

ご記入ください。

- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

261 タンジール病

■ 基本情報

受給者番号					
姓(漢字)	名(漢字)	姓(かな)	名(かな)		
郵便番号	住所				
生年月日	西暦	年	月	日	性別 1.男 2.女
出生市区町村					
出生時氏名(変更のある場合)	姓(漢字)	名(漢字)	姓(かな)	名(かな)	
家族歴	1.あり 2.なし 3.不明 発症者続柄 1.父 2.母 3.子 4.同胞(男性) 5.同胞(女性) 6.祖父(父方) 7.祖母(父方) 8.祖父(母方) 9.祖母(母方) 10.いとこ 11.その他 続柄 ()				
発症年月	西暦	年	月		
社会保障	介護認定	1.要介護 2.要支援 3.なし	要介護度	1 2 3 4 5	
生活状況					
移動の程度	1.歩き回るのに問題はない 2.いくらか問題がある 3.寝たきりである				
身の回りの管理	1.洗面や着替えに問題はない 2.いくらか問題がある 3.自分でできない				
ふだんの活動	1.問題はない 2.いくらか問題がある 3.行うことができない				
痛み/不快感	1.ない 2.中程度ある 3.ひどい				
不安/ふさぎ込み	1.問題はない 2.中程度 3.ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる				

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 必須項目

1. 血清HDL コレステロールが10 mg/dL未満	1.該当 2.非該当 3.不明
2. 血中アポA-I濃度10 mg/dL未満	1.該当 2.非該当 3.不明

B. 症状

1. オレンジ色の特徴的な扁桃腫大	1.あり 2.なし 3.不明
2. 肝腫大または脾腫	1.あり 2.なし 3.不明
3. 角膜混濁	1.あり 2.なし 3.不明
4. 末梢神経障害	1.あり 2.なし 3.不明

C. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1.実施 2.未実施
<input type="checkbox"/> ABCA1 遺伝子変異 変異部位の詳細 ()	
<input type="checkbox"/> その他(遺伝子名:) 変異部位の詳細 ()	

D. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1.全て除外可 2.除外不可 3.不明
<input type="checkbox"/> LCAT 欠損症 <input type="checkbox"/> 二次性低HDL コレステロール血症	

<診断のカテゴリー>

Aをすべて満たし、D、鑑別診断で除外された例のうち、Bの2項目以上をみたし、Cを認める	1.該当 2.非該当 3.不明
---	-----------------

■ 検査所見 (該当する項目に☑を記入する)

冠動脈造影・MDCT 所見	1.あり 2.なし 3.不明
狭窄部位 () 狭窄率 %	
他の部位の動脈硬化所見	1.あり 2.なし 3.不明
閉塞性動脈硬化症 <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> あり ありの場合 Fontaine 分類 ____ 度 大動脈石灰化 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし	
赤血球形態異常	1.あり 2.なし 3.不明
耐糖能異常	1.あり 2.なし 3.不明
ありの場合 <input type="checkbox"/> 境界型糖尿病 <input type="checkbox"/> 糖尿病	

■ 重症度分類に関する事項

先天性代謝異常症の重症度評価 (一部改変) (I~VI合計 点)

総合評価 (以下のIからVIまでの各評価及び総合点をもとに☑を記入する)	
<input type="checkbox"/> 重症(4点の項目が1つでもある場合)	<input type="checkbox"/> 重症(2点以上の項目があり、かつ加点した総点数が6点以上の場合)
<input type="checkbox"/> 中等症(加点した総点数が3-6点の場合)	<input type="checkbox"/> 軽症(加点した総点数が0-2点の場合)

(I~VIの各項目について、該当する項目に☑を記入する。)

