

- 2)同じ疾病の「更新」は項目が少なく、調査票の内容について研究班と未調整のため、項目を増やす調整が必要。
- b. 196 疾病
 - 1)「新規」は暫定版で診断項目が少なく、研究班と未調整のため、項目を増やす調整が必要。
 - 2)「更新」は未作成。新たに更新版を作成して、研究班に確認が必要。

また、H27年より紙媒体で運用している都道府県や指定難病医から調査票の内容について様々な質問、意見が難病対策課(平成27年10月より疾病対策課から課名変更)に上げられており、それらを踏まえて、研究班、難病対策課と調査票の記載事項について協議を行い内容や表記を確定すること、その診断項目から一次診断ロジックのフレームを構築することが本課題の目的である。

さらに、研究班と調査票を協議する中で診断基準や重症度分類を現状に即したものに改訂する必要性、最新用語への修正、用語の統一、誤記修正などが多数生じたため、診断基準・重症度分類が記載された各疾病的局長通知の改訂作業を行い、指定難病検討委員会での審査承認のため修正履歴付局長通知の作成も実施することにした。

B. 研究方法

1. 調査票の修正

調査票の修正のため、110疾患と196疾患を担当するそれぞれ42研究班と79研究班に調査票を送付し、研究班からの意見、要望を調査票に反映し、研究班に修正版調査票の再確認を行う作業を数回繰り返し、システム構築と診断ロジックを作成する調査票を確定した。

2. 診断ロジックの作成

確定した調査票に記載された診断のカテゴリーと重症度分類の必須項目をフローチャートにして診断ロジックを作成した。

3. 診断基準等の改訂作業

診断基準あるいは重症度分類の改訂が必要な34疾患と診断基準の改訂には及ばない局長通知の変更や誤記による修正が必要な84疾患を担当する各研究班に修正履歴付局長通知を送付し、研究班と難病対策課に修正内容の確認を行った。

(倫理面への配慮)

個人情報の取り扱い等、倫理規定に関連する事項はない。

C. 研究結果

調査票には派生疾患が複数記載れているものがあるが、診断ロジックを作成する際にそれぞれ独立した疾患として診断フレームを構築した方が調査票の記入の手間が省けることや診断システムの稼働がスムーズなことから、110疾患は154疾患に、196疾患は233疾患に細分化し、計387疾患の調査票を作成した。調査票の修正過程は下記の通りである(表2参照)。

1. 110疾患(154疾患)の調査票

新規は項目が多いため、局長通知に記載されている診断基準に必要な項目とそれ以外の明らかな不要項目の選別を行った。更新は新規の項目を対比させて、必要な項目を追加した。新規、更新とも運用を予定している調査票がExcelファイルで作成されており、項目の再配置や表記修正が難しいこと、修正履歴が残せないことから、Wordファイルに変更した調査票を作成し、不要項目を整理した第1版調査票を42研究班に送付を行い、医療費助成に必須な項目と調査研究に必要な項目を記述するよう依頼した(6月)。

研究班から要望のあった修正項目を診断基準や重症度分類が変更にならない範疇で反映し、数回にわたって研究班とその記載内容について協議を行った。さらに局長通知の診断項目の記載漏れがないか調査票と局長通知の照合と再修正を施した(7月)。

その後、新規と更新が別々であった調査票は枚数が多くなる理由から、一つの調査票として記載することになり「統合版」を作成した。その際、新規のみ項目は太枠、更新のみの項目は点線枠、共通項目は細線枠で区別するなどして表記の整理と省スペース化を行った(統合版第1版)。さらに、196疾病と異なり診断基準に該当する診断のカテゴリーが110疾病にはなかったことから、受給認定を行いやすくする目的で110疾病も診断のカテゴリーを追記した(統合版第2版)。

作成した統合版を42研究班に送付し、項目や統一表記の確認、自由記載の最小限の記載変更の依頼を行い(12月)、数回に及ぶ協議により調査票の内容を最終的に確定した(2月)。

2. 196疾病(233疾病)の調査票

難病対策課が新規の暫定版を作成し、診断基準への該当性の審査に支障があり、必ず修正しなければいけない項目を79研究班に調査依頼した。同時に、完成版を作成するため調査研究に必要不可欠な項目(およそ5~10項目程度)の列記を依頼した(4月)。研究班からの回答項目を新規調査票として反映させる共に、新規の内容から更新調査票を作成し(第1版)、改めて、両者を研究班に送付して、内容の確認・修正を数回にわたって行った(5月)。研究班への確認が完了した調査票をベースに局長通知の診断基準項目の漏れがないか調査票と局長通知の照合を行い、記載漏れがある場合には調査票を修正した(7月)。

前述のように、新規と更新を統合することになり、難病対策課が統合版(案)を作成し、それを元に、新規、更新、共通項目の区分化、項目の配置整理、表記修正を行い、79研究班に統合版の内容確認と自由記載の最小化の依頼を行った(11月)。最終的に研究班との数回の検討により調査票の内容を確定した(2月)。

3. 診断ロジックフロー

387疾病の調査票に記載した診断のカテゴリーと重症度分類の項目を抽出して、必須項目、選択の条件(複数か単一選択)、該当/非該当時のフローチャートをPower Pointファイルで図示化して作成した。

新規と更新の診断項目が同一の場合は共通のフローチャートとして、一方、両者が異なる場合はそれぞれの個別の診断ロジックフローを作成した。なお、課題「難病患者データ登録システムの開発に関する研究」の報告書に述べているように、各項目には固有のID番号を割り付けて、データベースに構築できるようにした。

