なし ありの場合1.経鼻 2.経口 3.経胃瘻 4.経腸瘻 5.経肛門
薬剤による副作用	1.あり 2.なし 症状または所見

外科的治療	
外科的治療の実施の有無	1.実施 2.未実施
手術理由	1.穿孔 2.腸閉塞 3.その他 その他内容
手術内容	1.試験開腹術 2.腸閉塞解除術 3.蠕動不良腸管切除術 4.腸瘻造設術 5.腸瘻閉鎖術 6.その他 その他の内容
手術回数	合計 回

腸瘻	
腸瘻	1.実施 2.未実施
腸瘻造設の部位	1.胃 2.空腸 3.回腸 4.結腸

栄養療法							
IVH	1.実施 2.未実施	用量	kcal/day	HPN	1.実施 2.未実施	用量	kcal/day
経腸	1.実施 2.未実施	用量	kcal/day	HEN	1.実施 2.未実施	用量	kcal/day
その他	1.実施 2.未実施	用量	kcal/day				

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 100. 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症（新規）

■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

連絡事項	

■発症と経過

生活歴・既往歴	
既往歴	1.あり 2.なし 既往歴の内容

初発症状	
1.腹部膨満 2.腹痛 3.下痢 4.便秘 5.嘔吐 6.その他 その他の内容	

病態	
臨床経過	1.初回発症 2.再燃緩解 3.慢性持続 4.急性電撃 5.不明
過去1年間の入院回数	合計 回
難治性	1.あり 2.なし 難治性の程度 1.1.6ヶ月以上の活動期 2.2回/年以上の再燃

■臨床所見

理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg

主症状			
腹部膨満	1.あり 2.なし	腹痛	1.あり 2.なし
嘔吐	1.あり 2.なし	下痢	1.あり 2.なし
便秘	1.あり 2.なし	易疲労性	1.あり 2.なし
体重減少	1.あり 2.なし		

合併症			
肝機能障害	1.あり 2.なし	電解質異常	1.あり 2.なし
カテーテル関連感染症	1.あり 2.なし	敗血症	1.あり 2.なし
その他	1.あり 2.なし	その他の内容	

■ 検査所見

血液検査			
検査実施	1. 実施 2. 未実施	検査年月日	西暦 年 月 日
赤血球	×10 ⁴ /μL	白血球	/μL
ヘモグロビン	g/dL	CRP	mg/dL
総蛋白	g/dL	アルブミン	g/dL
血小板	×10 ⁴ /μL	尿素窒素	mg/dL
クレアチニン	mg/dL	Na	mEq/L
K	mEq/L	Cl	mEq/L
Ca	mEq/L	総ビリルビン	mg/dL
直接ビリルビン	mg/dL	AST	IU/L
ALT	IU/L	γ-GTP	IU/L
総胆汁酸	IU/L	ALP	IU/L

腹部単純X線検査			
検査実施	1. 実施 2. 未実施	検査年月日	西暦 年 月 日
拡張像	1. 食道 2. 胃 3. 十二指腸 4. 空腸 5. 回腸 6. 結腸		
鏡面像	1. あり 2. なし		

消化管造影検査			
検査実施	1. 実施 2. 未実施	検査年月日	西暦 年 月 日
拡張像	1. 食道 2. 胃 3. 十二指腸 4. 空腸 5. 回腸 6. 結腸		
蠕動低下部位	1. 食道 2. 胃 3. 十二指腸 4. 空腸 5. 回腸 6. 結腸		
microcolon	1. あり 2. なし		

MRI検査 (シネMRI)			
検査実施	1. 実施 2. 未実施	検査年月日	西暦 年 月 日
拡張像	1. 食道 2. 胃 3. 十二指腸 4. 空腸 5. 回腸 6. 結腸		
蠕動低下部位	1. 食道 2. 胃 3. 十二指腸 4. 空腸 5. 回腸 6. 結腸		
巨大膀胱	1. あり 2. なし	水腎症	1. あり 2. なし

病理検査			
検査実施	1. 実施 2. 未実施	検査年月日	西暦 年 月 日
部位	1. 食道 2. 胃 3. 十二指腸 4. 空腸 5. 回腸 6. 結腸		
消化管神経叢の形態的異常 (全層生検:HE染色)	1. あり 2. なし 3. その他 その他の内容		

■ 鑑別診断

鑑別診断	
鑑別できる場合にチェック	1. 慢性特発性偽性腸閉塞症 2. 腸管神経節細胞僅少症 3. ヒルシュスプルング病
腸閉塞症状を来たす器質性疾患	1. あり 2. なし ありの場合

■ 重症度

重症度	
年月日	西暦 年 月 日
該当するものをすべてチェック	1. 腹痛、腹部膨満、嘔吐などの腸閉塞症状により、日常生活が著しく障害されている 2. 経静脈栄養を必要とする 3. 経管栄養管理を必要とする 4. 継続的な消化管減圧を必要とする

■治療その他

内科的治療			
内科的治療の実施有無	1. 実施 2. 未実施		
現在の治療	消化管蠕動改善薬1. あり 2. なし 薬剤名 漢方薬1. あり 2. なし 薬剤名 IVH1. あり 2. なし 消化管減圧チューブの留置1. あり 2. なし ありの場合1. 経鼻 2. 経口 3. 経胃瘻 4. 経腸瘻 5. 経肛門		
薬剤による副作用	1. あり 2. なし 症状または所見		
外科的治療			
外科的治療の実施の有無	1. 実施 2. 未実施		
手術理由	1. 穿孔 2. 腸閉塞 3. その他 その他内容		
手術内容	1. 試験開腹術 2. 腸閉塞解除術 3. 蠕動不良腸管切除術 4. 腸瘻造設術 5. 腸瘻閉鎖術 6. 膀胱瘻 7. その他 その他の内容		
手術回数	合計 回		
腸瘻			
腸瘻	1. 実施 2. 未実施		
腸瘻造設の部位	1. 胃 2. 空腸 3. 回腸 4. 結腸		
栄養療法			
IVH	1. 実施 2. 未実施	用量 kcal/day	HPN 1. 実施 2. 未実施 用量 kcal/day
経腸	1. 実施 2. 未実施	用量 kcal/day	HEN 1. 実施 2. 未実施 用量 kcal/day
その他	1. 実施 2. 未実施	用量 kcal/day	
人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1. あり 2. なし		
以下 有の場合 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1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 椅子とベッド間の移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 整容1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 トイレ動作1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 入浴1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 階段昇降1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 更衣1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排便コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排尿コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 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		

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 101. 腸管神経節細胞僅少症（新規）

■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
出生市区町村	性別		
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		
連絡事項			

■発症と経過

初発症状	
1.腹部膨満 2.腹痛 3.下痢 4.便秘 5.嘔吐 6.その他 その他の内容	
生活歴・既往歴	
既往歴	1.あり 2.なし 既往歴の内容
病態	
臨床経過	1.初回発症 2.再燃緩解 3.慢性持続 4.急性電撃 5.不明
過去1年間の入院回数	合計 回
難治性	1.あり 2.なし 難治性の程度 1.1.6ヶ月以上の活動期 2.2回/年以上の再燃

■臨床所見

理学所見			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
主症状			
腹部膨満	1.あり 2.なし	腹痛	1.あり 2.なし
嘔吐	1.あり 2.なし	下痢	1.あり 2.なし
便秘	1.あり 2.なし	易疲労性	1.あり 2.なし
体重減少	1.あり 2.なし		
合併症			
肝機能障害	1.あり 2.なし		
電解質異常	1.あり 2.なし		
カテーテル関連感染症	1.あり 2.なし		
敗血症	1.あり 2.なし		
その他	1.あり 2.なし その他の内容		