I 薬物などの治療状況 (以下の中からいずれか1つを選択する)	
<input type="checkbox"/> a.治療を要しない(0) <input type="checkbox"/> b.対症療法のために何らかの薬物を用いた治療を継続している(1) <input type="checkbox"/> c.疾患特異的な薬物治療が中断できない(2)	
<input type="checkbox"/> d.急性発作時に呼吸管理、血液浄化を必要とする(4)	
II 食事栄養治療の状況 (a、bいずれか1つを選択する)	
<input type="checkbox"/> a.食事制限など特に必要がない(0) <input type="checkbox"/> b.軽度の食事制限あるいは一時的な食事制限が必要である(1)	
III 酵素欠損などの代謝障害に直接関連した検査 (画像を含む) の所見 (以下の中からいずれか1つを選択する)	
<input type="checkbox"/> a.特に異常を認めない(0) <input type="checkbox"/> b.軽度の異常値が継続している (目安として正常範囲から1.5SDの逸脱) (1)	
<input type="checkbox"/> c.中等度以上の異常値が継続している (目安として1.5SDから2.0SDの逸脱) (2)	
<input type="checkbox"/> d.高度の異常値が持続している (目安として2.0SD以上の逸脱) (3)	
IV 現在の精神運動発達遅滞、神経症状、筋力低下についての評価 (以下の中からいずれか1つを選択する)	
<input type="checkbox"/> a.異常を認めない(0) <input type="checkbox"/> b.軽度の障害を認める (目安として、IQ70未満や補助具などを用いた自立歩行が可能な程度の障害) (1)	
<input type="checkbox"/> c.中程度の障害を認める (目安として、IQ50未満や自立歩行が不可能な程度の障害) (2)	
<input type="checkbox"/> d.高度の障害を認める (目安として、IQ35未満やほぼ寝たきりの状態) (4)	
V 現在の臓器障害に関する評価 (以下の中からいずれか1つを選択する)	
<input type="checkbox"/> a.肝臓、腎臓、心臓などに機能障害がない(0)	
<input type="checkbox"/> b.肝臓、腎臓、心臓などに軽度機能障害がある (目安として、それぞれの臓器異常による検査異常を認めるもの) (1)	
<input type="checkbox"/> c.肝臓、腎臓、心臓などに中等度機能障害がある (目安として、それぞれの臓器異常による症状を認めるもの) (2)	
<input type="checkbox"/> d.肝臓、腎臓、心臓などに重度機能障害がある、あるいは移植医療が必要である (目安として、それぞれの臓器の機能不全を認めるもの) (4)	
VI 生活の自立・介助などの状況 (以下の中からいずれか1つを選択する)	
<input type="checkbox"/> a.自立した生活が可能(0) <input type="checkbox"/> b.何らかの介助が必要(1) <input type="checkbox"/> c.日常生活の多くで介助が必要(2) <input type="checkbox"/> d.生命維持医療が必要(4)	

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無	1.あり		
開始時期	西暦 年 月	離脱の見込み	1.あり 2.なし
種類	1.気管切開口を介した人工呼吸器 2.鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	1.間欠的施行 2.夜間に継続的に施行 3.一日中施行 4.現在未施行		

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

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

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。
(ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限ります。)
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6ヵ月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」(平成27年5月13日健発0513第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

262 原発性高カイロミクロン血症

■ 基本情報

受給者番号					
姓(漢字)	名(漢字)	姓(かな)	名(かな)		
郵便番号	住所				
生年月日	西暦	年	月	日	性別 1. 男 2. 女
出生市区町村					
出生時氏名(変更のある場合)	姓(漢字)	名(漢字)	姓(かな)	名(かな)	
家族歴	1. あり 2. なし 3. 不明 発症者続柄 1. 父 2. 母 3. 子 4. 同胞(男性) 5. 同胞(女性) 6. 祖父(父方) 7. 祖母(父方) 8. 祖父(母方) 9. 祖母(母方) 10. いとこ 11. その他 続柄 ()				
発症年月	西暦	年	月		
社会保障	介護認定	1. 要介護 2. 要支援 3. なし	要介護度	1 2 3 4 5	
生活状況					
移動の程度	1. 歩き回るのに問題はない 2. いくらか問題がある 3. 寝たきりである				
身の回りの管理	1. 洗面や着替えに問題はない 2. いくらか問題がある 3. 自分でできない				
ふだんの活動	1. 問題はない 2. いくらか問題がある 3. 行うことができない				
痛み/不快感	1. ない 2. 中程度ある 3. ひどい				
不安/ふさぎ込み	1. 問題はない 2. 中程度 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる				

