生活状況	食事	□自立 □部分介助 □全介助	座位保持・ベッド間の移動	□自立 □補装具介助 □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 □補装具介助 □部分介助 □全介助
	排泄・排尿	□自立 □部分介助 □不能	食事	□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　※自筆または記名のこと

・病名確定に係る検査結果、確定診断に関して、診断基準上に明記が必要な場合には、その内容の詳細のみを備考欄に記入してください。
　ただし、遺伝子検査の結果を必ず提出する必要があって、確定診断のために用います。
・医療費助成における認定申請の際には、臨床調査個人票（新様式）が必要になります。臨床調査個人票（新様式）は、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、「難病の医療費助成の対象となる範囲について」（平成27年3月31日健発0331第1号厚生労働省通知）を参照の上、ご記入ください。
・なお、ご不明な点、疑問点等がございましたら、お問合せください。

□新規　□更新

019-05 ライソゾーム病- GM 2 ガングリオシドーシス(Tay- Sachs 病、Sandhoff 病、AB 型)

■ 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. 歩き回るのに問題がない	2. いくらか制限がある	3. 寝たきりである		
身の回りの管理	1. 支障や介護などに問題がない	2. いくらか制限がある	3. 自分でできない		
ふだんの活動	1. 問題がない	2. いくらか制限がある	3. 行うことができない		
痛み／不快感	1. ない	2. 中程度ある	3. ひどい		
不安／ふさぎ込み	1. 問題がない	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

診断

病型	1. Tay- Sachs 病　2. Sandhoff 病　3. 混合型

A. 主要所見

確定診断	1. 実施　2. 未実施　実施日　西暦　年　月		
身長	cm	体重	kg
腱反射	区分	体温	度
筋強剛上肢	mmHg	筋強剛下肢	mmHg
白内障	1. あり　2. なし	cherry red spot	1. あり　2. なし　部位 1. 右　2. 左　3. 両側
咽頭・喉頭	1. あり　2. なし	前庭機能下	1. あり　2. なし
骨盤側弯症	1. あり　2. なし　種類 1. 胸椎　2. 腰椎	筋萎縮・筋力低下	1. あり　2. なし
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
脳梁形成不全	1. あり　2. なし	精神運動発達遅滞	1. あり　2. なし
麻痺	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
易感染性	1. あり　2. なし		

B. 検査所見

1. 酵素活性の低下	
β-hexosaminidase A の活性低下	1. あり　活性値　上限値(自)　(至)　単位　2. なし　3. 未実施 検査名 1. HEX 検査　2. HEX3　3. その他 検体 1. 白血球　2. 培養皮膚線維芽細胞　3. その他 実施日　西暦　年　月
β-hexosaminidase B の活性低下	1. あり　活性値　上限値(自)　(至)　単位　2. なし　3. 未実施 検査名 1. HEX 検査　2. HEX3　3. その他 検体 1. 白血球　2. 培養皮膚線維芽細胞　3. その他 実施日　西暦　年　月

2. 中間代謝産物の蓄積			
尿 Lysosoccharides　尿中糖鎖異常	1. あり　2. なし　3. 未実施	尿 ガングリオシドの増加	1. あり　2. なし　3. 未実施
3. その他の補助診断情報			
神経伝達異常(髄液神経伝達など)	1. あり　2. なし　3. 未実施		

C. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施　2. 未実施
□α サブユニットの遺伝子　□β サブユニットの遺伝子　□GM2 活性化蛋白遺伝子遺伝子	

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
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	

<診断のカテゴリー>

確定診断：B-1 または C の遺伝子変異を認め、D の全疾病を除外できる なお、B-2, -3 は確定診断の参考とする	1. 該当　2. 非該当

症状の概要、経過、特記すべき事項など

■ 治療その他

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		
移植状況	(　)		
その他の疾患特異的治療（シャペロン、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	(　)		
栄養と摂食			
経腸栄養	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		

■ 重症度分類に関する事項

ライソゾーム病の重症度：以下のいずれかに該当する	1. 該当　2. 非該当　3. 不明
乳幼児型	1. 座位保持（坐位）相当の活動可能　2. 月齢（年齢）に比し、発達の遅れ　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. 歩行（跛行）可能　2. 歩行（跛行）不能、日常生活自立　3. 部分介助（食事、入浴、排泄） 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

■ 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		
開始年月	西暦　年　月	離脱の見込み	1. あり　2. なし
種類	1. 気管切開（を含した人工呼吸器　2. 鼻マスクなど非侵襲マスクを含した人工呼吸器		
施行状況	1. 常時施行　2. 夜間に継続的に施行　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	寝床とベッド間の移動	□自立 □補装具介助 □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 □補装具介助 □部分介助 □全介助
	排尿排便	□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　※自筆または捺印のこと

・疾患指定に係る病状認定、臨床所見に基づき、診断基準上に明らかな矛盾がない場合には、その内容の詳細の正しさを信頼してお認めします。
　ただし、医学的な証拠を示す検査結果が添付されていない場合、認定不可となる場合があります。
・疾患特異的な症状を分類コードで示すことは、単独で診断の根拠となるものではなく、他の所見・検査結果と組み合わせて総合的に判断してください。
・診断基準、重症度分類については、難病情報センターにて、「難病情報センター」で検索し、「難病に関する調査研究」内の「難病の医療費助成制度」を参照の上、ご記入ください。
・参考のため、検査結果等については別紙提出を認めていただくことがあります。

□新規　□更新

019-05 ライソゾーム病－Krabbe 病

■ 基本情報

受給者番号			
患者氏名	名(漢字)　姓(ふりがな)　名(ふりがな)		
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(ふりがな)　名(ふりがな)		
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		
生活保護	介護認定	1. 要介護　2. 要支援　3. なし	要介護度　1　2　3　4　5
生活状況			
移動の程度	1. 歩き回るのに問題がない　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. 衣服や着替えに問題がない　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. 問題がない　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. 問題がない　2. 中程度　3. ひどくて安あるいはふさぎ込んでいる		