■ 検査所見

血液検査			
検査実施	1. 実施 2. 未実施	検査年月日	西暦 年 月 日
赤血球	×10 ⁴ /μL	白血球	/μL
ヘモグロビン	g/dL	CRP	mg/dL
総蛋白	g/dL	アルブミン	g/dL
血小板	×10 ⁴ /μL	尿素窒素	mg/dL
クレアチニン	mg/dL	Na	mEq/L
K	mEq/L	Cl	mEq/L
Ca	mg/dL	総ビリルビン	mg/dL
直接ビリルビン	mg/dL	AST	IU/L
ALT	IU/L	γ-GTP	IU/L
総胆汁酸	IU/L	ALP	IU/L

腹部単純X線検査			
検査実施	1. 実施 2. 未実施	検査年月日	西暦 年 月 日
拡張像	1. 食道 2. 胃 3. 十二指腸 4. 空腸 5. 回腸 6. 結腸		
鏡面像	1. あり 2. なし		

消化管造影検査			
検査実施	1. 実施 2. 未実施	検査年月日	西暦 年 月 日
拡張像	1. 食道 2. 胃 3. 十二指腸 4. 空腸 5. 回腸 6. 結腸		
蠕動低下部位	1. 食道 2. 胃 3. 十二指腸 4. 空腸 5. 回腸 6. 結腸		
microcolon	1. あり 2. なし		

MRI検査 (シネMRI)			
検査実施	1. 実施 2. 未実施	検査年月日	西暦 年 月 日
拡張像	1. 食道 2. 胃 3. 十二指腸 4. 空腸 5. 回腸 6. 結腸		
蠕動低下部位	1. 食道 2. 胃 3. 十二指腸 4. 空腸 5. 回腸 6. 結腸		

病理検査			
検査実施	1. 実施 2. 未実施	検査年月日	西暦 年 月 日
部位	1. 空腸 2. 回腸		
消化管神経叢の形態的異常 (全層生検:HE染色)	神経節細胞の数の著しい低下1. あり 2. なし 壁内神経叢の低形成1. あり 2. なし その他1. あり 2. なし その他の内容		

鑑別診断	
鑑別できる場合にチェック	1. 慢性特発性偽性腸閉塞症 2. 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症 3. ヒルシュスプルング病
腸閉塞症状を来たす器質性疾患	1. あり 2. なし ありの場合

重症度	
年月日	西暦 年 月 日
該当するものをすべてチェック	1. 腹痛、腹部膨満、嘔吐などの腸閉塞症状により、日常生活が著しく障害されている 2. 経静脈栄養を必要とする 3. 経管栄養管理を必要とする 4. 継続的な消化管減圧を必要とする

■治療その他

内科的治療			
内科的治療の実施有無	1. 実施 2. 未実施		
現在の治療	消化管蠕動改善薬1. あり 2. なし 薬剤名 漢方薬1. あり 2. なし 薬剤名 IVH1. あり 2. なし 消化管減圧チューブの留置1. あり 2. なし ありの場合1. 経鼻 2. 経口 3. 経胃瘻 4. 経腸瘻 5. 経肛門		
薬剤による副作用	1. あり 2. なし 症状または所見		
外科的治療			
外科的治療の実施の有無	1. 実施 2. 未実施		
手術理由	1. 穿孔 2. 腸閉塞 3. その他 その他内容		
手術内容	1. 試験開腹術 2. 腸閉塞解除術 3. 蠕動不良腸管切除術 4. 腸瘻造設術 5. 腸瘻閉鎖術 6. その他 その他の内容		
手術回数	合計 回		
腸瘻			
腸瘻	1. 実施 2. 未実施		
腸瘻造設の部位	1. 胃 2. 空腸 3. 回腸 4. 結腸		
栄養療法			
IVH	1. 実施 2. 未実施	用量 kcal/day	HPN
経腸	1. 実施 2. 未実施	用量 kcal/day	HEN
その他	1. 実施 2. 未実施	用量 kcal/day	
人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1. あり 2. なし		
以下 有の場合 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1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 椅子とベッド間の移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 整容1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 トイレ動作1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 入浴1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 階段昇降1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 更衣1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排便コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排尿コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 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		

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 102. ルビンシュタイン・テイビ症候群（新規）

■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

連絡事項	

■発症と経過

経過	これ迄に行われた主な治療、主な検査等の結果
----	-----------------------

転帰	一つを選択してください 1.治癒 2.寛解 3.軽快 4.不変 5.再発 6.再燃 7.悪化 8.死亡 9.判定不能
----	--

就学状況	1.通常学級 2.特別支援学級 3.特別支援学校 4.訪問教育 5.就学前 6.その他 その他
------	--

■臨床所見

疾患特異的主要症状			
幅広の母指・幅広の母趾	1.あり 2.なし	コルメラの延長	1.あり 2.なし
濃い眉毛、長い睫毛	1.あり 2.なし	精神発達遅滞	1.あり 2.なし

運動障害	1.あり 2.なし ありの場合 1.歩行可 2.座位可 3.寝たきり 4.歩ける 5.走れる
------	---

その他の所見	該当する所見を選択 1.けいれん発作 2.意識障害 3.体温調節異常 4.骨折 5.脱臼
--------	--

腫瘍	1.有 2.無 原発臓器名 病理診断名 治療 1.未開始 2.治療中 3.治療終了
大動脈瘤	1.破裂 2.破裂が予想される
その他	

発達・知能指数	
---------	--

■検査所見

診断の根拠	
遺伝学的検査	染色体検査 1.未実施 2.実施 1.G分染法 2.FISH法 (CREBBP遺伝子を含む16番染色体短腕の欠失(16p欠失)) 3.マイクロアレイ染色体検査 結果詳細 その他の遺伝学的検査 1.未実施 2.実施 結果詳細 原因遺伝子変異 1.CREBBP 2.EP300 3.16p欠失

■重症度

重症度	
該当するものを選択	1. 症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折または脱臼のうちいずれか一つ以上続く 2. 現在の治療で、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、βブロッカーのいずれかが投与されている 3. 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）、酸素療法、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っている

■治療その他

現在の治療	
該当する治療法を選択	1. 強心薬2. 利尿薬3. 抗不整脈薬4. 抗血小板薬5. 抗凝固薬6. 末梢血管拡張薬7. βブロッカー8. 抗てんかん薬9. 人口呼吸器10. 気管切開術11. 経鼻エアウェイ12. 酸素療法13. 胃管・胃瘻14. 中心静脈栄養 その他

今後の治療方針	
該当する治療法を選択	1. 強心薬2. 利尿薬3. 抗不整脈薬4. 抗血小板薬5. 抗凝固薬6. 末梢血管拡張薬7. βブロッカー8. 抗てんかん薬9. 人口呼吸器10. 気管切開術11. 経鼻エアウェイ12. 酸素療法13. 胃管・胃瘻14. 中心静脈栄養 その他
治療見込み期間	入院 西暦 年 月 日 から西暦 年 月 日 通院 西暦 年 月 日 から西暦 年 月 日 (月 回)

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1. あり 2. なし		
以下 有の場合 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1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 椅子とベッド間の移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 整容1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 トイレ動作1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 入浴1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 階段昇降1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 更衣1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排便コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排尿コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 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	記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 103. CFC症候群（新規）