4. 診断基準等の改訂

研究班との統合版項目の調整の際に、研究班および関連学会にて承認された最新の診断基準、重症度分類への改訂要望が複数の研究班よりあった。しかし、現行の局長通知の診断基準で受給認定が必須であり、基準改訂にあたる調査票の変更は局長通知自体の修正と指定難病検討委員会での審査承認が不可避であるため、要望項目を局長通知に反映させた修正履歴付局長通知を新たに作成して、該当する研究班に改訂内容の確認連絡を行った。また、診断基準の改訂には及ばない局長通知の最新用語への変更、誤記修正に対応するため、改訂と同様に修正履歴付局長通知を作成した。難病対策課による改訂内容の精査・検討により、最終的に診断基準、重症度分類の改訂が必要な34疾病と診断基準の改訂には及ばない

い局長通知の変更や誤記による修正が必要な 84 疾病を対象とすることにした。それらの改訂、修正内容をそれぞれ表 3 と表 4 に記載した。最終的に診断基準、重症度分類の改訂が必要な 34 疾病と診断基準の改訂には及ばない局長通知の変更や誤記による修正が必要な 84 疾病を対象とした。それらの改訂、修正内容をそれぞれ表 3 と表 4 に記載した。改訂局長通知は 3 月 25 日の第 13 回指定難病検討委員会(以下、委員会)にて審査が行われた。

委員会にて承認された改訂・修正内容に合わせて、調査票も修正を行い、新調査票として作成した。

D. 結論

306 疾病(387 派生疾病)の調査票を研究班、難病対策課と連携して受給認定と調査研究に必須な内容に確定した。同時に、都道府県や指定医から指摘されていた多くの疑問点を解消する内容へと修正を施すことができた。さらに、最新の診断基準、重症度分類に適合できるように局長通知の改訂、および用語修正、誤記訂正を行った。

306 疾病の診断システムの核となる診断ロジックを確定した調査票の診断項目から抽出して作成を行った。

E. 健康危険情報

なし

F. 研究発表

1. 論文発表

なし

2. 学会発表

G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得

なし

2. 実用新案登録

なし

3. その他

なし

表1 H26年度臨床調査個人票(調査票)、診断ロジック作成状況とH27年度調査票の修正対応

H26 年度の状況							
		110 疾病			196 疾病		
		56由来新規 (65 疾病)	56由来更新 (65 疾病)	110 新規 (45 疾病)	110 更新 (45 疾病)	196 新規	196 更新
H25	旧版・調査票	○	○				
H26	調査票	詳細版 (H27/1/1 運用予定)	暫定版 (H27/1/1 運用予定)	詳細版 (H27/1/1 運用予定)	暫定版 (H27/1/1 運用予定)	暫定版	
	問題点	/項目多い /複雑 /表記悪い	/項目少数 /研究班と 未調整	/項目多い /複雑 /表記悪い	/項目少数 /研究班と 未調整	/項目少数 /研究班と 未調整	
診断ロジック	旧版で作成	旧版で作成	—	—	—	—	—

H27 年度の対応内容						
調査票の 修正事項	/不要項目 の除外 /研究班と 調整	/必須・追加 項目の検討 /研究班と 調整	/ 不要項目 の除外 /研究班と 調整	/必須・追加 項目の検討 /研究班と 調整	/必須・追加 項目の検討 /研究班と 調整	/必須・追加項目の検討 /調査票作成 /研究班と調整

* 表中の「—」は未作業

110調査票		196調査票	
2015/4~	<ul style="list-style-type: none"> - 調査票の要不要項目の見直し - ExcelからWord版へ変更(第1版) 	2015/4/8~	<ul style="list-style-type: none"> - 暫定版を79研究班送付(疾病対策課) <ul style="list-style-type: none"> ✓ 暫定版の修正確認 ✓ 5~10項目追加 - 修正暫定版から新規の作成 - 更新の作成
6/9~	<ul style="list-style-type: none"> - 修正新規・更新(第1版)を42研究班送付 <ul style="list-style-type: none"> ✓ 修正確認 ✓ 不要項目の除外 	5/28~	<ul style="list-style-type: none"> - 新規・更新(第1版)を79研究班送付 <ul style="list-style-type: none"> ✓ 修正内容の確認 ✓ 第2~3版作成
7/1~	<ul style="list-style-type: none"> - 調査票と診断基準の照合と修正 <ul style="list-style-type: none"> ✓ 第2~3版作成 	7/8~	<ul style="list-style-type: none"> - 調査票と診断基準の照合と修正 <ul style="list-style-type: none"> ✓ 第4~5版作成
10/7~	<ul style="list-style-type: none"> - 新規・更新統合版(第1版)の作成 <ul style="list-style-type: none"> - <診断のカテゴリー>追加 - 統合版第2版作成 	9/18~	<ul style="list-style-type: none"> - 新規・更新統合版の作成(疾病対策課) <ul style="list-style-type: none"> - 統合版の修正 <ul style="list-style-type: none"> ✓ 統合版第2~3版作成
12/4~	<ul style="list-style-type: none"> - 統合版を42研究班送付 <ul style="list-style-type: none"> ✓ 修正確認 - 診断基準改訂・修正の研究班連絡 	11/27~	<ul style="list-style-type: none"> - 統合版を79研究班送付 <ul style="list-style-type: none"> ✓ 修正確認 - 診断基準改訂・修正の研究班連絡
2016/2/5	<ul style="list-style-type: none"> - システム用調査票確定 	2016/2/5	<ul style="list-style-type: none"> - システム用調査票確定
3/25	<ul style="list-style-type: none"> - 第13回指定難病検討委員会 	3/25	<ul style="list-style-type: none"> - 第13回指定難病検討委員会