■ 診断基準に関する事項

診断

病型	1. 乳児型　2. 若年型　3. 成人型

A. 主要所見

発症年月	1. 実施　2. 未実施　実施日　西暦　年　月		
身長	cm	体重	kg
腹囲	回　分	体温	度
被刺激時間	msec	被刺激振幅	mVs
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
視野・暗点	1. あり　2. なし	網膜剥離所見	1. あり　2. なし
聴力低下	1. あり　2. なし　右　dB　左　dB		
筋緊張亢進	1. あり　2. なし　種類 1. 痙縮　2. 固縮	筋萎縮・筋力低下	1. あり　2. なし
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	精神運動発達遅滞	1. あり　2. なし
進行	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
聞こえ／聴覚	1. あり　2. なし　3. 不明	感染症性	1. あり　2. なし

B. 検査所見

1. 酵素活性の低下	
galactocerebrosidase の活性低下	1. あり　活性値　正常値(H)　(全)　nmol/h　2. なし　3. 未実施 病体　1. 白血球　2. 培養皮膚繊維芽細胞　3. その他 実施日　西暦　年　月
2. その他の補助的検査情報	
神経伝達(末梢神経)異常	1. あり　2. なし　3. 未実施
末梢神経伝導速度性低下	1. あり　(　　m/s)　2. なし　3. 未実施

髄液たんぱく上昇	1. あり　(　　mg/dL)　2. なし　3. 未実施

C. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施　2. 未実施
□galactocerebrosidase 遺伝子	

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○印を記入する。	1. 全て除外可　2. 除外不可　3. 不明
乳幼児期発症型　□1. その他の先天性代謝性疾患　□2. 先天性感染症等	
成人発症例　□1. 多発性硬化症等　□2. 運動ニューロン疾患　□3. 脊髄疾患	

<診断のカテゴリー>

確定診断：B-1 または C の遺伝子変異を認め、D の全疾病を除外できる なお、B-2 は確定診断の参考とする	1. 該当　2. 非該当

症状の概要、経過、特記すべき事項など

■ 治療その他

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(シャペロン、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			
経腸栄養	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		

■ 重症度分類に関する事項

ライソゾーム病の重症度：以下のいずれかに該当する	1. 該当　2. 非該当　3. 不明
乳児型	1. 寝たきり（体動）相手の活動可能　2. 寝たきり（体動）に比し、顕著な遅れ　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 人工呼吸
若年・成人型	1. 歩行（就学）可能　2. 歩行（就学）不能、日常生活自立　3. 部分介助（食事、入浴、排泄） 4. 全介助、入院、入所が必要　5. 寝たきり、医療的ケアが必要 人工呼吸

■ 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・マスクなど侵襲リスクを伴った人工呼吸器		
施行状況	1. 間欠的施行　2. 夜間に連続的に施行　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	寝床とベッド間の移動	□自立 □補装具介助 □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 □補装具介助 □部分介助 □全介助
	排尿排便 □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	病院番号
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　　※印鑑またはサインのこと

・疾病認定に係る臨床調査は、発症時状態に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いつ時点の状態かなどを問いても差し支えありません。
（ただし、生検検査の検査をいつ実施したかなどであって、確認の観点からの記載は必要です。）
・臨床調査個票における重症度分類については、毎月医学的管理のもと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。
・治療状況、重症度分類については、難病医療費助成事業に係る受給者証の有効期限について、「平成27年5月31日難病発病時に遡る医療費助成」を申請の上、ご記入ください。
・審査のため、検査結果等について別紙提出をお願いすることがあります。

□新規　□更新

019-07 ライソゾーム病- 異染性白質ジストロフィー病

■ 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				
生活状況	介護認定	1. 要介護　2. 要支援　3. なし	要介護度	1　2　3　4　5	
移動の程度	1. 歩き回るのに問題がない	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. 衣服や着替えに問題がない	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. 問題がない	2. いくらか問題がある	3. 言うことができない		
痛み／不快感	1. ない	2. 中程度ある	3. ひどい		
不安／ふさぎこみ	1. 問題がない	2. 中程度	3. ひどくいらいらしたりふさぎこんでいる		

■ 診断基準に関する事項

診断

病型	1. 後期乳児型　2. 若年型　3. 成人型　4. サポシンB欠損症

A. 主要所見

検査所見	1. 実施　2. 未実施　実施日 西暦　年　月		
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
脂肪肝・肝腫大	1. あり　2. なし	胆石	1. あり　2. なし
関節拘縮・変形	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
聴覚・聴力	1. あり　2. なし	聴力低下	1. あり　2. なし　右　dB　左　dB
筋緊張低下	1. あり　2. なし	筋緊張亢進	1. あり　2. なし　部位 1. 屈曲　2. 伸展
筋萎縮・筋力低下	1. あり　2. なし	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	脳 CT 所見	1. あり　2. なし　3. 不明
易感染性	1. あり　2. なし		

B. 検査所見

1. 酵素活性の低下	
arylsulfatase A の活性低下	1. あり　活性値　上限値(自)　(至)　単位　2. なし　3. 未実施 同日　1. 白血球　2. 培養皮膚線維芽細胞　3. その他 実施日　西暦　年　月
2. 中間代謝物の蓄積	
sulfatide の尿中排泄異常	1. あり　2. なし　3. 未実施
3. その他の補助診断情報	
病理検査(末梢神経生検)	1. あり　2. なし　3. 未実施
末梢神経伝導速度低下	1. あり　(　　m/s)　2. なし　3. 未実施
髄液たんぱく上昇	1. あり　(　　mg/dl)　2. なし　3. 未実施