■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		
連絡事項			
■発症と経過			
経過			
これ迄に行われた主な治療、主な検査等の結果			
転帰			
一つを選択してください	1.治癒 2.寛解 3.軽快 4.不変 5.再発 6.再燃 7.悪化 8.死亡 9.判定不能		
就学状況			
1.通常学級2.特別支援学級3.特別支援学校4.訪問教育5.就学前6.その他 その他			
■臨床所見			
疾患特異的主要症状の有無			
前頭部突出、カールした毛髪等を含む特徴的な顔貌	1.あり 2.なし		
精神発達遅滞	1.あり 2.なし		
肥大型心筋症、肺動脈狭窄、不整脈等を含む心疾患	1.あり 2.なし		
毛孔角化症、角化症、色素沈着症等を含む皮膚症状	1.あり 2.なし		
その他の所見			
該当する所見を選択	1.けいれん発作2.意識障害3.体温調節異常4.骨折5.脱臼		
腫瘍	1.有 2.無 原発臓器名 病理診断名 治療1.未開始 2.治療中 3.治療終了 治療終了年月 西暦 年 月		
大動脈瘤	1.破裂2.破裂が予想される		
その他			
運動障害			
1.あり 2.なし ありの場合1.歩行可2.座位可3.寝たきり4.歩ける5.走れる			
発達・知能指数			

■検査所見

診断の根拠

遺伝学的検査	染色体検査1.未実施 2.実施 1.G分染法2.FISH法3.マイクロアレイ染色体検査 結果詳細 その他の遺伝学的検査1.未実施 2.実施 結果詳細 原因遺伝子変異1.KRAS2.BRAF3.MAPK14.MAPK25.他
--------	--

■重症度

重症度

該当するものを選択	1.症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折または脱臼のうちいずれか一つ以上続く 2.現在の治療で、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、βブロッカーのいずれかが投与されている 3.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）、酸素療法、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っている 4.腫瘍等を合併し、組織と部位が明確に診断されている
-----------	---

■治療その他

現在の治療

該当する治療法を選択	1.強心薬2.利尿薬3.抗不整脈薬4.抗血小板薬5.抗凝固薬6.末梢血管拡張薬7.βブロッカー8.抗てんかん薬9.人口呼吸器10.気管切開術11.経鼻エアウェイ12.酸素療法13.胃管・胃瘻14.中心静脈栄養 その他
------------	---

今後の治療方針

該当する治療法を選択	1.強心薬2.利尿薬3.抗不整脈薬4.抗血小板薬5.抗凝固薬6.末梢血管拡張薬7.βブロッカー8.抗てんかん薬9.人口呼吸器10.気管切開術11.経鼻エアウェイ12.酸素療法13.胃管・胃瘻14.中心静脈栄養 その他
治療見込み期間	入院 西暦 年 月 日 から西暦 年 月 日 通院 西暦 年 月 日 から西暦 年 月 日 (月 回)

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）

使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	<input type="text"/> 印 記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 104. コステロ症候群（新規）

■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		
連絡事項			
■発症と経過			
経過			
これ迄に行われた主な治療、主な検査等の結果			
転帰			
一つを選択してください	1.治癒 2.寛解 3.軽快 4.不変 5.再発 6.再燃 7.悪化 8.死亡 9.判定不能		
就学状況			
1.通常学級2.特別支援学級3.特別支援学校4.訪問教育5.就学前6.その他 その他			
■臨床所見			
疾患特異的主要症状			
相対的大頭症、カールした毛髪等を含む特徴的な顔貌	1.あり 2.なし		
出生後の哺乳障害・低身長	1.あり 2.なし	手掌、足底の深いしわ	1.あり 2.なし
肥大型心筋症、肺動脈狭窄、不整脈などの心疾患	1.あり 2.なし	精神発達遅滞	1.あり 2.なし
その他の所見			
該当する所見を選択	1.けいれん発作2.意識障害3.体温調節異常4.骨折5.脱臼		
腫瘍	1.有 2.無 原発臓器名 病理診断名 治療1.未開始 2.治療中 3.治療終了 治療終了年月 西暦 年 月		
大動脈瘤	1.破裂2.破裂が予想される		
その他			
運動障害			
1.あり 2.なし ありの場合1.歩行可2.座位可3.寝たきり4.歩ける5.走れる			
発達・知能指数			

■検査所見

診断の根拠

遺伝学的検査	染色体検査1.未実施 2.実施 1.G分染法2.FISH法3.マイクロアレイ染色体検査 結果詳細 その他の遺伝学的検査1.未実施 2.実施 結果詳細 原因遺伝子変異1.HRAS2.他
疾患特異的主要症状の有無	特徴的な顔貌・毛髪1.有 2.無 出生後の哺乳障害 1.有 2.無 手掌、足底の深いしわ1.有 2.無 相対的大頭症1.有 2.無 肥大型心筋症、肺動脈狭窄、不整脈などの心疾患1.有 2.無 アキレス腱の硬化1.有 2.無 精神発達遅滞1.有 2.無 その他

■重症度

重症度

該当するものを選択	1.症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折または脱臼のうちいずれか一つ以上続く 2.現在の治療で、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、βブロッカーのいずれかが投与されている 3.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）、酸素療法、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っている 4.腫瘍等を合併し、組織と部位が明確に診断されている
-----------	---

■治療その他

現在の治療

該当する治療法を選択	1.強心薬2.利尿薬3.抗不整脈薬4.抗血小板薬5.抗凝固薬6.末梢血管拡張薬7.βブロッカー8.抗てんかん薬9.人口呼吸器10.気管切開術11.経鼻エアウェイ12.酸素療法13.胃管・胃瘻14.中心静脈栄養 その他
------------	---

今後の治療方針

該当する治療法を選択	1.強心薬2.利尿薬3.抗不整脈薬4.抗血小板薬5.抗凝固薬6.末梢血管拡張薬7.βブロッカー8.抗てんかん薬9.人口呼吸器10.気管切開術11.経鼻エアウェイ12.酸素療法13.胃管・胃瘻14.中心静脈栄養 その他
------------	---

治療見込み期間	入院 西暦 年 月 日 から西暦 年 月 日 通院 西暦 年 月 日 から西暦 年 月 日 (月 回)
---------	--

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）

使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 105. チャージ症候群（新規）

■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		
連絡事項			

■発症と経過

経過	
これ迄に行われた主な治療、主な検査等の結果	
転帰	
一つを選択してください	1.治癒 2.寛解 3.軽快 4.不変 5.再発 6.再燃 7.悪化 8.死亡 9.判定不能
就学状況	
1.通常学級 2.特別支援学級 3.特別支援学校 4.訪問教育 5.就学前 6.その他 その他	

■臨床所見

臨床所見	
該当する所見を選択	1.けいれん発作 2.意識障害 3.体温調節異常 4.骨折 5.脱臼
腫瘍	1.有 2.無 原発臓器名 病理診断名 治療 1.未開始 2.治療中 3.治療終了
大動脈瘤	1.破裂 2.破裂が予想される
その他	

疾患特異的主要症状

耳介奇形・両側性難聴	1.あり 2.なし	低身長	1.あり 2.なし
精神発達遅滞	1.あり 2.なし	眼コロボーマ	1.あり 2.なし
後鼻孔閉鎖または口蓋裂	1.あり 2.なし	顔面神経麻痺または非対称な顔	1.あり 2.なし
先天性心疾患	1.あり 2.なし	食道気管奇形	1.あり 2.なし
矮小陰茎または停留精巣(男児)または小陰唇低形成(女児)	1.あり 2.なし		

運動障害

1.あり 2.なし
ありの場合 1.歩行可 2.座位可 3.寝たきり 4.歩ける 5.走れる

発達・知能指数

--

■検査所見

診断の根拠

遺伝学的検査	染色体検査1.未実施 2.実施 1.G分染法2.FISH法3.マイクロアレイ染色体検査 結果詳細 その他の遺伝学的検査1.未実施 2.実施 結果詳細 原因遺伝子変異1.CHD72.他
--------	--

■重症度

重症度

該当するものを選択	1.症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折または脱臼のうちいずれか一つ以上続く 2.現在の治療で、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、βブロッカーのいずれかが投与されている 3.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）、酸素療法、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っている
-----------	---

■治療その他

現在の治療

該当する治療法を選択	1.強心薬2.利尿薬3.抗不整脈薬4.抗血小板薬5.抗凝固薬6.末梢血管拡張薬7.βブロッカー8.抗てんかん薬9.人口呼吸器10.気管切開術11.経鼻エアウェイ12.酸素療法13.胃管・胃瘻14.中心静脈栄養 その他
------------	---