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

必須項目

(1) 血清トリグリセリド値 1,000 mg/dL 以上 [空腹時採血(食後12時間以上)]	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
(2) カイロミクロンの証明(血清静置試験 ^特 、超遠心法、電気泳動法、HPLC法による) (注:血清を4℃で24~48時間静置した後に、血清の上清にクリーム層を認める)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

A. 症状

〈主症状〉 1. 繰り返す腹痛 AND/OR 急性膵炎	1. あり 2. なし 3. 不明
2. 発疹性黄色腫	1. あり 2. なし 3. 不明
3. 網膜脂血症の存在	1. あり 2. なし 3. 不明
4. 肝腫大 AND/OR 脾腫大	1. あり 2. なし 3. 不明
〈副症状〉 5. 呼吸困難感	1. あり 2. なし 3. 不明
6. 神経精神症状(認知症、うつ病、記憶障害)	1. あり 2. なし 3. 不明
その他所見	
(1) 急性膵炎による腹痛の頻度(過去1年に発作回数): <input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1-2 <input type="checkbox"/> 3-5 <input type="checkbox"/> 6-9 <input type="checkbox"/> 10以上	
(2) 急性膵炎による入院の頻度(過去1年に入院回数): <input type="checkbox"/> 回	
(3) 飲酒量の5段階評価(エタノール換算): <input type="checkbox"/> 0-19 <input type="checkbox"/> 20-59 <input type="checkbox"/> 60-99 <input type="checkbox"/> 100g エタノール/日-平均飲酒量	

B. 検査所見

1. リポ蛋白リパーゼ (LPL) 活性の欠損あるいは著明な低下 (正常の10%以下) (ヘパリン静脈注射後血漿、脂肪組織生検検体、単球由来マクロファージ)				1. 該当 2. 非該当 3. 不明	
2. アポリ蛋白C-IIの欠損あるいは著明な低下 (正常の10%以下)				1. 該当 2. 非該当 3. 不明	
3. アポリ蛋白A-Vの欠損あるいは著明な低下 (正常の10%以下)				1. 該当 2. 非該当 3. 不明	
4. LPL、ヘパリン、アポリ蛋白C-IIに対する自己抗体の証明				1. 該当 2. 非該当 3. 不明	
TC (mg/dL)		HDL-C (mg/dL)		TG (mg/dL)	
身長	cm	体重	kg	腹囲	cm
血糖値			mg/dL	HbA1c	
Cre			mg/dL		
アミラーゼ (U/L)		P-アミラーゼ (U/L)		リパーゼ (U/L)	
尿中アミラーゼ (U/L)					
apoC-II (mg/dL)	apoC-III (mg/dL)	apoE (mg/dL)		apoA5 (ng/mL)	
		フェノタイプ (E /E)		キット名 ()	
pre-heparin LPL mass (ng/mL)		post-heparin LPL mass (ng/mL)		pre-heparin LPL 活性 (micro-mol FFA/mL/h)	
post-heparin LPL 活性 (micro-mol FFA/mL/h)		post-heparin 肝性リパーゼ (pmol/mL/min)			

C. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
<input type="checkbox"/> リポ蛋白リパーゼ遺伝子の変異 <input type="checkbox"/> アポリ蛋白C-II遺伝子の変異 <input type="checkbox"/> <i>GPIIIBP1</i> 遺伝子の変異 <input type="checkbox"/> <i>LMFI</i> 遺伝子の変異 <input type="checkbox"/> アポリ蛋白A-V遺伝子の変異 遺伝子変異部位(具体的に記入) ()	

D. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 1. III型高脂血症	
<input type="checkbox"/> 2. 家族性複合型高脂血症 (FCHL)	
<input type="checkbox"/> 3. 二次性高脂血症 <input type="checkbox"/> アルコール多飲 <input type="checkbox"/> ネフローゼ症候群 <input type="checkbox"/> 神経性食思不振症 <input type="checkbox"/> 妊娠 <input type="checkbox"/> 糖尿病 <input type="checkbox"/> リポジストロフィー <input type="checkbox"/> Weber-Christian 病 <input type="checkbox"/> 甲状腺機能低下症 <input type="checkbox"/> 先端巨大症 <input type="checkbox"/> クッシング症候群 <input type="checkbox"/> ネルソン症候群 <input type="checkbox"/> 薬剤 (<input type="checkbox"/> エストロゲン、 <input type="checkbox"/> ステロイド、 <input type="checkbox"/> 利尿薬、 <input type="checkbox"/> βブロッカー、 <input type="checkbox"/> SSRI など抗精神病薬、 <input type="checkbox"/> 痤瘡治療薬、 <input type="checkbox"/> HIV 治療薬、 <input type="checkbox"/> 免疫抑制剤) <input type="checkbox"/> その他高TG血症を来す疾患 (<input type="checkbox"/> 多発性骨髄腫、 <input type="checkbox"/> SLE、 <input type="checkbox"/> 悪性リンパ腫、 <input type="checkbox"/> サルコイドーシス)	

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> Definite: 必須項目 (1) (2) を満たし、D. 鑑別診断が除外され、BあるいはCのいずれかの異常 (疾患関連あり) が確認される場合
<input type="checkbox"/> Probable: 必須項目 (1) (2) を満たし、D. 鑑別診断が除外され、Aの主症状のいずれかを認める場合
<input type="checkbox"/> Possible: 必須項目 (1) (2) を満たし、D. 鑑別診断が除外される、あるいは、左記に加えてAの副症状を認める場合

■ 治療その他 (該当する項目に☑を記入する)

併用薬剤	1. 実施 2. 未実施 3. 不明
<input type="checkbox"/> エストロゲン <input type="checkbox"/> ステロイド <input type="checkbox"/> 利尿薬 <input type="checkbox"/> βブロッカー <input type="checkbox"/> SSRI など抗精神病薬 <input type="checkbox"/> 痤瘡治療薬 <input type="checkbox"/> HIV 治療薬 <input type="checkbox"/> 免疫抑制剤 <input type="checkbox"/> その他 ()	

■ 重症度分類に関する事項

急性膵炎発作を直近1年に1回以上起こしている	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
------------------------	--------------------

先天性代謝異常症の重症度評価 (一部改変) (I~VI合計 点)

総合評価 (以下の I から VI までの各評価及び総合点をもとに以下項目に☑を記入する)	
<input type="checkbox"/> 重症(4 点の項目が 1 つでもある場合)	<input type="checkbox"/> 重症(2 点以上の項目があり、かつ加点した総点数が 6 点以上の場合)
<input type="checkbox"/> 中等症(加点した総点数が 3-6 点の場合)	<input type="checkbox"/> 軽症(加点した総点数が 0-2 点の場合)