C. 遺伝学的検査

遺伝子変異の実施	1. 実施　2. 未実施
□arylsulfatase A 遺伝子　□サポシン B 遺伝子	

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
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	

<診断のカテゴリー>

確定診断：B-1 または C の遺伝子変異を認め、D の全疾病を除外できる なお、B-2 は確定診断の参考とする	1. 該当　2. 非該当

<症状の概要、経過、特記すべき事項など>

■ 治療その他

神経内科診療・専門医			
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	（　　）		
その他の薬剤治療的治療（シャペロン、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			
経腸栄養	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		

■ 重症度分類に関する事項

ライソゾーム病の重症度：以下のいずれかに該当する	1. 該当　2. 非該当　3. 不明
乳幼児期	1. 寝たきり　年齢　相当の活動可能　2. 月齢（年齢）に比し、運動の遅れ　3. 中等度の遅れ　DQ=35～50 4. 高度の遅れ　(DQ<35)　5. 寝たきり、全面的ケアが必要 大島分類
若年・成人型	1. 就労（就学）可能　2. 就労（就学）不能、日常生活は　3. 部分介助（食事、入浴、排泄） 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

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

気管切開	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.鼻マスクまたは口マスクを介した人工呼吸器			
施行状況	1.間欠的施行　2.夜間に継続的に施行　3.一日中施行　4.実施は未施行			
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 □補助介助 □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 □補助介助 □部分介助 □全介助
	入浴	□自立 □部分介助/不可能	歩行	□自立 □補助介助 □部分介助 □全介助
	排泄排除	□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　　※自署または押印のこと

・本記載に係る診断書は、疾患概要に関して、診断基準に合致する場合には、その内容の詳細のみを用いてもよいものとします。
ただし、診断の経過を示唆する情報は必ず記載されるものとします。
・診断時点における重症度分類については、原則として治療開始前の下で病状が安定している状態で、直近6ヶ月間の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、「難病患者に関する調査票作成のための手引書」（厚生労働省難病対策課）を参考のうえ、ご記入ください。
・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

□新規　□更新

019-08 ライソゾーム病- マルチプルサルファターゼ欠損症

■ 基本情報

受給者番号					
氏名(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	
住民票市区町村					
住民票氏名（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.歩き回るのに問題がない　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がない　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.問題がない　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.問題がない　2.中程度　3.ひどく心配あるいはふさぎ込んでいる				

■ 診断基準に関する事項

診断

病型	1.新生児型　2.乳児型

A. 主要所見

発症所見	1.実施　2.未実施　実施日 西暦　年　月		
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
特徴的な顔つき	1.あり　2.なし	低身長	1.あり　2.なし
骨関節異常	1.あり　2.なし	骨変形	1.あり　2.なし
脊柱の湾	1.あり　2.なし	急性腹症	1.あり　2.なし
肝腫瘍	1.あり　2.なし	感染症	1.あり　2.なし
心雑音	1.あり　2.なし	心肥大	1.あり　2.なし
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	聴力低下	1.あり　2.なし　3.未実施　右　dB　左　dB
筋緊張低下	1.あり　2.なし	筋萎縮性脊髄炎	1.あり　2.なし　種類 1.遠位　2.強調
筋萎縮・筋力低下	1.あり　2.なし	痙縮	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	眼球運動麻痺	1.あり　2.なし
精神運動発達遅滞	1.あり　2.なし	退行	1.あり　2.なし
行動障害	1.あり　2.なし	精神症状	1.あり　2.なし　3.不明
知的障害	1.あり　2.なし　3.不明	易感染性	1.あり　2.なし

B. 検査所見

1.酵素活性の低下			
arylsulfatase A の活性低下	1.あり　活性値　正常値(自)　(至)　単位　2.なし　3.未実施 検体　1.白血球　2.培養皮膚線維芽細胞　3.その他 実施日　西暦　年　月		
arylsulfatase B の活性低下	1.あり　活性値　正常値(自)　(至)　単位　2.なし　3.未実施 検体　1.白血球　2.培養皮膚線維芽細胞　3.その他 実施日　西暦　年　月		
arylsulfatase C の活性低下	1.あり　活性値　正常値(自)　(至)　単位　2.なし　3.未実施 検体　1.白血球　2.培養皮膚線維芽細胞　3.その他 実施日　西暦　年　月		
その他の sulfatase 活性低下	1.あり　活性値　正常値(自)　(至)　単位　2.なし　3.未実施 Sulfatase 名 実施日　西暦　年　月		
2.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	BS の尿中排泄異常	1.あり　2.なし　3.未実施
BS の尿中排泄異常	1.あり　2.なし　3.未実施		
3.その他の補助診断情報			
骨髄検査(白血球内)異常	1.あり　2.なし　3.未実施		
白血球の Alder-Reilly 小体	1.あり　2.なし　3.未実施		

C. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1.実施　2.未実施
□SUMF1 遺伝子	

D. 鑑別診断

以下の疾患を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾患には□を記入する。	1.全て除外可　2.除外不可　3.不明
乳幼児期発症例　□1.その他の先天性代謝異常症　□2.先天性形態異常	
成人発症例　□1.脊髄小脳変性症　□2.運動ニューロン疾患　□3.筋神経疾患	

<診断のカテゴリー>

確定診断：B-1 または C の遺伝子変異を認め、D の他疾病を除外できる なお、B-2,-3 は確定診断の参考とする	1.該当　2.非該当

症状の概要、経過、特記すべき事項など

■ 治療その他

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	(　　)		
その他の造血幹細胞治療(シャペロン、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	(　　)		
発現と予後			
発症年齢	1.実施　2.未実施　導入日 西暦　年　月　日		
予後	1.実施　2.未実施　導入日 西暦　年　月　日		