今後の治療方針

該当する治療法を選択	1.強心薬2.利尿薬3.抗不整脈薬4.抗血小板薬5.抗凝固薬6.末梢血管拡張薬7.βブロッカー8.抗てんかん薬9.人口呼吸器10.気管切開術11.経鼻エアウェイ12.酸素療法13.胃管・胃瘻14.中心静脈栄養 その他
------------	---

治療見込み期間	入院 西暦 年 月 日 から西暦 年 月 日 通院 西暦 年 月 日 から西暦 年 月 日 (月 回)
---------	--

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）

使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※百筆または押印のこと
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

Ver. 141107

臨床調査個人票 106. クリオピリン関連周期熱症候群（新規）

■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		
連絡事項			
■診断			
診断			
遺伝子診断	検査遺伝子名 疾患関連変異 1.あり 2.なし 3.不明		

■臨床所見

全身症状			
臨床症状の発作型	1.遷延型 2.再発性 3.混合型		
発作時の症状	38度以上の発熱1.あり 2.なし 38度未満の微熱1.あり 2.なし 倦怠感1.あり 2.なし 不快感1.あり 2.なし 気分障害1.あり 2.なし 体重減少1.あり 2.なし 熱感・体温上昇と連動しない悪寒1.あり 2.なし		
再発・混合型の場合	発作時に一定の傾向1.あり 2.なし ありの場合平均発作期間 日 時間 年間発作回数 回 発作パターン1.規則的 2.不規則 季節性1.あり 2.なし 発熱時の悪寒1.あり 2.なし 発作の誘因(すべて記載) 1.寒冷2.心身ストレス3.ワクチン4.感染5.外傷6.食物7.月経8.疲労9.旅行10.その他 その他		
皮膚粘膜症状			
該当するものを選択	1.アфта性口内炎2.滲出性咽頭炎3.咽頭発赤4.斑状皮疹5.蕁麻疹様皮疹6.遊走性紅斑7.浸潤を触れる紫斑 8.丹毒様発赤9.毛嚢炎様皮疹10.丘疹膿疱性皮疹11.ざ瘡12.乾癬13.陰部潰瘍14.壊疽性膿皮症15.手蹠膿胞症 16.結節性紅斑17.結節性紅斑以外のその他脂肪織炎18.魚鱗癬様皮疹19.針反応陽性20.その他 その他の症状		
筋骨格症状			
該当するものを選択	1.関節痛2.単関節炎3.少関節炎(<5) 4.多関節炎(≥5) 5.腱鞘滑膜炎6.筋痛7.筋炎8.筋膜炎9.骨痛 10.骨炎11.骨軟骨過形成12.骨幹端過形成13.その他 その他の症状		
眼症状			
該当するものを選択	1.眼周囲浮腫2.眼痛3.結膜炎4.前部ぶどう膜炎5.後部ぶどう膜炎6.角膜炎7.強膜炎8.上強膜炎 9.涙腺炎10.視神経萎縮11.網膜血管炎12.その他 その他の症状		
消化器症状			
該当するものを選択	1.嘔吐2.腹痛3.便秘4.下痢5.消化管潰瘍6.肛門・肛門周囲膿瘍7.消化管出血8.無菌性腹膜炎9.その他 その他の症状		
リンパ組織病変			
該当するものを選択	1.全身リンパ節腫大2.頸部リンパ節腫大3.肝腫大4.脾腫大5.有痛性リンパ節病変6.その他 頸部リンパ節腫大の部位 その他の症状		
心臓・血管症状			
該当するものを選択	1.胸痛2.咯血3.遷延性咳嗽4.肺炎5.心膜炎6.静脈血栓症7.動脈血栓症8.その他 その他の症状		
神経症状			
該当するものを選択	1.頭痛(早朝) 2.頭痛(随時) 3.けいれん4.めまい5.脳神経麻痺6.視神経炎7.無菌性髄膜炎8.その他 その他の症状		
性線・泌尿器病変			
該当するものを選択	1.尿道炎・膀胱炎2.性腺痛3.その他 その他の症状		
二次性徴障害			
二次性徴障害1.あり 2.なし ありの場合 身長 cm 体重 kg 思春期の遅延1.あり 2.なし 骨年齢の遅延1.あり 2.なし Tanner分類 度 骨年齢遅延の特徴			
合併症(該当するものを記入)			
白内障	発症年月日 重症度: 1.軽度 2.重度 3.不明	帯状角膜炎	発症年月日 重症度: 1.軽度 2.重度 3.不明
視神経萎縮	発症年月日 重症度: 1.軽度 2.重度 3.不明	視力障害	発症年月日 重症度: 1.軽度 2.重度 3.不明
全盲	発症年月日	その他の眼合併症	発症年月日 症状
消化管穿孔	発症年月日 重症度: 1.軽度 2.重度 3.不明	腹膜炎癒着	発症年月日 重症度: 1.軽度 2.重度 3.不明
炎症性腸疾患	発症年月日 重症度: 1.軽度 2.重度 3.不明	消化管閉塞	発症年月日 重症度: 1.軽度 2.重度 3.不明
その他の消化管合併症	発症年月日 症状	虚血性心疾患	発症年月日
動脈瘤	発症年月日	大血管障害	発症年月日
心筋症	発症年月日	水頭症	発症年月日
感音性難聴	発症年月日	末梢神経障害	発症年月日
小脳症状	発症年月日	第Ⅰ-第ⅩⅡ脳神経障害	発症年月日
発達障害	発症年月日 知能指数1. IQ<70 2. IQ<35 3.不明	その他の神経合併症	発症年月日
高血圧	発症年月日	腎障害	発症年月日
AAアミロイドーシス	発症年月日	耳鼻科的異常	発症年月日 症状
マクロファージ活性化症候群	発症年月日	不妊	発症年月日
腫瘍	発症年月日		

■検査所見

血液検査			
白血球	1. 高値 2. 正常 3. 低値	好中球	1. 高値 2. 正常 3. 低値
単球数	1. 高値 2. 正常 3. 低値	血小板	1. 高値 2. 正常 3. 低値
CRP	1. 高値 2. 正常	赤沈	1. 高値 2. 正常
血清アミロイド	1. 高値 2. 正常	プロカルシトニン	1. 高値 2. 正常
AST	1. 高値 2. 正常	ALT	1. 高値 2. 正常
LDH	1. 高値 2. 正常	ALP	1. 高値 2. 正常 3. 低値
CRE	1. 高値 2. 正常	BUN	1. 高値 2. 正常
抗核抗体	1. 陽性 2. 陰性	その他陽性自己抗体	
尿検査			
尿潜血	1. 陽性 2. 陰性	尿白血球	1. 陽性 2. 陰性
画像診断			
脳・脊髄 MRI・CT検査	撮影日 西暦 年 月 日	病変の数	カ所
病変の部位 (すべてを選択)	1. 中枢神経病変2. 慢性髄膜炎3. 視床・神経節病変4. 脳幹・小脳病変5. 白質病変6. 皮質病変7. 脊髄病変 8. 内耳病変9. 皮質周囲炎10. 静脈洞血11. 脳萎		
脳脊髄液所見			
検査	1. 実施 2. 未実施 西暦 年 月 日	細胞数	個/ μ L
眼底所見			
検査	1. 実施 2. 未実施 西暦 年 月 日	うっ血乳頭	1. あり 2. なし 3. 不明
■重症度			
重症度			
該当のものを選択	1. 家族性寒冷蕁麻疹 2. Muckle-Wells症候群 3. CINCA症候群/NOMID		