表2 110および196臨床調査個人票(調査票)の作成経緯と診断基準改訂・修正

表3 改訂案件リスト

告示番号	疾患名	改訂内容	改訂理由
2	筋萎縮性側索硬化症(ALS)	「診断基準」の(3)鑑別診断の③筋疾患に、「封入体筋炎」を追加	疫学、初期症状、嚥下障害、針筋電図所見が類似しており、誤診される場合があるため。
3	脊髄性筋萎縮症(SMA)	「診断基準」の改訂	2009年の診断基準には掲載されていた遺伝学的検査を追加。
4	原発性側索硬化症(PLS)	「診断基準」のA.臨床像の明確化	「通常は」を削除して明確化。
7	大脑皮質基底核変性症(CBD)	「診断基準」1. 主要項目のうち(4)検査所見の一部削除	通常実施されていない検査を削除。
9	神経有棘赤血球症	「診断基準」に「有棘赤血球舞蹈病」、「Mcleod症候群」、確定診断例のほか「臨床診断例」を追加	遺伝子変異の有無にかかわらず、家族歴で代用できる。
11	重症筋無力症(MG)	自己抗体陽性を重視する等の「診断基準」の改定、鑑別診断の明確化	症状を「自他覚的症状」として整理。また、現在一般的に用いられる検査名に修正するなど、最新の診断基準への改訂。
14	慢性炎症性脱髓性多発神経炎(CIDP)/多巣性運動ニューロン病(MMN)	CIDPとMMNの鑑別のため、指示的診断所見を追加	CIDPに特化した記載から、MMNに関する診断も充実させ、鑑別を明確化。
17	多系統萎縮症(MSA)	「診断基準」の5. 診断確度の分類①.Possibleで、パーキンソンズムまたは小脳症候と明記	「診断基準」の明確化
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	「診断基準」の主要項目および診断確度の分類に、痉挛性対麻痺を追加	痉挛性対麻痺の記載を加えて、診断基準を明確化。
24	亜急性硬化性全脳炎(SSPE)	髄液中麻疹抗体を重視する等の、「診断基準」の改訂	臨床現場の実情に合わせた診断基準の明確化。
26	HTLV-1関連脊髄症(HAM)	「診断基準」の改定	診断基準の主要項目から「膀胱直腸障害を伴う」を削除し、参考事項に急速進行例を追記する等、「HAM診療マニュアル第2版」との整合性の確保。
27	特発性基底核石灰化症	「診断基準」の改訂	特発性基底核石灰化症(Idiopathic basal ganglia calcification(IBGC))と、家族性特発性基底核石灰化症(familial Idiopathic basal ganglia calcification(FIBGC))の定義の明確化、極めて稀な酵素欠損症等を鑑別診断から削除、原因遺伝子の追加。
47	バージャー病	「診断基準」の明確化	糖尿病等の併発疾病的有無を、「本症発症時」において判断することを明確化。
56	ベーチエット病	「重症度分類」の改訂	慢性進行型神経ベーチエット病は、知能低下の有無を問わず、重症病型であるため。また死亡を削除。
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	「重症度分類」の改訂	「発作性夜間ヘモグロビン尿症診療の参考ガイド平成26年度改訂版」との整合性のため。
63	特発性血小板減少性紫斑病	「診断基準」、「重症度分類」の明確化	病型鑑別を削除し、診断基準を明確化。
64	血栓性血小板減少性紫斑病	「診断基準」の改訂。	国際的な診断基準にならない、客観的指標であるADAMTS-13活性10%未満を重視した。DICなどTTP以外の疾患でも主観的指標である5微候は削除があるため、対象患者は減少する。
65	原発性免疫不全症候群	診断基準⑤のVI. 慢性肉芽腫症の改訂	慢性肉芽腫症の診断基準の明確化。
99	慢性特発性偽性腸閉塞症	「診断基準」に注2を追記	小児例の半数を占める新生児期に、小腸内圧検査やシネMRIの施行は難しいため、これらを生検に代用することを認める。
102	ルビンシュタイン・ティビ症候群	「診断基準」に、従来の「臨床診断例」に加えて、CREBBP遺伝子・EP300遺伝子等の変異を重視した「確定診断例」を追加し明確化	確定診断「主要症状のいずれかから本症を疑い、原因遺伝子(CREBBP遺伝子・EP300遺伝子等)に変異を認める」に、また、確定診断「主要症状のいずれかから本症を疑い、CREBBP遺伝子を含む16番染色体短腕に欠失を認める」に変更。