■ 重症度分類に関する事項

ライソゾーム病の重症度：以下のいずれに該当する	1.該当　2.非該当　3.不明
乳幼児型	1.日常生活（年齢相当）の活動可能　2.知的　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、排泄） 4.全介助、入院、入所が必要　5.寝たきり、医療的ケアが必要 大分類

■ 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.鼻マスクまたは口鼻マスクを介した人工呼吸器			
実施状況	1.間欠的実施　2.夜間に継続的に実施　3.一日中実施　4.現在は未実施			
生活状況	食事	□自立 □部分介助 □全介助	座位保持・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　　原印鑑または記名押印のこと

- 検査結果に用いる臨床所見、検査所見等に関して、診断時点における確定的なものが無くには、レベルの判断のものを用いても差し支えありません。
  ただし、型特異的検査をその目的に応じて、確定的なものに努めます。
- 治療開始後における遺伝子解析に関しては、患者が適切な説明の下で同意されていることを確認し、再発から1年間で変更もしくは修正を記載してください。
- 治療効果、副作用の報告については、「難病患者に関する治療効果に関する分析報告について（平成27年3月13日難病対策委員会報告）」を参照の上、ご記入ください。
- 必要ならば、検査結果等について別紙提出をお願いすることもあります。

□新規　□更新

019-09 ライソゾーム病- Farber 病

■ 基本情報

受給者番号					
患者氏名	名（漢字）　　姓（カナ）　　名（カナ）				
郵便番号	住所				
生年月日	西暦　　年　　月　　日		性別	1.男　2.女	
出生時住所					
出生時氏名（変更のある場合）	姓（漢字）　　名（漢字）　　姓（カナ）　　名（カナ）				
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				
介護保険	介護認定	1.要介護　2.要支援　3.なし	要介護度	1　2　3　4　5	
生活状況					
移動の程度	1.歩き回るのに問題がない	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.問題や着替えに問題がない	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.問題がない	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.問題がない	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

診断

病型	1.古典型　2.中間型　3.非定型　4.新生児型　5.神経型行型　6.サンドホップ病合併型　7.プロサポシン欠損型

A. 主要所見

発病所見	1.無　2.不明　実施日　西暦　　年　　月		
身長	cm	体重	kg
腹囲	四分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
低身長	1.あり 2.なし	骨格異常	1.あり 2.なし
皮下結節	1.あり 2.なし	肝脾腫	1.あり 2.なし
cherry red spot	1.あり 2.なし　部位 1.右 2.左 3.両側	咽喉・嗄声	1.あり 2.なし
嗄声	1.あり 2.なし	胸郭異	1.あり 2.なし 3.未実施
聴力低下	1.あり 2.なし 3.未実施　右　dB 左　dB	前庭機能低下	1.あり 2.なし
視覚誘発電位	1.あり 2.なし　種類 1.皮膚 2.筋肉	筋萎縮・筋力低下	1.あり 2.なし
痙縮	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
眼球運動麻痺	1.あり 2.なし	精神運動発達遅滞	1.あり 2.なし
進行	1.あり 2.なし	行動異常	1.あり 2.なし
精神遅滞	1.あり 2.なし 3.不明	知能低下	1.あり 2.なし 3.不明
高血圧性	1.あり 2.なし		

B. 検査所見

1.酵素活性の低下	
ceramidase の活性低下	1.あり　活性値　　下限値(目)　　(至)　　単位　2.なし　3.未実施 基質名 1.天然基質　2.その他 検体　1.白血球　2.培養皮膚線維芽細胞　3.その他 実施日　西暦　　年　　月
2.中間に酵素の異常	
遺伝子における ceramidase の変異	1.あり　2.なし　3.未実施　遺伝子（　　）
3.その他の補助診断所見	
病理検査（組織所見）異常	1.あり　2.なし　3.未実施

C. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1.実施　2.未実施
□検出遺伝子	

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
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	

<診断のカテゴリー>

確定診断：B-1 または C の遺伝子変異を認め、D の全疾病を除外できる なお、B-2,-3 は確定診断の参考とする	1.該当　2.非該当

症状の概要、経過、特記すべき事項など

■ 治療その他

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	（　　）
その他の薬剤等治療（シャペロン、基質合成阻害剤 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			
胃ろう栄養	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		

■ 重症度分類に関する事項

ライソゾーム病の重症度：以下のいずれかに該当する	1.該当　2.非該当　3.不明
乳幼児型	1.1歳以前（乳幼児）独歩不可能 2.月齢（年齢）に比し、顕著な遅れ 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、排泄） 4.全介助、入院、入所が必要 5.寝たきり、医療的ケアが必要 大分類

■ 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.鼻マスクまたは口鼻マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	1.間欠的施行　2.夜間に継続的に施行　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	四肢子どもベッド間の移動	□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 □軽度介助 □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
	排泄排尿	□自立 □部分介助 □不能	寝返り	□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	
医療機関所在地	郵便番号
医師の氏名	電話番号
	印　記載年月日：平成　年　月　日　※自筆または押印のこと

・所定用紙に代わる病歴、検査報告書に記載して、診断基準上に問題が疑問がある場合には、いずれの疾患のものを指しているかを明らかにしてください。
ただし、医師独自の観察を示唆する記載は認めず、記載可能なものに限ります
・症状期間における感覚を分類する上では、発症直後の状態が記されている状態で、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、「難病患者に対する医療費に関する法律」に基づく、平成27年3月13日厚生労働省告示第94号「難病の患者に対する医療費の支給に関する基準」を参照の上、ご記入ください。
・必要のため、別紙様式等にて別紙記載をお願いすることがあります。