I 薬物などの治療状況 (以下の中からいずれか 1 つを選択する)	
<input type="checkbox"/> a. 治療を要しない(0) <input type="checkbox"/> b. 対症療法のために何らかの薬物を用いた治療を継続している(1) <input type="checkbox"/> c. 疾患特異的な薬物治療が中断できない(2)	
<input type="checkbox"/> d. 急性発作時に呼吸管理、血液浄化を必要とする(4)	
II 食事栄養治療の状況 (a、b いずれか 1 つを選択する)	
<input type="checkbox"/> a. 食事制限など特に必要がない(0) <input type="checkbox"/> b. 軽度の食事制限あるいは一時的な食事制限が必要である(1)	
III 酵素欠損などの代謝障害に直接関連した検査 (画像を含む) の所見 (以下の中からいずれか 1 つを選択する)	
<input type="checkbox"/> a. 特に異常を認めない(0) <input type="checkbox"/> b. 軽度の異常値が継続している (目安として正常範囲から 1.5SD の逸脱) (1)	
<input type="checkbox"/> c. 中等度以上の異常値が継続している (目安として 1.5SD から 2.0SD の逸脱) (2)	
<input type="checkbox"/> d. 高度の異常値が持続している (目安として 2.0SD 以上の逸脱) (3)	
IV 現在の精神運動発達遅滞、神経症状、筋力低下についての評価 (以下の中からいずれか 1 つを選択する)	
<input type="checkbox"/> a. 異常を認めない(0) <input type="checkbox"/> b. 軽度の障害を認める (目安として、IQ70 未満や補助具などを用いた自立歩行が可能な程度の障害) (1)	
<input type="checkbox"/> c. 中程度の障害を認める (目安として、IQ50 未満や自立歩行が不可能な程度の障害) (2)	
<input type="checkbox"/> d. 高度の障害を認める (目安として、IQ35 未満やほぼ寝たきりの状態) (4)	
V 現在の臓器障害に関する評価 (以下の中からいずれか 1 つを選択する)	
<input type="checkbox"/> a. 肝臓、腎臓、心臓などに機能障害がない(0)	
<input type="checkbox"/> b. 肝臓、腎臓、心臓などに軽度機能障害がある (目安として、それぞれの臓器異常による検査異常を認めるもの) (1)	
<input type="checkbox"/> c. 肝臓、腎臓、心臓などに中等度機能障害がある (目安として、それぞれの臓器異常による症状を認めるもの) (2)	
<input type="checkbox"/> d. 肝臓、腎臓、心臓などに重度機能障害がある、あるいは移植医療が必要である (目安として、それぞれの臓器の機能不全を認めるもの) (4)	
VI 生活の自立・介助などの状況 (以下の中からいずれか 1 つを選択する)	
<input type="checkbox"/> a. 自立した生活が可能(0) <input type="checkbox"/> b. 何らかの介助が必要(1) <input type="checkbox"/> c. 日常生活の多くで介助が必要(2) <input type="checkbox"/> d. 生命維持医療が必要(4)	

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無	1. あり			
開始時期	西暦 年 月	離脱の見込み	1. あり 2. なし	
種類	1. 気管切開口を介した人工呼吸器 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器			
施行状況	1. 間欠的施行 2. 夜間に継続的に施行 3. 一日中施行 4. 現在は未施行			
生活状況	食事	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	整容	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	入浴	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	歩行	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能	着替え	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助	排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助

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

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。(ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限ります。)
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近 6 ヶ月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」(平成 27 年 5 月 13 日健発 0513 第 1 号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

263 脳腱黄色腫症

■ 基本情報

受給者番号					
姓(漢字)	名(漢字)	姓(かな)	名(かな)		
郵便番号	住所				
生年月日	西暦	年	月	日	性別 1.男 2.女
出生市区町村					
出生時氏名(変更のある場合)	姓(漢字)	名(漢字)	姓(かな)	名(かな)	
家族歴	1.あり 2.なし 3.不明 発症者続柄 1.父 2.母 3.子 4.同胞(男性) 5.同胞(女性) 6.祖父(父方) 7.祖母(父方) 8.祖父(母方) 9.祖母(母方) 10.いとこ 11.その他 続柄 ()				
発症年月	西暦	年	月		
社会保障	介護認定	1.要介護 2.要支援 3.なし		要介護度	1 2 3 4 5
生活状況					
移動の程度	1.歩き回るのに問題はない 2.いくらか問題がある 3.寝たきりである				
身の回りの管理	1.洗面や着替えに問題はない 2.いくらか問題がある 3.自分でできない				
ふだんの活動	1.問題はない 2.いくらか問題がある 3.行うことができない				
痛み/不快感	1.ない 2.中程度ある 3.ひどい				
不安/ふさぎ込み	1.問題はない 2.中程度 3.ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる				

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

1. 若年発症の白内障	1.あり 2.なし 3.不明
2. 思春期以降発症のアキレス腱黄色腫	1.あり 2.なし 3.不明
3. 成人期発症の進行性の神経症状(認知症、精神症状、錐体路症状、小脳症状、痙攣など)	1.あり 2.なし 3.不明

B. 検査所見

1. 血液・生化学的検査所見	
(1) 血清コレステロール濃度 5 μg/ml 以上、または血清コレステロール:コレステロール比 0.3% 以上	1.該当 2.非該当 3.不明
(2) 正常～低コレステロール血症	1.該当 2.非該当 3.不明
(3) ケノデオキシコール酸低値	1.該当 2.非該当 3.不明
(4) 胆汁アルコール濃度高値	1.該当 2.非該当 3.不明
2. 画像所見: 頭部 MRI T2 強調画像での歯状核の高信号	1.あり 2.なし 3.不明