■治療その他

薬物療法（使用経験のある薬剤）

NSAID	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
ステロイド	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
コルヒチン	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
スルファサラジン	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
メトトレキサート	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
I型インターフェロン	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
シクロホスファミド	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
アザチオプリン	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
シクロスポリン	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
サリドマイド	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
アナキンラ	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
カナキヌマブ	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
インフリキシマブ	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
エタネルセプト	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
アダリムマブ	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
リロナセプト	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
トシリズマブ	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
シメチジン	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
スタチン	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
その他1	薬品名： 投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
その他2	薬品名 投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
その他3	薬品名： 投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）

使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	記載年月日：平成 年 月 日

印

※自筆または押印のこと

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

臨床調査個人票 107. 全身型若年性特発性関節炎（新規）

■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
出生市区町村	性別		
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		
連絡事項			
■診断			
診断			
遺伝子診断	検査遺伝子名 疾患関連変異 1.あり 2.なし 3.不明		

■臨床所見

全身症状			
臨床症状の発作型	1.遷延型 2.再発性 3.混合型		
発作時の症状	38度以上の発熱1.あり 2.なし 38度未満の微熱1.あり 2.なし 弛張熱1.あり 2.なし 倦怠感1.あり 2.なし 不快感1.あり 2.なし 気分障害1.あり 2.なし 体重減少1.あり 2.なし 熱感・体温上昇と連動しない悪寒1.あり 2.なし		
再発・混合型の場合	発作時に一定の傾向1.あり 2.なし ありの場合平均発作期間 日 時間 年間発作回数 回 発作パターン1.規則的 2.不規則 季節性1.あり 2.なし 発熱時の悪寒1.あり 2.なし 発作の誘因(すべて記載) 1.寒冷2.心身ストレス3.ワクチン4.感染5.外傷6.食物7.月経8.疲労9.旅行10.その他 その他		
皮膚粘膜症状			
該当するものを選択	1.アフタ性口内炎2.滲出性咽頭炎3.咽頭発赤4.斑状皮疹5.蕁麻疹様皮疹6.遊走性紅斑7.浸潤を触れる紫斑 8.丹毒様発赤9.毛嚢炎様皮疹10.丘疹膿疱性皮疹11.ざ瘡12.乾癬13.陰部潰瘍14.壊疽性膿皮症15.手蹠膿疱症 16.結節性紅斑17.結節性紅斑以外のその他脂肪織炎18.魚鱗癬様皮疹19.針反応陽性20.その他 その他の症状		
筋骨格症状			
該当するものを選択	1.関節痛2.単関節炎3.少関節炎(<5) 4.多関節炎(≥5) 5.腱鞘滑膜炎6.筋痛7.筋炎8.筋膜炎9.骨痛 10.骨炎11.骨軟骨過形成12.骨幹端過形成13.その他 その他の症状		
眼症状			
該当するものを選択	1.眼周囲浮腫2.眼痛3.結膜炎4.前部ぶどう膜炎5.後部ぶどう膜炎6.角膜炎7.強膜炎8.上強膜炎 9.涙腺炎10.乳頭浮腫11.視神経萎縮12.網膜血管炎13.その他 その他の症状		
消化器症状			
該当するものを選択	1.嘔吐2.腹痛3.便秘4.下痢5.消化管潰瘍6.肛門・肛門周囲膿瘍7.消化管出血8.無菌性腹膜炎9.その他 その他の症状		
リンパ組織病変			
該当するものを選択	1.全身リンパ節腫大2.頸部リンパ節腫大3.肝腫大4.脾腫大5.有痛性リンパ節病変6.その他 頸部リンパ節腫大の部位 その他の症状		
心臓・血管症状			
該当するものを選択	1.胸痛2.咯血3.遷延性咳嗽4.肺炎5.心膜炎6.胸膜炎7.静脈血栓症8.動脈血栓症9.その他 その他の症状		
神経症状			
該当するものを選択	1.頭痛(早朝)2.頭痛(随時)3.けいれん4.めまい5.脳神経麻痺6.視神経炎7.無菌性髄膜炎8.髄液細胞増多 9.その他 その他の症状		
性腺・泌尿器病変			
該当するものを選択	1.尿道炎・膀胱炎2.性腺痛3.その他 その他の症状		
二次性徴障害			
二次性徴障害1.あり 2.なし ありの場合 身長 cm 体重 kg Tanner分類 度 思春期の遅延1.あり 2.なし 骨年齢の遅延1.あり 2.なし 骨年齢遅延の特徴			
合併症(該当するものを記入)			
白内障	発症年月 西暦 年 月 重症度:1.軽度 2.重度 3.不明	帯状角膜炎	発症年月 西暦 年 月 重症度:1.軽度 2.重度 3.不明
視神経萎縮	発症年月 西暦 年 月 重症度:1.軽度 2.重度 3.不明	視力障害	発症年月 西暦 年 月 重症度:1.軽度 2.重度 3.不明
全盲	発症年月 西暦 年 月	その他の眼合併症	発症年月 西暦 年 月 症状
消化管穿孔	発症年月 西暦 年 月 重症度:1.軽度 2.重度 3.不明	腹膜癒着	発症年月 西暦 年 月 重症度:1.軽度 2.重度 3.不明
炎症性腸疾患	発症年月 西暦 年 月 重症度:1.軽度 2.重度 3.不明	消化管閉塞	発症年月 西暦 年 月 重症度:1.軽度 2.重度 3.不明
その他の消化管合併症	発症年月 西暦 年 月 症状	虚血性心疾患	発症年月 西暦 年 月
動脈瘤	発症年月 西暦 年 月	大血管障害	発症年月 西暦 年 月
心筋症	発症年月 西暦 年 月	水頭症	発症年月 西暦 年 月
感音性難聴	発症年月 西暦 年 月	末梢神経障害	発症年月 西暦 年 月
小脳症状	発症年月 西暦 年 月	第Ⅰ-第ⅧⅡ脳神経障害	発症年月 西暦 年 月
発達障害	発症年月 西暦 年 月 知能指数1.IQ<70 2.IQ<35 3.不明	その他の神経合併症	発症年月 西暦 年 月
高血圧	発症年月 西暦 年 月	腎障害	発症年月 西暦 年 月
AAアミロイドーシス	発症年月 西暦 年 月	耳鼻科的異常	発症年月 西暦 年 月 症状
マクロファージ活性化症候群	発症年月 西暦 年 月	不妊	発症年月 西暦 年 月
腫瘍	発症年月 西暦 年 月		

■ 検査所見

血液検査			
白血球	1. 高値 2. 正常 3. 低値	好中球	1. 高値 2. 正常 3. 低値
単球数	1. 高値 2. 正常 3. 低値	血小板	1. 高値 2. 正常 3. 低値
CRP	1. 高値 2. 正常	赤沈	1. 高値 2. 正常
血清アミロイド	1. 高値 2. 正常	プロカルシトニン	1. 高値 2. 正常
AST	1. 高値 2. 正常	ALT	1. 高値 2. 正常
LDH	1. 高値 2. 正常	ALP	1. 高値 2. 正常 3. 低値
CRE	1. 高値 2. 正常	BUN	1. 高値 2. 正常
抗核抗体	1. 陽性 2. 陰性	その他陽性自己抗体	
尿検査			
尿潜血	1. 陽性 2. 陰性	尿白血球	1. 陽性 2. 陰性
画像診断			
脳・脊髄 MRI・CT検査	撮影日 西暦 年 月 日		病変の数 力所
病変の部位 (すべてを選択)	1. 中枢神経病変 2. 慢性髄膜炎 3. 視床・神経節病変 4. 脳幹・小脳病変 5. 白質病変 6. 皮質病変 7. 脊髄病変 8. 内耳病変 9. 皮質周囲炎 10. 静脈洞血 11. 脳萎		