□新規　□更新

019-10 ライソゾーム病- Hurler／Scheie症候群

■ 基本情報

受給者番号					
患者氏名	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	
出生時の所村					
出生時氏名（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				
生活保護	介護認定	1. 要介護　2. 要支援　3. なし		要介護度	1　2　3　4　5
生活状況					
移動の程度	1. 歩き回るのに問題がない	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. 問題や介護なし問題がない	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. 問題がない	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. 問題がない	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

診断

病型	1. ハーラー病　2. ハーラー／シェイエ病　3. シェイエ病

A. 主要所見

発症所見	1. 無症　2. 未実施　実施日　西暦　年　月		
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
粗雑な顔つき	1. あり 2. なし	低身長	1. あり 2. なし
角膜混濁	1. あり 2. なし	脊椎後弯	1. あり 2. なし
肝腫大	1. あり 2. なし	臍ヘルニア	1. あり 2. なし
心雑音	1. あり 2. なし	心肥大	1. あり 2. なし
角膜浮腫	1. あり 2. なし	口唇厚	1. あり 2. なし　部位 1. 右　2. 左　3. 両側
網膜色素変性	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
難聴・聾唖	1. あり 2. なし	聴力低下	1. あり 2. なし　右　両　左　両
骨関節拘縮	1. あり 2. なし	脊柱変形	1. あり 2. なし　種類 1. 側弯　2. 後弯
筋萎縮・筋力低下	1. あり 2. なし	肝腫	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
手指失調	1. あり 2. なし	思考障害・認知	1. あり 2. なし
精神運動発達遅延	1. あり 2. なし	運行	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
細菌感染	1. あり 2. なし 3. 不明	易感染性	1. あり 2. なし

B. 検査所見

1. 酵素活性の低下	
α-L-iduronidase の活性低下	1. あり　活性値　　下限値(目)　　(至)　　単位　2. なし　3. 未実施 検査名 1. 白血球　2. 皮膚線維芽細胞　3. その他
	検体　1. 白血球　2. 培養皮膚線維芽細胞　3. その他 実施日　西暦　年　月
2. 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
3. その他の補助診断情報	
骨髄検査(白血球他)異常	1. あり　2. なし　3. 未実施

C. 遺伝子検査

遺伝子検査の実施	1. 実施　2. 未実施
□ *α-L-iduronidase* 遺伝子	

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記入する。	1. 全て除外可　2. 除外不可　3. 不明
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	

＜診断のカテゴリー＞

確定診断：B-1 または C の遺伝子変異を認め、D の全疾病を除外できる なお、B-2, -3 は確定診断の参考とする	1. 該当　2. 非該当

症状の概要、経過、特記すべき事項など

■ 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
実施期間	西暦　年　月	実施施設	（　）
その他の疾患特異的治療（シャペロン、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	（　）		
栄養と手術			
胃瘻栄養	1. 実施　2. 未実施　導入日　西暦　年　月　日		
胃瘻	1. 実施　2. 未実施　造入日　西暦　年　月　日		

■ 重症度分類に関する事項

ライソゾーム病の重症度：以下のいずれかに該当する	1. 該当　2. 非該当　3. 不明
乳幼児型	1. 知的能（年齢）相当の活動可能　2. 知能（年齢）に比べ、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 人員分類
青年・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、排泄） 4. 全介助、入院、入浴困難　5. 寝たきり、医療的ケアが必要 人員分類

■ 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		
開始年月	西暦　　年　　月	離脱の見込み	1.あり　2.なし
種類	1.気管切開口を骨した人工呼吸器　2.鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
稼働状況	1.間欠的稼働　2.夜間のみ稼働　3.一日中稼働　4.寝たきり稼働		

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 □補度介助 □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 □補度介助 □部分介助 □全介助
	排泄動作	□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

・所定調査に際しお医師記載は、検査所見等に関して、診断書作成に代用する場合には、いずれかの書類のうちの提出でも差し支えありません。
（ただし、記載内容が確認の為に医師に問い合わせて、確認が必要となる場合があります）
・認定調査における認定審査会レベルでは、審査会委員が調査票のみで判断しやすいように、適切かつ簡潔で誤りを、状態を記載してください。
・必須項目、選択肢分類については、「難病患者に関する調査票及び認定基準について」（平成27年5月31日健発0531第12号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
・本表のため、検査結果等に応じて別紙提出をお願いすることがあります。

□新規　□更新

019-11 ライソゾーム病- Hunter症候群

■ 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	
出生時住所					
出生時氏名（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				
介護保険	介護認定	1.要介護　2.要支援　3.なし	要介護度	1　2　3　4　5	
生活状況					
移動の程度	1.歩き回るのに問題がない。	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がない。	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.問題がない。	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／ふさぎこみ	1.問題がない。	2.中程度	3.ひどく不安あるいはふさぎこんでいる		

■ 診断基準に関する事項

診断

病型	1.重症型　2.軽症型

A. 主要所見

発症所見	1.無症　2.不明確　発症日　西暦　年　月		
身長	cm	体重	kg
腹囲	胸囲 分	体温	度
肝臓腫大	mm/肋	脾臓腫大	mm/肋
特異な顔つき	1.あり　2.なし	低身長	1.あり　2.なし
骨関節異常	1.あり　2.なし	角膜水濁	1.あり　2.なし
骨粗鬆症	1.あり　2.なし	脊椎ヘルニア	1.あり　2.なし
心雑音	1.あり　2.なし	心肥大	1.あり　2.なし
角膜混濁	1.あり　2.なし	口内炎	1.あり　2.なし　部位 1.右　2.左　3.両側
網膜変性症	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
咬筋・咬筋	1.あり　2.なし	聴力低下	1.あり　2.なし　有　部 左　部
管球振動低下	1.あり　2.なし	管球振動亢進	1.あり　2.なし　部位 1.眼球　2.両側
筋萎縮・筋力低下	1.あり　2.なし	斜視	1.あり　2.なし
ミオクローヌス	1.あり　2.なし	シストニア	1.あり　2.なし
手指失調	1.あり　2.なし	眼球運動障害	1.あり　2.なし
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	痙攣症状	1.あり　2.なし　3.不明
知能障害	1.あり　2.なし　3.不明	易感染性	1.あり　2.なし