告示番号	疾患名	改訂内容	改訂理由
105	チャージ症候群	「診断基準」に、従来の「臨床診断例」に加えて、原因遺伝子(CHD7 遺伝子)の変異を重視した「確定診断例」を追加し明確化。	確定診断「症状のいずれかから本症を疑い、原因遺伝子(CHD7遺伝子)に変異を認める」に変更。
109	非典型溶血性尿毒症症候群	補体制御異常によるaHUSのみを「補体関連HUS (=aHUS)」とする等の、「診断基準」、「鑑別診断」、「重症度分類」の改訂	2016年2月に日本腎臓学会／日本小児科学会から公示された新しい診断基準との整合性。「重症度分類」に慢性腎臓病を追加。
138	神経細胞移動異常症	「診断基準」の、鑑別診断：厚脳回の削除、遺伝学的検査：GPR65の削除、およびその他の画像所見の追加。	厚脳回は信号異常は伴わず、信号異常を伴う(限局性)皮質異形成とは明らかに異なるため。GPR65の変異頻度は他に比して低く、検索の必要性が低いため。その他の画像所見を追記することによる明確化。
167	マルファン症候群	成人例の「重症度分類」で、「先天性心疾患」を「心疾患」に修正。	大動脈瘤破裂や大動脈解離に関連した心疾患や、これらを来さなくとも、大動脈弁閉鎖不全などにより呈する心不全を想定しており、これらはいずれも主に成人になってから発症するため。
168	エーラス・ダンロス症候群	成人例の「重症度分類」で、「先天性心疾患」を「心疾患」に修正。	動脈合併症や臓器破裂に関連した心疾患を想定しており、これらはいずれも主に成人になってから発症するため。
171	ウイルソン病	「診断基準」の検査所見で、「4. 肝銅含量を測っていない場合、肝生検組織で銅染色陽性1点」を追記。	肝銅含量検査を、肝生検組織検査で代用。
229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)	「重症度分類」の「管理区分重症度」の項目(4)として、「6分間歩行試験で、SpO2 90%未満を追加。	特発性間質性肺炎等の他の呼吸器系疾病との整合性の確保。
230	肺胞低換気症候群	鑑別診断のCOPD、SAS等に(単独)と追加	本症は、COPDやSAS等に合併する場合があるが、それらの疾患とは異なることを明確化した。
238	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症 くる病	「診断基準」および「重症度分類」から「低Ca血症」を削除	2015年11月に日本内分泌学会から公示された「くる病・骨軟化症の診断マニュアル」を参照したが、くる病・骨軟化症の原因が多岐にわたり、くる病・骨軟化症の診断としては、低Ca血症が必要であるものの、ビタミンD抵抗性くる病・骨軟化症の診断には不要であるため。
254	ポルフィリン症	「重症度分類」に「⑧急性間欠性ポルフィリン症、遺伝性コプロポルフィリン症、異型ポルフィリン症については、脱力、意識障害、球麻痺症状、低ナトリウム血症を認める場合を追加	生命を脅かし、重症と判断できる症状であるため。
255	複合カルボキシラーゼ欠損症	「診断基準」の遺伝子検査に、「ビオチニダーゼ欠損症ではBTD遺伝子変異の検出も有用である」と追記。	ビオチニダーゼ欠損症の確定診断に、従来のビオチニダーゼ酵素活性測定に加えて、遺伝子変異解析を追加し、診断を明確化。
256	筋型糖原病	「重症度分類」のVで、障害臓器として「筋肉」を追加	重症度分類の明確化。
271	強直性脊髄炎	「鑑別診断」から線維筋痛症および慢性疼痛を削除	ともに客観的診断基準が存在しないため。
301	黄斑ジストロフィー	「診断基準」のA.症状に、「視力低下の程度は問わない」を追加	両眼性、対称性に黄斑部に萎縮病巣が見られ、電気生理学的検査でも異常があり、黄斑ジストロフィは確実であっても初期には視力が保たれているものがある。患者数は10%程度増加する可能性があるが、助成対象は視力低下例のみであるため不变。