■ 鑑別診断

鑑別診断	
鑑別できるものにチェック	1. 感染症：急性感染症、菌血症・敗血症、伝染性単核球症、伝染性紅斑 2. 感染症に対するアレルギー性反応：ウイルス性血球貪食症候群 3. 炎症性腸疾患：クローン病、潰瘍性大腸炎 4. 他のリウマチ性疾患：血管炎症候群（とくに大動脈炎症候群、結節性多発動脈炎）、全身性エリテマトーデス、若年性皮膚筋炎 5. 腫瘍性病変・悪性腫瘍：白血病、筋線維芽腫症 6. 自己炎症性症候群：新生児発症多臓器炎症性疾患または慢性炎症性神経皮膚関節症候群、高IgD症候群、家族性地中海熱、TNF 受容体関連周期性発熱症候群、キャスルマン病

■ 重症度

重症度	
該当するものを選択	1. ステロイドの減量・中止が困難で、免疫抑制剤や生物学的製剤の使用が必要 2. マクロファージ活性化症候群を繰り返す 3. 難治性・進行性の関節炎を合併する

■治療その他

薬物療法（使用経験のある薬剤）

NSAID	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.著効 2.有効 3.無効 4.悪化
ステロイド	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.著効 2.有効 3.無効 4.悪化
コルヒチン	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.著効 2.有効 3.無効 4.悪化
スルファサラジン	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.著効 2.有効 3.無効 4.悪化
メトトレキサート	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.著効 2.有効 3.無効 4.悪化
I型インターフェロン	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.著効 2.有効 3.無効 4.悪化
シクロフォスファミド	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.著効 2.有効 3.無効 4.悪化
アザチオプリン	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.著効 2.有効 3.無効 4.悪化
シクロスポリン	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.著効 2.有効 3.無効 4.悪化
サリドマイド	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.著効 2.有効 3.無効 4.悪化
アナキンラ	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.著効 2.有効 3.無効 4.悪化
カナキヌマブ	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.著効 2.有効 3.無効 4.悪化
インフリキシマブ	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.著効 2.有効 3.無効 4.悪化
エタネルセプト	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.著効 2.有効 3.無効 4.悪化
アダリムマブ	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.著効 2.有効 3.無効 4.悪化
リロナセプト	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.著効 2.有効 3.無効 4.悪化
トシリズマブ	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.著効 2.有効 3.無効 4.悪化
シメチジン	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.著効 2.有効 3.無効 4.悪化
スタチン	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.著効 2.有効 3.無効 4.悪化
その他1	薬品名： 投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.著効 2.有効 3.無効 4.悪化
その他2	薬品名 投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.著効 2.有効 3.無効 4.悪化
その他3	薬品名： 投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.著効 2.有効 3.無効 4.悪化

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）

使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

臨床調査個人票 108. TNF受容体関連周期性症候群（新規）

■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

連絡事項	

■診断	
診断	
遺伝子診断	検査遺伝子名 疾患関連変異 1.あり 2.なし 3.不明

■臨床所見	
全身症状	
臨床症状の発作型	1.遷延型 2.再発性 3.混合型
発作時の症状	38度以上の発熱 1.あり 2.なし 38度未満の微熱 1.あり 2.なし 倦怠感 1.あり 2.なし 不快感 1.あり 2.なし 気分障害 1.あり 2.なし 体重減少 1.あり 2.なし 熱感・体温上昇と連動しない悪寒 1.あり 2.なし
症状の持続性	症状が平均 5 日以上持続 1.はい 2.いいえ
再発・混合型の場合	発作時に一定の傾向 1.あり 2.なし ありの場合平均発作期間 日 時間 年間発作回数 回 発作パターン 1.規則的 2.不規則 季節性 1.あり 2.なし 発熱時の悪寒 1.あり 2.なし 発作の誘因(すべて記載) 1.寒冷 2.心身ストレス 3.ワクチン 4.感染 5.外傷 6.食物 7.月経 8.疲労 9.旅行 10.その他 その他

皮膚粘膜症状	
該当するものを選択	1.アフタ性口内炎 2.滲出性咽頭炎 3.咽頭発赤 4.斑状皮疹 5.蕁麻疹様皮疹 6.遊走性紅斑 7.浸潤を触れる紫斑 8.丹毒様発赤 9.毛嚢炎様皮疹 10.丘疹膿疱性皮疹 11.ざ瘡 12.乾癬 13.陰部潰瘍 14.壊疽性膿皮症 15.手蹠膿胞症 16.結節性紅斑 17.結節性紅斑以外のその他脂肪織炎 18.魚鱗癬様皮疹 19.針反応陽性 20.その他 その他の症状

筋骨格症状	
該当するものを選択	1.関節痛 2.単関節炎 3.少関節炎(<5) 4.多関節炎(≥5) 5.腱鞘滑膜炎 6.筋痛 7.筋炎 8.筋膜炎 9.骨痛 10.骨炎 11.骨軟骨過形成 12.その他 その他の症状

眼症状	
該当するものを選択	1.眼周囲浮腫 2.眼痛 3.結膜炎 4.前部ぶどう膜炎 5.後部ぶどう膜炎 6.角膜炎 7.強膜炎 8.上強膜炎 9.涙腺炎 10.乳頭浮腫 11.視神経萎縮 12.網膜血管炎 13.その他 その他の症状

消化器症状	
該当するものを選択	1.嘔吐 2.腹痛 3.便秘 4.下痢 5.消化管潰瘍 6.肛門・肛門周囲膿瘍 7.消化管出血 8.無菌性腹膜炎 9.その他 その他の症状

リンパ組織病変	
---------	--

該当するものを選択	1. 全身リンパ節腫大2. 頸部リンパ節腫大3. 肝腫大4. 脾腫大5. 有痛性リンパ節病変6. その他 頸部リンパ節腫大の部位 その他の症状
-----------	---

心臓・血管症状

該当するものを選択	1. 胸痛2. 咯血3. 遷延性咳嗽4. 肺炎5. 心膜炎6. 静脈血栓症7. 動脈血栓症8. その他 その他の症状
-----------	---

神経症状

該当するものを選択	1. 頭痛（早期）2. 頭痛（随時）3. けいれん4. めまい5. 脳神経麻痺6. 視神経炎7. 無菌性髄膜炎8. その他 その他の症状
-----------	---

性線・泌尿器病変

該当するものを選択	1. 尿道炎・膀胱炎2. 性腺痛3. その他 その他の症状
-----------	----------------------------------

二次性徴障害

二次性徴障害1. あり 2. なし
 ありの場合 身長 cm 体重 kg Tanner分類 度
 思春期の遅延1. あり 2. なし 骨年齢の遅延1. あり 2. なし 骨年齢遅延の特徴

合併症（該当するものを記入）

白内障	発症年月 西暦 年 月 重症度：1. 軽度 2. 重度 3. 不明	帯状角膜炎	発症年月 西暦 年 月 重症度：1. 軽度 2. 重度 3. 不明
視神経萎縮	発症年月 西暦 年 月 重症度：1. 軽度 2. 重度 3. 不明	視力障害	発症年月 西暦 年 月 重症度：1. 軽度 2. 重度 3. 不明
全盲	発症年月 西暦 年 月	その他の眼合併症	発症年月 西暦 年 月 症状
消化管穿孔	発症年月 西暦 年 月 重症度：1. 軽度 2. 重度 3. 不明	腹膜癒着	発症年月 西暦 年 月 重症度：1. 軽度 2. 重度 3. 不明
炎症性腸疾患	発症年月 西暦 年 月 重症度：1. 軽度 2. 重度 3. 不明	消化管閉塞	発症年月 西暦 年 月 重症度：1. 軽度 2. 重度 3. 不明
その他の消化管合併症	発症年月 西暦 年 月 症状	虚血性心疾患	発症年月 西暦 年 月
動脈瘤	発症年月 西暦 年 月	大血管障害	発症年月 西暦 年 月
心筋症	発症年月 西暦 年 月	水頭症	発症年月 西暦 年 月
感音性難聴	発症年月 西暦 年 月	末梢神経障害	発症年月 西暦 年 月
小脳症状	発症年月 西暦 年 月	第Ⅰ-第ⅩⅡ脳神経障害	発症年月 西暦 年 月
発達障害	発症年月 西暦 年 月 知能指数1. IQ<70 2. IQ<35 3. 不明	その他の神経合併症	発症年月 西暦 年 月
高血圧	発症年月 西暦 年 月	腎障害	発症年月 西暦 年 月
AAアミロイドーシス	発症年月 西暦 年 月	耳鼻科的異常	発症年月 西暦 年 月 症状
マクロファージ活性化症候群	発症年月 西暦 年 月	不妊	発症年月 西暦 年 月
腫瘍	発症年月 西暦 年 月		