B. 検査所見

1.酵素活性の低下	
Iduronate-2-sulfataseの活性低下	1.あり　活性値　正常値(目)　(至)　単位　2.なし　3.未実施 採取 1.血液検　2.培養皮膚線維芽細胞　3.その他

	実施日　西暦　年　月		
2.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
3.その他の補助診断情報			
骨格形成異常	1.あり　2.なし　3.未実施		

C. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1.実施　2.未実施
□ Iduronate-2-sulfataseの遺伝子	

D. 確定診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1.全て除外可　2.除外不可　3.不明
先天性糖鎖異常症　□1.その他の先天性代謝異常症　□2.先天性形態異常	
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	

<診断のカテゴリー>

確定診断：B-1またはCの遺伝子変異を認め、Dの全疾病を除外できる なお、B-2,-3は確定診断の参考とする	1.該当　2.非該当

症状の概要、経過、特記すべき事項など

■ 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	（　　）		
その他の対症的治療（シャペロン、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	（　　）		
栄養と摂食			
胃瘻造設	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		

■ 重症度分類に関する事項

ライソゾーム病の重症度：以下のいずれかに該当する	1.該当　2.非該当　3.不明
乳幼児型	1.寝たきり（呼吸器）　2.月齢（年齢）相当の活動可能　3.月齢（年齢）に比し、軽度の遅れ　4.中等度の遅れ（DQ=35～50） 5.高度の遅れ（DQ<35）　6.寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類
幼年・成人型	1.歩行（杖歩）可能　2.歩行（杖歩）不能、日常生活自立　3.部分介助（食事、入浴、排泄） 4.全介助、入浴、入院に必要　5.寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類

■ 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		
開始年月	西暦　　年　　月	離脱の見込み	1.あり　2.なし
種類	1.気管切開口を介した人工呼吸器　2.鼻マスクまたは顔マスクを介した人工呼吸器		
実行状況	1.間欠的実施中　2.間断なく実施中　3.一日中実施中　4.現在は不実施中		

生活状況	食事	□自立 □部分介助 □全介助	平坦とベッド間の移動	□自立 □補助介助 □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 □補助介助 □部分介助 □全介助
	入浴	□自立 □部分介助 □不可能	歩行	□自立 □補助介助 □部分介助 □全介助
	排泄動作	□自立 □部分介助 □不可能	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　　（　　）

医師のしるし

印　診療年月日：平成　　年　　月　　日　　※印鑑等がない場合は署名

・実施医師に用いる医師印は、医学的見地に照らして、診断基準上問題の生じない場合には、いずれの印鑑でも差し支えありません。
　ただし、医師印が複数ある場合は、その事実証拠等によって、権限明確なものに限ります。
・診断書は、患者の現在の状態を判断するものであり、書かれた年月の医学的管理下で面接が行われていることが必要であり、適正かつ正確な情報を提供してください。
・公的証明、報酬請求等については、難病患者に係る公的証明等の適正な分類等について（平成27年3月13日付健発0313第1号厚生労働省健康局長通知）を参照し、ご記入ください。
・本書のため、指定医療機関にて別途書式をお渡しすることがあります。

□新規　□更新

019-12 ライソゾーム病- Sanfilippo 症候群

■ 基本情報

受給者番号					
患者氏名	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	
主治医医療機関					
主治医氏名（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				
生活保護	介護認定	1.要介護　2.要支援　3.なし		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.衣服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				
ふんばり力の有無	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				
落ち着/不穏感	1.ない　2.中程度ある　3.ひどい				
不安/ふさぎ込み	1.問題はない　2.中程度　3.ひどくて安あるいはふさぎ込んでいる				

■ 診断基準に関する事項

診断

病型	1.A型　2.B型　3.C型　4.D型

A. 主要所見

発育所見	1.実施　2.未実施　実施日 西暦　　年　　月		
身長	cm	体重	kg
頭囲	四分	体温	度
被髪部血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
特徴的な顔つき	1.あり　2.なし	低身長	1.あり　2.なし
骨関節異常	1.あり　2.なし	肝腫大	1.あり　2.なし
臍ヘルニア	1.あり　2.なし	心雑音	1.あり　2.なし
心肥大	1.あり　2.なし	角膜混濁	1.あり　2.なし
口唇裂	1.あり　2.なし　部位 1.右　2.左　3.両側	脳神経麻痺	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・嚥下	1.あり　2.なし
硬力低下	1.あり　2.なし　3.長期臥床　右　左　両	筋緊張低下	1.あり　2.なし
筋萎縮元進	1.あり　2.なし　部位 1.腓腹　2.両側	筋委縮・筋力低下	1.あり　2.なし
斜視	1.あり　2.なし	ミオクローヌス	1.あり　2.なし
シストニア	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	持続的振動性眼球運動	1.あり　2.なし
痙攣	1.あり　2.なし	精神遅滞	1.あり　2.なし　3.不明
行動異常（興奮・攻撃性）	1.あり　2.なし	知能低下	1.あり　2.なし　3.不明
易感染性	1.あり　2.なし		