表4 修正案件リスト

No.	告示番号	疾病	修正内容
1	5	進行性核上性麻痺	「固縮」→「強剛」。「概要」の修正。 〈重症度分類〉に説明文追記。
2	6	パーキンソン病	「筋固縮」→「強剛」
3	8	ハンチントン病	「概要」「要件の判定に必要な事項」の修正。「固縮」→「強剛」。「6診断の判定」修正。 Barthel Index(BI)「非行」→「歩行」
4	10	シャルコー・マリー・トゥース病	Barthel Index「非行」→「歩行」
5	12	先天性筋無力症候群	Barthel Index「非行」→「歩行」
6	13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	「NMO」→「NMOSD」
7	15	封入体筋炎	Barthel Index「非行」→「歩行」
8	16	クロウ・深瀬症候群	「概要」、BI修正。
9	20	副腎白質ジストロフィー	「概要」の修正。「造血幹細胞」→「造血細胞」。「ALD」→「ABCD1」
10	21	ミトコンドリア病	「mI」→「mL」。 〈重症度分類〉誤記修正。
11	22	もやもや病	〈診断基準〉に注釈追加。1.両側型 2.片側型 3.診断基準に該当しない例の3項目追記。
12	23	ブリオン病	Barthel Index「非行」→「歩行」
13	25	進行性多巣性白質脳症	重症度分類に「Karnofsky score」追加。BI修正。
14	28	全身性アミロイドーシス	「概要」の修正。「mI」→「mL」。
15	29	ウルリッヒ病	Barthel Index「非行」→「歩行」
16	30	遠位型ミオパチー	Barthel Index「非行」→「歩行」
17	31	ペスレムミオパチー	Barthel Index「非行」→「歩行」
18	32	自己貪食空胞性ミオパチー	Barthel Index「非行」→「歩行」
19	33	シュワルツ・ヤンペル症候群	Barthel Index「非行」→「歩行」
20	36	表皮水疱症	〈診断基準〉キンドラー症候群診断の明記。
21	38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	〈重症度分類〉「10～30%」→「10%以上30%未満」。「～」削除。
22	39	中毒性表皮壊死症	〈重症度分類〉「10～30%」→「10%以上30%未満」。「～」削除。
23	40	高安動脈炎	〈診断基準〉病型分類の説明図追加。
24	41	巨細胞性動脈炎	「概要」の修正。 〈診断基準〉適正表記に修正。
25	44	多発血管炎性肉芽腫症	「小細動脈」→「小・細動脈」、「dI」→「dL」。
26	48	抗リン脂質抗体症候群	「GPI抗体」→「β2-GPI抗体」
27	51	全身性強皮症	「びまん型」→「びまん皮膚硬化型」。 〈重症度分類〉①～⑤分類表の適正化。
28	53	シェーグレン症候群	〈診断基準〉「1/4mm」→「4mm」。「dI」→「dL」。
29	57	特発性拡張型心筋症	「概要」の修正。 〈診断基準〉明確化。
30	58	肥大型心筋症	「概要」の修正。「心筋収縮不全」→「左室駆出率低下」等用語修正。 心臓MRI追加。
31	59	拘束型心筋症	「概要」の修正。「心臓超音波検査」→「心エコー」、「心機能」→「左室駆出率」、「mI」→「mL」。
32	68	黄色靭帯骨化症	〈重症度分類〉「7点」→「6点または7点」
33	69	後縦靭帯骨化症	〈重症度分類〉「7点」→「6点または7点」
34	70	広範脊柱管狭窄症	〈重症度分類〉「7点」→「6点または7点」
35	71	特発性大腿骨頭壊死症	「概要」の修正。 〈診断基準〉「ステロイド等の副作用」→「副作用」
36	72	下垂体性ADH分泌異常症	「mI」→「mL」。余分なスペース削除。
37	73	下垂体性TSH分泌亢進症	「mI」→「mL」。余分なスペース削除。
38	74	下垂体性PRL分泌亢進症	「mI」→「mL」。余分なスペース削除。
39	75	クッシング病	「mI」→「mL」。余分なスペース削除。
40	76	下垂体性ゴナドロビン分泌亢進症	「mI」→「mL」。余分なスペース削除。
41	77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	「mI」→「mL」。余分なスペース削除。 〈重症度分類〉を232に揃える。
42	78	下垂体前葉機能低下症	「mI」→「mL」。余分なスペース削除。
43	86	肺動脈性肺高血圧症	〈診断基準〉「⑦呼吸器疾患に合併した肺動脈性肺高血圧症」の追加。 鑑別疾患追加。
44	91	バッド・キアリ症候群	「mI」→「mL」。情報提供元変更。
45	92	特発性門脈圧亢進症	「mI」→「mL」。情報提供元変更。
46	93	原発性胆汁性胆管炎	「概要」の修正。病名変更(原発性胆汁性胆管炎)。情報提供元変更。
47	94	原発性硬化性胆管炎	「mI」→「mL」。情報提供元変更。
48	95	自己免疫性肝炎	「dI」→「dL」。情報提供元変更。
49	96	クローン病	疑診例の文言訂正。「dI」→「dL」。
50	108	TNF受容体関連周期性症候群	「概要」、〈診断基準〉誤記修正。
51	113	筋ジストロフィー	〈診断レベル〉疑い例、可能例を誤解のない表記に修正。
52	114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	Barthel Index「非行」→「歩行」
53	115	遺伝性周期性四肢麻痺	Na,Ca,Kをカタカナ表記。BI修正。
54	118	脊髄膜瘤	〈診断のカテゴリー〉詳細表記に修正。BI修正。
55	119	アイザックス症候群	Barthel Index「非行」→「歩行」
56	120	遺伝性ジストニア	「概要」、〈診断基準〉適正な表記に修正
57	121	神経フェリチン症	Barthel Index「非行」→「歩行」

58	125	神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性 びまん性白質脳症	Barthel Index「非行」→「歩行」
59	131	アレキサンダー病	遺伝子名イタリック。<診断基準>誤記修正。
60	139	先天性大脳白質形成不全症	<診断基準>誤記修正。
61	152	PCDH19関連症候群	<診断基準>6を適正な表記に修正
62	157	スター・ウェーバー症候群	「顔面血管腫」→「ポートワイン斑(毛細血管奇形)」。情報提供元変更。
63	159	色素性乾皮症	「同朋」→「同胞」など誤記修正。遺伝子名イタリック。
64	160	先天性魚鱗癖	<Child-Pugh分類>表修正。BI修正。
65	162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	<診断のカテゴリー>Definite①を誤解のない表記に修正
66	169	メンケス病	「繊維」→「線維」。BI修正。
67	170	オクシピタル・ホーン症候群	病名を小慢に揃える(オクシピタル・ホーン症候群)。BI修正。
68	178	モワット・ウィルソン症候群_	カタカナを英語表記。「概要」、「要件の判定に必要な事項」修正。<診断基準>誤記修正。
69	181	クルーゾン症候群	「キアリ奇形」→「小脳扁桃下垂」
70	182	アペール症候群	同上
71	183	ファイファー症候群	同上
72	184	アントレ・ビクスラー症候群	同上
73	188	多脾症候群	重症度分類「MYHA」→「NYHA」誤記修正
74	189	無脾症候群	同上
75	194	ソスト症候群	「両眼隔離」→「眼間隔離」
76	223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	「観察糸球体数(個)」の追加。M2の上付修正。
77	228	閉塞性細気管支炎	「肺機能」→「呼吸機能」。重症度表1の不等号修正。
78	231	α1-アンチトリプシン欠乏症	単位表記統一。α1の「1」下付に統一。
79	232	カーニー複合	重症度表記を77と揃える。
80	237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	遺伝子名をイタリック表記に修正。
81	245	プロビオン酸血症	遺伝子名をイタリック表記に修正。
82	250	グルタル酸血症2型	「繊維」→「線維」、遺伝子名などをイタリック表記に修正。
83	253	先天性葉酸吸收不全	疾病名を「…不全」→「…不全(症)」
84	288	自己免疫性出血病XIII	診断基準の表記を適正化。

■ 重症度分類に関する事項

生活に対する影響の範囲

1.日常生活・栄養・水分はまだ可能	2.日常生活・栄養・水分は困難だが、日常生活（他の領域のこと）はほぼ正常
3.自立食事・排泄・移動など、少しずつ自分ででき、日常生活に介助を要する	4.歩行困難・転倒のリスクがある。日常生活が困難
5.排泄のため尿管挿引装置実施・胃瘻など、介助や機器使用・気管切開などを必要とする	

modified Rankin Scale (mRS)