■検査所見

血液検査

白血球	1. 高値 2. 正常 3. 低値	好中球	1. 高値 2. 正常 3. 低値
単球数	1. 高値 2. 正常 3. 低値	血小板	1. 高値 2. 正常 3. 低値
CRP	1. 高値 2. 正常	赤沈	1. 高値 2. 正常
血清アミロイド	1. 高値 2. 正常	プロカルシトニン	1. 高値 2. 正常
AST	1. 高値 2. 正常	ALT	1. 高値 2. 正常
LDH	1. 高値 2. 正常	ALP	1. 高値 2. 正常 3. 低値
CRE	1. 高値 2. 正常	BUN	1. 高値 2. 正常
抗核抗体	1. 陽性 2. 陰性	その他陽性自己抗体	

尿検査

尿潜血	1. 陽性 2. 陰性	尿白血球	1. 陽性 2. 陰性
-----	-------------	------	-------------

画像診断

脳・脊髄 MRI・CT検査	撮影日 西暦 年 月 日	病変の数	カ所
病変の部位（すべてを選択）	1. 中枢神経病変2. 慢性髄膜炎3. 視床・神経節病変4. 脳幹・小脳病変5. 白質病変6. 皮質病変7. 脊髄病変 8. 内耳病変9. 皮質周囲炎10. 静脈洞血11. 脳萎		

■重症度

重症度

頻回の発熱発作の為ステロイドの減量中止が困難で生物学的製剤の投与を要する	1. はい 2. いいえ
--------------------------------------	--------------

■治療その他

薬物療法（使用経験のある薬剤）

NSAID	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
ステロイド	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
コルヒチン	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
スルファサラジン	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
メトトレキサート	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
I型インターフェロン	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
シクロホスファミド	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
アザチオプリン	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
シクロスポリン	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
サリドマイド	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
アナキンラ	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
カナキヌマブ	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
インフリキシマブ	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
エタネルセプト	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
アダリムマブ	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
リロナセプト	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
トシリズマブ	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
シメチジン	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
スタチン	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
その他1	薬品名： 投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
その他2	薬品名 投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
その他3	薬品名： 投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）

使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	記載年月日：平成 年 月 日

印

※自筆または押印のこと

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。

臨床調査個人票 109. 非典型溶血性尿毒症症候群（新規）

■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		
連絡事項			
■診断			
病因分類			
補体制御異常	1.先天性 2.後天性 3.その他		
■発症と経過			
経過			
発症前使用薬剤の有無	1.あり 2.なし	薬剤名	
HUSの既往	1.あり 2.なし	その他	
■臨床所見			
理学所見			
身長	cm	体重	kg
現在の症状			
該当するものを選択	1.血尿2.蛋白尿3.腎機能低下4.高血圧5.浮腫6.貧血7.下痢8.血便9.その他 その他の症状: 免疫抑制剤またはステロイド薬の使用可で寛解状態か1.寛解 2.いいえ 先行感染の有無1.あり 2.なし		
合併症			
1.あり 2.なし 3.不明 診断名			

■ 検査所見

尿検査			
血尿	1.肉眼的血尿2.顕微鏡的血尿3.なし 赤血球 個/視野		
蛋白尿	1.あり 2.なし 尿蛋白 mg/dL		
尿蛋白g/gCr	g/gCr	尿中β2ミクログロブリンの上昇	1.あり 2.なし 3.不明

血液検査			
Hb	g/dL	血小板	×10 ⁴ /μL
AST	IU/L	LDH	IU/L
総蛋白	g/dL	アルブミン	g/dL
尿素窒素	mg/dL	クレアチニン	mg/dL
総コレステロール	mg/dL	C ₃	mg/dL
ハプトグロビン	mg/dL	抗PS-IgM抗体	1.陽性 2.陰性 3.未実施
志賀毒素	1.陽性 2.陰性 3.未実施	末梢血スメアでの破碎赤血球所見	1.あり 2.なし

画像診断			
腎・尿路超音波検査	1.実施 2.未実施	所見:	
腎・尿路画像検査(超音波以外)	1.実施 2.未実施	所見:	

病理組織検査			
腎生検	1.実施 2.未実施	所見:	

その他の検査			
便培養	1.実施 2.未実施	所見:	
遺伝子検査	1.実施 2.未実施	変異遺伝子: 1.H因子2.I因子3.MCP, CD464, C35, B因子6.トロンボモジュリン7.その他	所見:

■ 鑑別診断

鑑別診断	
鑑別できるものにチェック	1.志賀毒素に関連する疾患 2.血栓性血小板減少性紫斑病 3.コバラミン代謝異常症 4.感染症 5.薬剤性副作用 6.HELLP 症候群, 子癇 7.SLE 8.DIC、強皮症腎、悪性高血圧、抗リン脂質抗体症候群など、TMA の病態を生じることが明らかな疾患 9.骨髄移植・臓器移植関連 10.その他 疾患名

■ 重症度

重症度	
該当するものを選択	1.溶血性貧血 (Hb 10.0 g/dL未満) 2.血小板減少 (P1t 15万/μL未満) 3.急性腎障害 (成人は AKI 病期2以上、小児については添付表の年齢・性別ごとの血清クレアチニン中央値の2倍値以上) 4.精神神経症状 5.心臓障害 (虚血性心疾患、心不全等) 6.呼吸障害 7.虚血性腸炎 8.高血圧緊急症(多くは収縮期血圧180mmHg以上, 拡張期血圧は120mmHg以上を示し, そのほかに高血圧に起因する標的臓器症状を有する) 9.血漿治療抵抗性 10.再発例 11.血漿治療または抗補体抗体治療依存性

■治療その他

薬物療法			
1. 未実施 2. 実施 1. ステロイド薬2. 免疫抑制剤3. 生物学的製剤4. 抗凝固薬5. 抗血小板薬6. アルブミン製剤7. 降圧薬8. その他			
透析			
1. 未実施 2. 腹膜透析実施 3. 血液透析実施			
泌尿器科的手術			
1. 不要 2. 実施予定 3. 実施済 術式：			
腎移植			
1. 未実施 2. 実施			
人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1. あり 2. なし		
以下 有の場合 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1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 椅子とベッド間の移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 整容1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 トイレ動作1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 入浴1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 階段昇降1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 更衣1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排便コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排尿コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 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			
		記載年月日：平成 年 月 日	