B. 検査所見

1.酵素活性の低下	
heparan N-sulfatase の活性低下	1.あり　活性値　　正常値(自)　　(至)　　中位　2.なし　3.未実施 検体　1.白血球　2.培養皮膚線維芽細胞　3.その他 実施日　西暦　　年　　月
α-L-iduronidase の活性低下	1.あり　活性値　　正常値(自)　　(至)　　中位　2.なし　3.未実施 検体　1.白血球　2.培養皮膚線維芽細胞　3.その他 実施日　西暦　　年　　月
acetyl-CoA: α-glucosaminide N-acetyltransferase の活性低下	1.あり　活性値　　正常値(自)　　(至)　　中位　2.なし　3.未実施 検体　1.白血球　2.培養皮膚線維芽細胞　3.その他 実施日　西暦　　年　　月
N-acetylglucosamine 6-sulfatase 活性低下	1.あり　活性値　　正常値(自)　　(至)　　中位　2.なし　3.未実施 検体　1.白血球　2.培養皮膚線維芽細胞　3.その他 実施日　西暦　　年　　月
2.中間代謝産物の蓄積	
尿の酸性糖胞異常	1.あり　2.なし　3.未実施
3.その他の補助診断情報	
病理検査異常	1.あり　2.なし　3.未実施

C. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1.実施　2.非実施
□ heparan N-sulfatase 遺伝子　□ α-N-acetylglucosaminidase 遺伝子 □ acetyl-CoA: α-glucosaminide N-acetyltransferase 遺伝子　□ N-acetylglucosamine 6-sulfatase 遺伝子	

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記を記入する。	1.全て除外可　2.除外不可　3.不明
先天性代謝異常症　□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　□3.骨髄小脳変性症　□4.運動ニューロン疾患　□5.脊髄変性	

<診断のカテゴリー>

確定診断：B-1 または C の遺伝子変異を認め、D の全疾病を除外できる なお、B-2、B-3 は確定診断の参考とする	1.該当　2.非該当

症状の概要、経過、特記すべき事項など

■ 治療その他

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	（　　）		
その他の薬剤等治療（シャペロン、基質合成阻害剤 等）			
方法	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	（　　）		
会食と手技			
胃瘻造設	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		

■ 重症度分類に関する事項

ライソゾーム病の重症度：以下のA～Dのいずれかに該当する	1.該当　2.非該当　3.不明
身体機能	1.日常生活（不自由）　問題なく活動可能　2.軽微（年齢）に比し、軽微な遅れ　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 大脳分類

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、排泄） 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

■ **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.非マスク又は気管マスクを介した人工呼吸器			
使用状況	1.常時使用　2.夜間に間歇的に使用　3.一日中使用　4.必要時に使用			
生活状況	食事	□自立 □部分介助 □全介助	寝返りとベッド間の移動	□自立 □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 □部分介助 □全介助
	関節可動	□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　3.就作用：平成　　年　　月　　日　　※自筆または押印のこと

・病歴調査に係る診断基準に、後方視的に対して、診断基準上の明確な根拠がない場合には、いずれの項目のものを用いても差し支えありません。
　ただし、発症年齢の確認ができず診断の根拠がない場合、報告対象とすべきではありません。
・診断確定における遺伝子検査実施状況：ルーチンでは、遺伝子検査が行われていない状況で、遺伝子が陽性と思い、検査を実施してください。
・診断基準：新規登録分析については、「新生児期に行う先天性代謝異常等の検査の対象となる疾患について」（平成25年5月31日厚生労働省HP）等に準拠した疾患に、その場合上、
　ご記入ください。
・容態のため、検査結果等にルーチン指定検査を実施することはあり得ない。

□新規　□更新

019-13 ライソゾーム病- Morquio 症候群

■ **基本情報**

受給者番号					
性(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				
生活状況	生活保護	介護認定	1.要介護　2.要支援　3.なし	要介護度	1　2　3　4　5
	移動の程度	1.歩き回るのに問題がない	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.衣服や着替えに問題がない	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.問題がない	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／ふさぎこみ	1.問題がない	2.中程度	3.ひどく不安あるいはふさぎこんでいる	

■ **診断基準に関する事項**

診断

病型	1.A型　2.B型

A. 主要所見

発学所見	1.実施　2.未実施　実施日　西暦　　年　　月		
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
最低血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
特徴的な骨つき	1.あり　2.なし	低身長	1.あり　2.なし
骨関節変形	1.あり　2.なし	手指短	1.あり　2.なし
脊柱側弯	1.あり　2.なし	心雑音	1.あり　2.なし
心肥大	1.あり　2.なし	角膜混濁	1.あり　2.なし
口唇裂	1.あり　2.なし 部位 1.右　2.左　3.両側	網膜色素線	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	視神・萎縮	1.あり　2.なし
聴力低下	1.あり　2.なし　3.未実施　有　無　左　右	管状骨低下	1.あり　2.なし
管状骨皮質	1.あり　2.なし　種類 1.線状　2.斑状	筋萎縮・筋力低下	1.あり　2.なし
疎髪	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	錐体路徴候・腱反射亢進	1.あり　2.なし
退行	1.あり　2.なし	行動異常	1.あり　2.なし
精神状態	1.あり　2.なし　3.不明	知能障害	1.あり　2.なし　3.不明
易感染性	1.あり　2.なし		

B. 検査所見

1.酵素活性の低下	
galactosamine 6-sulfatase の活性低下	1.あり　活性値　正常値(自)　(至)　単位　2.なし　3.未実施 検体　1.白血球　2.培養皮膚線維芽細胞　3.その他
	実施日　西暦　　年　　月
β-galactosidase の活性低下	1.あり　活性値　正常値(自)　(至)　単位　2.なし　3.未実施 検体　1.白血球　2.培養皮膚線維芽細胞　3.その他 実施日　西暦
2.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
CS-A の尿中排泄異常	1.あり　2.なし　3.未実施
3.その他の補助診断情報	
骨関節変形異常	1.あり　2.なし　3.未実施