0.まったく問題なし	1.若干問題あり	2.明らかに問題あり	3.日常生活に影響あり
4.活動の制限（工夫や、食事やおむすびなどの手助けが必要とする）	5.歩行・栄養・水分の介助を要する	6.歩行困難・転倒のリスクがある	7.日常生活に深刻な影響がある
8.排泄のため尿管挿引装置実施・胃瘻など、介助や機器使用・気管切開などを必要とする	9.尿管切開あるいは胃瘻を経て死んでしまう		

食事・栄養

0.正常なし	1.軽度に介助	2.食物制作が少しある	3.多くの介助がある	4.社会生活・日常生活に影響あり
5.活動の制限（工夫や、食事やおむすびなどの手助けが必要とする）	6.歩行・栄養・水分の介助を要する	7.歩行困難・転倒のリスクがある	8.日常生活に深刻な影響がある	
9.排泄のため尿管挿引装置実施・胃瘻など、介助や機器使用・気管切開などを必要とする	10.尿管切開あるいは胃瘻を経て死んでしまう			

呼吸

0.正常なし	1.軽度の呼吸困難などの呼吸はあるが、社会生活・日常生活に影響なし	2.呼吸困難で介助	3.呼吸困難で生活に影響あり
4.呼吸困難に呼吸器の病気がある	5.呼吸困難に心臓の病気がある	6.呼吸困難に脳梗塞などの病気がある	7.呼吸困難に腎臓の病気がある
8.呼吸困難に肝臓の病気がある	9.呼吸困難に骨髄の病気がある	10.呼吸困難に皮膚の病気がある	11.呼吸困難に消化器の病気がある

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

使用者年齢	1.5才		
現居住地	西脇 年 月	西脇のひみつ	上りり 2才11
種類	1.某呼吸器を含む人工呼吸器 2.液体マスクを含む人工呼吸器		
既往歴	1.既往歴有り 2.既往歴無し 3.既往歴有り 4.既往歴無し		
生活状況	多忙 口自立 二部分呼吸 口全自動 半椅子 ベット専用移動 トヨタ 二輪定位会員 二部分呼吸 二全自動 整容 口自立 二部分呼吸 不可能 トヨタ 二輪定位会員 二部分呼吸 二全自動 入浴 口自立 二部分呼吸 口可能 トヨタ 二輪定位会員 二部分呼吸 二全自動 施設利用 口自立 二部分呼吸 口可能 トヨタ 二輪定位会員 二部分呼吸 二全自動 看護コントロール 口自立 二部分呼吸 口全自動 トヨタ 二輪定位会員 二部分呼吸 二全自動		

医療機関名	西脇病院
医療機関住所	西脇市西脇1丁目1番地
医療機関電話	電話番号

印 お読み年月日:平成 1 年 月 日 名前:またお読みのこと
- 読むときに必ず同じ人に念じて、音読も同じ人に同じに読みこなして、読み間違えないことを、見えないときに、
- ただし、医療機関住所を示す場合、誤認防止の意味で、複数回記入して下さい。(例)西脇市西脇1丁目1番地
- 医療機関名に医療機関名等で、読みがちで誤認されるので、直読する時は、読み方を示す「西脇市西脇1丁目1番地」
- その名前、医療機関名によって、読みがちで誤認されるので、読み方を示す「西脇市西脇1丁目1番地」
- ご参考まで、複数回要領よく読み間違えさせることはありません

□ 新規 □ 更新

004 腹膜性癌瘍硬化症

■ 基本情報

受付料番号	名(姓)予 姓(姓)イク 姓(姓)イク	
郵便番号	667	
生年月日	西脇 年 月 日 性別 1.男 2.女	
出生地(都道府県)	西脇	
生住地(都道府県)	西脇	
就職歴	1.あり 2.なし 3.不明	
就職者性別 1.父 2.母 3.子 4.夫 5.妻 6.同居 7.同居(女性) 8.同居(男性) 9.福祉 10.いとこ 11.その他 疾患()	1.あり 2.なし 3.不明	
就職場	西脇 年 月	
生業別 会員登録	1.要介護 2.要支援 3.なし	要介護度 1 2 3 4 5
生活状況		
行動の様子	1.歩き回れる状態 2.歩くにくさ感覚がある 3.寝たきりである	
歩行の状態の管理	1.歩くのに躊躇はない 2.歩くのが少し苦しい 3.自分でできない	
歩く人の状態	1.歩くのがいい 2.歩くのが少し苦しい 3.歩くことができない	
寝かねばならない	1.寝かねばならない 2.中程度ある 3.ひどい	
下痢／ふき込み	1.問題がない 2.中程度 3.ひどく不安ちりやふき込んでる	