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。 Ver. 141107

臨床調査個人票 110. ブラウ症候群（新規）

■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		
連絡事項			
■診断			
診断			
遺伝子診断	検査遺伝子名 疾患関連変異 1.あり 2.なし 3.不明		
■臨床所見			
全身症状			
臨床症状の発作型	1.遷延型 2.再発性 3.混合型		
発作時の症状	38度以上の発熱 1.あり 2.なし 38度未満の微熱 1.あり 2.なし 倦怠感 1.あり 2.なし 不快感 1.あり 2.なし 気分障害 1.あり 2.なし 体重減少 1.あり 2.なし 熱感・体温上昇と連動しない悪寒 1.あり 2.なし		
再発・混合型の場合	発作時に一定の傾向 1.あり 2.なし ありの場合平均発作期間 日 時間 年間発作回数 回 発作パターン 1.規則的 2.不規則 季節性 1.あり 2.なし 発熱時の悪寒 1.あり 2.なし 発作の誘因(すべて記載) 1.寒冷 2.心身ストレス 3.ワクチン 4.感染 5.外傷 6.食物 7.月経 8.疲労 9.旅行 10.その他 その他		
皮膚粘膜症状			
該当するものを選択	1.アфта性口内炎 2.滲出性咽頭炎 3.咽頭発赤 4.斑状皮疹 5.蕁麻疹様皮疹 6.遊走性紅斑 7.浸潤を触れる紫斑 8.丹毒様発赤 9.毛囊炎様皮疹 10.丘疹膿疱性皮疹 11.ざ瘡 12.乾癬 13.陰部潰瘍 14.壊疽性膿皮症 15.手蹼膿胞症 16.結節性紅斑 17.結節性紅斑以外のその他脂肪織炎 18.魚鱗癬様皮疹 19.針反応陽性 20.その他 その他の症状		
筋骨格症状			
該当するものを選択	1.無痛性関節腫脹 2.関節痛 3.単関節炎 4.少関節炎(<5) 5.多関節炎(≥5) 6.腱鞘滑膜炎 7.筋痛 8.筋炎 9.筋膜炎 10.骨痛 11.骨炎 12.骨軟骨過形成 13.その他 その他の症状		
眼症状			
該当するものを選択	1.眼周囲浮腫 2.眼痛 3.結膜炎 4.前部ぶどう膜炎 5.後部ぶどう膜炎 6.角膜炎 7.強膜炎 8.上強膜炎 9.涙腺炎 10.乳頭浮腫 11.視神経萎縮 12.網膜血管炎 13.その他 その他の症状		
消化器症状			
該当するものを選択	1.嘔吐 2.腹痛 3.便秘 4.下痢 5.消化管潰瘍 6.肛門・肛門周囲膿瘍 7.消化管出血 8.無菌性腹膜炎 9.その他 その他の症状		
リンパ組織病変			

該当するものを選択	1. 全身リンパ節腫大2. 頸部リンパ節腫大3. 肝腫大4. 脾腫大5. 有痛性リンパ節病変6. その他 頸部リンパ節腫大の部位 その他の症状
-----------	---

心臓・血管症状

該当するものを選択	1. 胸痛2. 咯血3. 遷延性咳嗽4. 肺炎5. 心膜炎6. 静脈血栓症7. 動脈血栓症8. その他 その他の症状
-----------	---

神経症状

該当するものを選択	1. 頭痛（早朝）2. 頭痛（随時）3. けいれん4. めまい5. 脳神経麻痺6. 視神経炎7. 無菌性髄膜炎8. その他 その他の症状
-----------	---

性線・泌尿器病変

該当するものを選択	1. 尿道炎・膀胱炎2. 性腺痛3. その他 その他の症状
-----------	----------------------------------

二次性徴障害

二次性徴障害1. あり 2. なし	ありの場合 身長 cm 体重 kg Tanner分類 度
思春期の遅延1. あり 2. なし	骨年齢の遅延1. あり 2. なし 骨年齢遅延の特徴

合併症（該当するものを記入）

白内障	発症年月 西暦 年 月 重症度：1. 軽度 2. 重度 3. 不明	帯状角膜炎	発症年月 西暦 年 月 重症度：1. 軽度 2. 重度 3. 不明
視神経萎縮	発症年月 西暦 年 月 重症度：1. 軽度 2. 重度 3. 不明	視力障害	発症年月 西暦 年 月 重症度：1. 軽度 2. 重度 3. 不明
全盲	発症年月 西暦 年 月	その他の眼合併症	発症年月 西暦 年 月 症状
消化管穿孔	発症年月 西暦 年 月 重症度：1. 軽度 2. 重度 3. 不明	腹膜癒着	発症年月 西暦 年 月 重症度：1. 軽度 2. 重度 3. 不明
炎症性腸疾患	発症年月 西暦 年 月 重症度：1. 軽度 2. 重度 3. 不明	消化管閉塞	発症年月 西暦 年 月 重症度：1. 軽度 2. 重度 3. 不明
その他の消化管合併症	発症年月 西暦 年 月 症状	虚血性心疾患	発症年月 西暦 年 月
動脈瘤	発症年月 西暦 年 月	大血管障害	発症年月 西暦 年 月
心筋症	発症年月 西暦 年 月	水頭症	発症年月 西暦 年 月
感音性難聴	発症年月 西暦 年 月	末梢神経障害	発症年月 西暦 年 月
小脳症状	発症年月 西暦 年 月	第Ⅰ-第ⅩⅡ脳神経障害	発症年月 西暦 年 月
発達障害	発症年月 西暦 年 月 知能指数1. IQ<70 2. IQ<35 3. 不明	その他の神経合併症	発症年月 西暦 年 月
高血圧	発症年月 西暦 年 月	腎障害	発症年月 西暦 年 月
AAアミロイドーシス	発症年月 西暦 年 月	耳鼻科的異常	発症年月 西暦 年 月 症状
マクロファージ活性化症候群	発症年月 西暦 年 月	不妊	発症年月 西暦 年 月
腫瘍	発症年月 西暦 年 月		

■検査所見

血液検査

白血球	1. 高値 2. 正常 3. 低値	好中球	1. 高値 2. 正常 3. 低値
単球数	1. 高値 2. 正常 3. 低値	血小板	1. 高値 2. 正常 3. 低値
CRP	1. 高値 2. 正常	赤沈	1. 高値 2. 正常
血清アミロイド	1. 高値 2. 正常	プロカルシトニン	1. 高値 2. 正常
AST	1. 高値 2. 正常	ALT	1. 高値 2. 正常
LDH	1. 高値 2. 正常	ALP	1. 高値 2. 正常 3. 低値
CRE	1. 高値 2. 正常	BUN	1. 高値 2. 正常
抗核抗体	1. 陽性 2. 陰性	その他陽性自己抗体	

尿検査

尿潜血	1. 陽性 2. 陰性	尿白血球	1. 陽性 2. 陰性
-----	-------------	------	-------------

画像診断

脳・脊髄 MRI・CT検査	撮影日 西暦 年 月 日	病変の数	カ所
病変の部位（すべてを選択）	1. 中枢神経病変2. 慢性髄膜炎3. 視床・神経節病変4. 脳幹・小脳病変5. 白質病変6. 皮質病変7. 脊髄病変 8. 内耳病変9. 皮質周囲炎10. 静脈洞血11. 脳萎		

病理診断

肉芽腫	1. 非乾酪性 2. 類上皮細胞性 3. なし
-----	-------------------------

■重症度

重症度

発熱等の全身性の炎症症状	1. あり 2. なし
進行性の関節症状	1. あり 2. なし
眼病変を認めるため副腎皮質ホルモンや免疫抑制剤、生物学的製剤の投与を要する	1. あり 2. なし

■治療その他

薬物療法（使用経験のある薬剤）

NSAID	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
ステロイド	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
コルヒチン	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
スルファサラジン	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
メトトレキサート	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
I型インターフェロン	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
シクロホスファミド	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
アザチオプリン	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
シクロスポリン	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
サリドマイド	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
アナキンラ	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
カナキヌマブ	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
インフリキシマブ	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
エタネルセプト	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
アダリムマブ	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
リロナセプト	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
トシリズマブ	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
シメチジン	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
スタチン	投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
その他1	薬品名： 投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
その他2	薬品名 投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明
その他3	薬品名： 投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止	効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）

使用の有無	1.あり 2.なし		
以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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	記載年月日：平成 年 月 日

印

※自筆または押印のこと

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- 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。