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1.全て除外可 2.除外不可 3.不明
<input type="checkbox"/> 家族性高コレステロール血症 <input type="checkbox"/> シトステロール血症 <input type="checkbox"/> 閉塞性胆道疾患 <input type="checkbox"/> 甲状腺機能低下症	

D. 遺伝学的検査

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

□CYP27遺伝子の変異 変異部位の詳細 ()

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

- Definite : Aの2項目以上+Bのうち1.(1)を含む2項目以上を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外し、Dを満たすもの
- Probable : Aの2項目以上+Bのうち1.(1)を含む2項目以上を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外したもの
- Possible : Aのうち2項目以上+Bのうち1項目以上

■ 重症度分類に関する事項 (該当する番号に○をつける)

modified Rankin Scale (mRS)

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

食事・栄養【該当する番号に○をつける】

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

呼吸【該当する番号に○をつける】

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

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無	1.あり		
開始時期	西暦 年 月	離脱の見込み	1.あり 2.なし
種類	1.気管切開口を介した人工呼吸器 2.鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	1.間欠的施行 2.夜間に継続的に施行 3.一日中施行 4.現在は未施行		
生活状況	食事	□自立 □部分介助 □全介助	車椅子とベッド間の移動 □自立 □軽度介助 □部分介助 □全介助
	整容	□自立 □部分介助 □不可能	トイレ動作 □自立 □部分介助 □全介助
	入浴	□自立 □部分介助 □不可能	歩行 □自立 □軽度介助 □部分介助 □全介助
	階段昇降	□自立 □部分介助 □不能	着替え □自立 □部分介助 □全介助
	排便コントロール	□自立 □部分介助 □全介助	排尿コントロール □自立 □部分介助 □全介助

医療機関名 _____ 指定医番号 _____

医療機関所在地 _____ 電話番号 () _____

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

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。(ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限ります。)
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6ヵ月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」(平成27年5月13日健発0513第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

264 無βリポタンパク血症

■ 基本情報

受給者番号					
姓(漢字)	名(漢字)	姓(かな)	名(かな)		
郵便番号	住所				
生年月日	西暦	年	月	日	性別 1.男 2.女
出生市区町村					
出生時氏名(変更のある場合)	姓(漢字)	名(漢字)	姓(かな)	名(かな)	
家族歴	1.あり 2.なし 3.不明 発症者続柄 1.父 2.母 3.子 4.同胞(男性) 5.同胞(女性) 6.祖父(父方) 7.祖母(父方) 8.祖父(母方) 9.祖母(母方) 10.いとこ 11.その他 続柄 ()				
発症年月	西暦	年	月		
社会保障	介護認定	1.要介護 2.要支援 3.なし			要介護度 1 2 3 4 5
生活状況					
移動の程度	1.歩き回るのに問題はない 2.いくらか問題がある 3.寝たきりである				
身の回りの管理	1.洗面や着替えに問題はない 2.いくらか問題がある 3.自分でできない				
ふだんの活動	1.問題はない 2.いくらか問題がある 3.行うことができない				
痛み/不快感	1.ない 2.中程度ある 3.ひどい				
不安/ふさぎ込み	1.問題はない 2.中程度 3.ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる				

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

必須項目

血中総コレステロール: 50 mg/dL 未満	1.該当 2.非該当 3.不明
血中トリグリセリド値: 15 mg/dL 未満	1.該当 2.非該当 3.不明

A. 症状

1. 脂肪便または慢性下痢	1.あり 2.なし 3.不明
2. 神経症状(運動失調、痙性麻痺、末梢神経障害による知覚低下や腱反射消失など)	1.あり 2.なし 3.不明
3. 網膜色素変性症(夜盲、視野狭窄、視力低下など)	1.あり 2.なし 3.不明

B. 検査所見

1. 血液・生化学的検査所見	
血中アポB濃度 5 mg/dL 未満	1.該当 2.非該当 3.不明
有棘赤血球の存在	1.該当 2.非該当 3.不明

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1.全て除外可 2.除外不可 3.不明
<input type="checkbox"/> 家族性低βリポタンパク血症 <input type="checkbox"/> カイロミクロン停滞病 (Anderson 病) <input type="checkbox"/> 甲状腺機能亢進症	