■ 診断結果に関する事項

A. 症状

身長	cm	体重	kg
既往歴			
既往歴有無	1.あり 2.なし	既往歴有無	1.あり 2.なし
既往歴有無	1.あり 2.なし	手術歴	1.あり 2.なし
運動系			
	筋肉群別度	筋筋・上肢部	筋筋・下肢部
上肢運動ニューロン疾患	1. 下肢反射亢進 2. 口臭なし 3. 低体温 4. 体温不調	1. 上肢反射亢進 2. ハニカム反射亢進 3. 上肢温熱反射亢進 4. 上肢反射亢進	1. 下肢反射亢進 2. 下肢温熱反射亢進 3. 上肢温熱反射亢進 4. 下肢反射亢進
小児疾患(体幹拘縮・四肢拘縮)有無	1.あり 2.なし		
温湿外因感覚有無	1.あり 2.なし		
B. 症状観察			
C. 病理学的検査			
既往疾患の持続	1.あり 2.なし		
既往疾患の持続	1.あり 2.なし		
D. 調査			
以下に既往歴を記載し、全て除外できる、未作成た既往歴には記入する。	1.全胸外科 2.外科不可 3.不明		
□1.新規細胞誌的検査 2.末梢血細胞検査 3.骨髄検査 4. HAM 5.多発性硬化症 6.末梢性神経症候群(チアノーゼ) 7.多形性神経症候群 8.マルコルメスコロハイマー 9.副甲状腺シストロバード 10. front-temporal dementia with Parkinsonism linked to chromosome 17 (FTD17) 11.Lhermitte-Dreyfus-Sherman 症候群 12.老年内因性筋症アキネチック			
<診断のカテゴリー> (該当する項目に印を記入する)			
□ 末梢性(4分枝型) 1.腰椎穿刺検査有り 2.骨髓穿刺有り			
□ 腹痛(中等度以上) 1.腰痛 2.骨盆炎			
□ 腹痛として 植生性腹膜炎、急性腹膜炎、上部消化管、下部消化管に発生 2.成人便祕、3.便祕性、4.慢性的便秘の経過、5.3歳以上の経過、6.植物油の常習による便祕のみを示し、B. 検査所見の「6」が漏出基準を満たし、D. の点を除外できる			
□ いわゆる「慢便秘」			
症状の概要、経過、特記すべき事項など			

精神機能評価	
1. 究極といつぱりない、あるいはいつぱりないが、何が認められるか日常生活の中でどれとんど見えたか不明である。	
2. 精神は認められるが、実質化している。思想の伝達や理解能にも問題あり、自分の意思の疎通できたりヒヤーキ行動等に問題あり、身辺も自立している。	
3. 精神的、人各水準の低下。認知能などにより意志の伝達や発現能がいくぶんか認められますが、既に失敗している。	
4. 精神能動性が認めている。自己行動が認められない。また行動範囲が狭い状態での認定である。社会活動で困難を感じていることがある。	
5. 精神的、人格水準の低下。認知能などにより意志の伝達や発現能が認められない。社会活動で困難を感じていることがある。	
6. 精神的、人格水準の低下。認知能などにより意志の伝達や発現能が認められない。あるうち早期から重い失意感、失望感、悲観感、無気力、自閉など、精神的な変容などの精神状態が認定している。	
7. 精神的、人格水準の低下。認知能などにより意志の伝達や発現能が認められない。また行動範囲が狭い状態での認定である。社会活動で困難を感じていることがある。	
8. 精神的、人格水準の低下。認知能などにより意志の伝達や発現能が認められない。また行動範囲が狭い状態での認定である。社会活動で困難を感じていることがある。	
9. 精神的、人格水準の低下。認知能などにより意志の伝達や発現能が認められない。また行動範囲が狭い状態での認定である。社会活動で困難を感じていることがある。	
10. 精神的、人格水準の低下。認知能などにより意志の伝達や発現能が認められない。また行動範囲が狭い状態での認定である。社会活動で困難を感じていることがある。	
能力障害評価	
1. 精神障害を認めが、日常生活において社会生活に問題がある。	
2. 精神障害を認め、日常生活における社会生活に一定の制限がある。	
3. 精神障害を認め、日常生活における社会生活に著しい制限を示す。	
4. 精神障害を認め、日常生活における社会生活に著しい制限を示す。	
5. 精神障害を認め、日常生活における社会生活に著しい制限を示す。	

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

使用者の有無		1.あり 2.なし
機械的換気	既往	未記入
期間	1.気管切開をした人工呼吸器 2.鼻マスクによるスクイーズをした人工呼吸器	1.あり 2.なし
進行状況	1.静止の進行 2.徐々に進行中 3.目前は 4.進行の進行	
生活状況	食事	□自立 □部分介助 □全介助 食器をベット間に移動
	歩行	□自立 □部分介助 □全介助 トランク操作
	入浴	□自立 □部分介助 □可能 応行
	排泄排泄	□自立 □部分介助 □可能 便椅子
	排泄コントロール	□自立 □部分介助 □全介助 便座コントロール
		□自立 □部分介助 □全介助

医療機関名	新宿区立新宿病院
医療機関所在地	新宿区新宿1丁目1番地
医師の氏名	田中 博
印	平成年月日: 年 月 日
委嘱書または死別手帳の記載内容	

医療終了後は、医療機関へ戻ることを希望する場合は、必ず医療機関へ戻ることを希望する旨を記入して下さい。
ただし、医療終了後は医療機関にてお手洗いをして、医療機関を出る際には、必ず医療機関へ戻ることを希望する旨を記入して下さい。
医療終了後は、医療機関にてお手洗いをして、医療機関にてお手洗いをして、医療機関にてお手洗いをして下さい。
医療終了後は、医療機関にてお手洗いをして、医療機関にてお手洗いをして下さい。
医療終了後は、医療機関にてお手洗いをして下さい。