C. 遺伝子検査

遺伝子検査の実施	1.実施　2.非実施
□galactosamine 6-sulfatase 遺伝子　□β-galactosidase 遺伝子	

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
乳幼児期発症型　□1.その他の先天性代謝異常症　□2.先天性骨形成異常	
成人発症例　□1.椎骨不安定性　□2.神経ムコ多糖症　□3.脊髄ニューロン疾患　□4.脊髄症	

<診断のカテゴリー>

確定診断：B-1 または C の遺伝子変異を認め、D の全疾病を除外できる なお、B-2,-3 は確定診断の参考とする	1.該当　2.非該当

症状の概要、経過、特記すべき事項など

■ **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
実施薬剤	（　　）		
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
実施期間	西暦　　年　　月		
実施薬剤	（　　）		
その他の疾患特異的治療（シャペロン、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
薬剤	（　　）		
栄養と呼吸			
経管栄養	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		

■ **重症度分類に関する事項**

ライソゾーム病の重症度：以下のいずれかに該当する	1.該当　2.非該当　3.不明
乳幼児型	1.1歳以内死亡　年齢　相当の活動可能　2.早期（年齢）に比し、軽度の遅れ　3.中等度の遅れ（IQ 35~50） 4.高度の遅れ（IQ <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、排泄） 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

■ 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.侵襲的陽圧を伴った人工呼吸器　2.非マスク型侵襲マスクを用いた人工呼吸器			
覚醒状況	1.開眼可能所　2.開眼の指示に反応　3.一日中覚醒　4.意識は不明瞭			
生活状況	食事	□自立 □部分介助 □全介助	中枢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 □軽度介助 □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
	排泄可能	□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

電話番号

医療機関所在地

電話番号　　）

医師の氏名

印　診断年月日：平成　　年　　月　　日　　※自筆または押印のこと

・疾病診断に伴う記載項目は、発症時点等に関して、診断基準上不明の場合は空欄でよいものとします。
　ただし、発病時期の推定を不可能に思う場合であっても、記載が可能なものは記載ください。
・臨床検査値における電子媒体による報告では、単位・基準値の表現が不統一であるため、適宜カッコ内で最も近い単位を記載してください。
・必須項目、選択項目については、「難病情報センター」内の「難病の医療費助成制度」ページ内「特定疾病療養受療証」を参照ください。
　ご記入ください。
・本書のため、検査結果によっては別紙提出をお願いすることがあります。

□新規　□更新

019-14 ライソゾーム病- Mucotsaur- Lamy 症候群

■ 基本情報

受給者番号					
姓(漢字)	名(漢字)	姓(カナ)	名(カナ)		
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(カナ)	名(カナ)	
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				
生活保護	介護認定	1.要介護　2.要支援　3.なし	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がない	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.問題がない	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.問題がない	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

診断

病型	1.重症型　2.軽症型

A. 主要所見

発学所見	1.実施　2.未実施　実施日 西暦　　年　　月		
身長	cm	体重	kg
腹部	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
特徴的な顔つき	1.あり　2.なし	低身長	1.あり　2.なし
骨関節異常	1.あり　2.なし	肝腫大	1.あり　2.なし
脊椎すべり	1.あり　2.なし	心雑音	1.あり　2.なし
心肥大	1.あり　2.なし	角膜混濁	1.あり　2.なし
口唇裂	1.あり　2.なし　部位 1.右　2.左　3.両側	眼瞼下垂症	1.あり　2.なし　部位 1.右　2.左　3.両側
cleft palate	1.あり　2.なし　部位 1.右　2.左　3.両側	内斜視・外斜視	1.あり　2.なし
筋力低下	1.あり　2.なし　3.未実施　有　無　左　右	筋緊張低下	1.あり　2.なし
筋萎縮/筋力低下	1.あり　2.なし　種類 1.遠位　2.近位	筋萎縮・筋力低下	1.あり　2.なし
斜視	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	眼球運動発達遅滞	1.あり　2.なし
歩行	1.あり　2.なし	行動異常	1.あり　2.なし
精神発達	1.あり　2.なし　3.不明	知的障害	1.あり　2.なし　3.不明
易感染性	1.あり　2.なし　3.不明		

B. 検査所見

1.酵素活性の低下	
acyltrisfatase B の活性低下	1.あり　活性値　正常値（自）　（至）　単位　2.なし　3.未実施 検体　1.白血球　2.培養皮膚線維芽細胞　3.その他
	実施日 西暦　　年　　月
2.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
3.その他の補助診断情報	
骨髄検査異常	1.あり　2.なし　3.未実施

C. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1.実施　2.未実施
□arylsulfatase B 遺伝子	

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
乳幼児期発症例　□1.その他の先天性代謝異常症　□2.先天性形態異常群	
成人発症例　□1.骨髄小脳変性症　□2.運動ニューロン疾患　□3.精神疾患	

<診断のカテゴリー>

確定診断：B-1 または C の遺伝子変異を認め、D の全疾病を除外できる なお、B-2,-3 は確定診断の参考とする	1.該当　2.非該当

<症状の概要、経過、特記すべき事項など>

■ 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（シャペロン、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	（　　）		
栄養と摂取			
経口栄養	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		

■ 重症度分類に関する事項

ライソゾーム病の重症度：以下のいずれかに該当する	1.該当　2.非該当　3.不明
乳幼児型	1.1歳1月齢（修正）座位の獲得困難　2.月齢（修正）に比し、発達の遅れ　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 大きい分類
若年・成人型	1.乳児（修正）可能　2.乳児（修正）不能、日常生活自立　3.部分介助（食事、入浴、排泄） 4.全介助、入浴、入所が必要　5.寝たきり、医療的ケアが必要 大きい分類