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
□MTP 変異部位の詳細 ()	

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

□ Definite : 必須項目を満たす例で、A、Bの各1項目以上を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外し、Dを満たすもの
□ Probable : 必須項目を満たす例で、A、Bの3項目以上 (Bの1項目を含む) を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外したもの

■ 重症度分類に関する事項

先天性代謝異常症の重症度評価 (一部改変) (I~VI合計 点)

総合評価 (以下のIからVIまでの各評価及び総合点をもとに以下項目に☑を記入する)
□重症(4点の項目が1つでもある場合) □重症(2点以上の項目があり、かつ加点した総点数が6点以上の場合)
□中等症(加点した総点数が3-6点の場合) □軽症(加点した総点数が0-2点の場合)

(I~VIの各項目について該当する項目に☑を記入する)

I 薬物などの治療状況 (以下の中からいずれか1つを選択する)
□a. 治療を要しない(0) □b. 対症療法のために何らかの薬物を用いた治療を継続している(1) □c. 疾患特異的な薬物治療が中断できない(2) □d. 急性発作時に呼吸管理、血液浄化を必要とする(4)
II 食事栄養治療の状況 (a、bいずれか1つを選択する)
□a. 食事制限など特に必要がない(0) □b. 軽度の食事制限あるいは一時的な食事制限が必要である(1)
III 酵素欠損などの代謝障害に直接関連した検査 (画像を含む) の所見 (以下の中からいずれか1つを選択する)
□a. 特に異常を認めない(0) □b. 軽度の異常値が継続している (目安として正常範囲から1.5SDの逸脱) (1) □c. 中等度以上の異常値が継続している (目安として1.5SDから2.0SDの逸脱) (2) □d. 高度の異常値が持続している (目安として2.0SD以上の逸脱) (3)
IV 現在の精神運動発達遅滞、神経症状、筋力低下についての評価 (以下の中からいずれか1つを選択する)
□a. 異常を認めない(0) □b. 軽度の障害を認める (目安として、IQ70未満や補助具などを用いた自立歩行が可能な程度の障害) (1) □c. 中程度の障害を認める (目安として、IQ50未満や自立歩行が不可能な程度の障害) (2) □d. 高度の障害を認める (目安として、IQ35未満やほぼ寝たきりの状態) (4)
V 現在の臓器障害に関する評価 (以下の中からいずれか1つを選択する)
□a. 肝臓、腎臓、心臓などに機能障害がない(0) □b. 肝臓、腎臓、心臓などに軽度機能障害がある (目安として、それぞれの臓器異常による検査異常を認めるもの) (1) □c. 肝臓、腎臓、心臓などに中等度機能障害がある (目安として、それぞれの臓器異常による症状を認めるもの) (2) □d. 肝臓、腎臓、心臓などに重度機能障害がある、あるいは移植医療が必要である (目安として、それぞれの臓器の機能不全を認めるもの) (4)
VI 生活の自立・介助などの状況 (以下の中からいずれか1つを選択する)
□a. 自立した生活が可能(0) □b. 何らかの介助が必要(1) □c. 日常生活の多くで介助が必要(2) □d. 生命維持医療が必要(4)

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無	1. あり		
開始時期	西暦 年 月	離脱の見込み	1. あり 2. なし
種類	1. 気管切開口を介した人工呼吸器 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	1. 間欠的施行 2. 夜間に継続的に施行 3. 一日中施行 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	車椅子とベッド間の移動	□自立 □軽度介助 □部分介助 □全介助
	整容	トイレ動作	□自立 □部分介助 □全介助
	入浴	歩行	□自立 □軽度介助 □部分介助 □全介助
	階段昇降	着替え	□自立 □部分介助 □全介助
	排便コントロール	排尿コントロール	□自立 □部分介助 □全介助
	□自立 □部分介助 □全介助		

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

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。
(ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限ります。)
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6ヵ月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」(平成27年5月13日健発0513第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