009 神経有縫赤血球症		□新規 □更新	
■ 基本情報			
登録者番号	名前: 田中 博		
性別:	男	年齢:	53歳
郵便番号	住所:		
生年月日	西暦 年 月 日	性別	1.男 2.女
出生地(都道府県)	姓(姓) 田中	名(姓) 博	姓(姓) 田中
既往歴	1.あり 2.なし 3.不明		
	既往歴: 1.母親 2.母子 3.同胞(男性) 4.同胞(女性) 5.祖父母(父方)		
	7.既往(父方) 8.祖父母(母方) 9.祖母(母方) 10.いとこ 11.その他、既往:		()
就寝時間	午前 未明	午後 未明	
生活習慣	介護必要	1.要介護 2.要支援 3.なし	要介護度 1 2 3 4 5
生活状況	行動の特徴	1.歩き回るのごく間隔が広い 2.まくらを倒すのがある 3.寝たきりである	
	身のまわりの管理	1.床面や看板等に歩く 2.まくらを倒すのがある 3.自分で歩ける	
	ふだんの行動	1.歩き回る 2.まくらを倒すのがある 3.寝たきりである	
	寝むくろの様子	1.寝むくろ 2.中間走る 3.ひどい	
	お風呂・さがみ場	1.問題ない 2.半胱臭 3.ひどく臭るやがなきひんでいる	

■ 症状監査に関する事項			
A. 症状(該当する項目に□を記入する)			
既往歴	1.あり 2.なし	既往歴	1.あり 2.なし
反対			
四肢筋力	1.正常 2.亢進 3.低下	ハビンスキー反射	1.あり 2.なし
末梢神経学的所見	1.あり 2.なし		
能力			
排泄、脱力、脚反射低下、筋肉			1.あり 2.なし
歩行、姿勢、協調運動			
反射、姿勢、協調運動	1.なし 2.介助歩行 3.車いす 4.車椅子状態 5.不明		
椎体外路系の傾向			
不随意運動	1.なし 2.四肢運動 3.ハリス音 4.アブダクション 5.震顎・ミオクロース 6.自動症 7.シストニア 8.ノーベルソニスム 9.チック 10.不明		
意識状態			
性格変化・精神症状	1.なし 2.反社会的行動 3.脱抑制・衝動 4.自殺企図 5.強迫症 6.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		
合併症	1.なし 2.心筋梗塞 3.高血圧 4.脳梗塞	1.あり 2.なし 3.不明	

B. 検査所見			
既往歴	CT MRI 脳血管造影	1.正常 2.非梗塞 CT 腹腔内鏡 腹腔内鏡	年 月 日 腹腔内鏡 回数 年 月
尼ルク病変を作らせる傾向有り	1.あり 2.なし	内視鏡検査	1.あり 2.なし
末梢血で生理活性物質	1.あり 2.なし 3.不明	よりボタンハケ質	1.正常 2.次第 3.不明
血清EFG	1.上昇 2.正常 3.不明	脛前筋膜表面及ランハク質	1.あり 2.なし 3.不明
心臓沈着の表現	1.減少 2.正常 3.不明	皮膚白質の欠損	1.あり 2.なし 3.不明
肝臓触診所見		肝臓触診所見検査	1.異常なし 2.異常なし
		肝臓触診所見	1.正常なし 2.正常なし

C. 症状発現 (該当する項目に□を記入する)

既往病歴	□1.家族性多発性疾患 □2.家族性单発性疾患 □3.特発性疾患
既往疾患の実態	□L PSP/ALS 混合症 □D. 早発性アルツハイマー病

D. 疾患診断	以下の疾患を廃棄し、全て除外できる。廃棄された疾患に□を記入する。
	□1.家族性多発性疾患 □2.家族性单発性疾患 □3.特発性疾患
既往疾患の実態	□L PSP/ALS 混合症 □D. 早発性アルツハイマー病
既往疾患	□1.クレブソン病 □2.筋萎縮
他の神経疾患	□1.周囲神経炎 □2.脱髓鞘疾患

<診断のカテゴリー> (該当する項目に□を記入する)

□ 有症状的初期群の確定: Cで遺伝子変異の検出
□ 未确诊群の検出: Cで遺伝子変異の検出
□ いずれも該当しない

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

■ 完遂と経過

初回会診(新規)	1.不適召済動 2.性格変化・精神的 3.歩行障害
既往	1.進行性 2.進行後序性 3.発作 4.その他

■ 治療その他の

気管切開	1.実施 2.未実施 導入日: 西暦 年 月
猛咳背喰	1.実施 2.未実施 導入日: 西暦 年 月
胃管・洗腸	1.実施 2.未実施 導入日: 西暦 年 月

■ 重症度分類に関する事項

Burden Index	
食事	1.自立、自己介助などの介助なし、準備調理なしに於ける (1.0点) 2.部分介助 たゞ少し、25%を以て補助してもららる (5.0点) 3.全介助 (10.0点)
歩行や移動	1.自立、フレキシブルな移動等含む (1.0点) 2.軽度の部分介助または自己介助 (5.0点) 3.重度の部分介助または自己介助をする (10.0点)
排泄	1.自立 (1.0点) 2.坐位、輪椅、介助車 (5.0点) 3.介助または介助しない (10.0点)
トイレ操作	1.自立 (1.0点) 2.坐位、輪椅、介助車 (5.0点) 3.介助または介助しない (10.0点)
入浴	1.自立 (5.0点) 2.部分介助または不可能 (10.0点)
歩行	1.45m以上の歩行、複数歩行 (歩行距離) (1.0点) 2.45m以上より歩行 (5.0点) 3.上位歩行 (10.0点)
階段昇降	1.自立 (1.0点) 2.椅子での移動 (5.0点) 3.椅子または輪椅を用いた移動 (10.0点)
着替え	1.自立 (1.0点) 2.他人の手を含む (5.0点) 3.他人の手を含む (10.0点)
排泄コントロール	1.大便なし、尿なし、嘔吐なし可能 (1.0点) 2.ときどき失禁あり、嘔吐、尿あり (5.0点) 3.全く失禁 (10.0点)
睡眠コントロール	1.失禁なし、嘔吐なし可能 (1.0点) 2.ときどき失禁あり、嘔吐あり (5.0点) 3.全く失禁 (10.0点)
合計点数	100点

