医療機関名	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

・医師記載に用いる用紙は、医療機関に対して、診断根拠上の問題を確認したり、もっぱらの問題のみを問いただしたり、などがあるためです。
ただし、医療機関の負担を少しでも減らすために、確認可能なものに限ります。
・診断時点において未確定分類コードでは、確かな証拠が揃う下で診断されていない場合、近くの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・重症度分類について（平成27年3月13日健発0313第1号難病対策課長通知）を参考の上、ご記入ください。
・審査のため、後日追加資料についての提出をお願いすることがあります。

□新規　□更新

019-25 ライソゾーム病- Pompe 病

■ 基本情報

受給者番号					
患者氏名	名（カタカナ）　姓（カタカナ）　名（カタカナ）				
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（カタカナ）　名（カタカナ）				
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. いくらか制限がある	3. 寝たきりである		
身の回りの管理	1. 食事や着替えに問題はない	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. 問題はない	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. 中程度である	3. ひどい		
不安／ふさぎこみ	1. 問題はない	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. 乳児型　2. 遅発型　3. 小児型　4. 成人型

A. 主要所見

発症年齢	1. 実施　2. 未実施　実施日　西暦　年　月		
身長	cm	体重	kg
呼吸	回/分	体温	度
収縮期血圧	mmHg	拡張期血圧	mmHg
筋緊張の低下	1. あり　2. なし	肝腫大	1. あり　2. なし
心雑音	1. あり　2. なし	心肥大	1. あり　2. なし
呼吸・喀痰	1. あり　2. なし	呼吸筋麻痺	1. あり　2. なし
舌巨大・嚥下	1. あり　2. なし　舌巨大　1. 舌巨大　2. 舌巨大	筋緊張・筋力低下	1. あり　2. なし
痙攣	1. あり　2. なし	ミオグロビンス	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	行動異常	1. あり　2. なし
精神遅延	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	
acid α-glucosidase の酵素活性低下	1. あり　酵素活性　正常範囲（下）　（上）　時期　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. その他の補助的検査所見	
病理検査（筋生検）所見	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
□ acid α-glucosidase 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. その他の筋ジストロフィー症 成人発症例　□1. 運動ニューロン疾患　□2. その他の筋ジストロフィー症	

<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 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	（　）		
骨髄又は臍帯移植			
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	（　）		
その他の薬理学的治療（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. 呼吸不全（人工呼吸器 常時の医療処置 2. 月齢（年齢）に比し、運動の遅れ　3. 中等度の遅れ（DQ 35～50） 1. 高度の遅れ（DQ ～35）　5. 寝たきり、医療的ケアが必要 大分類分類
若年・成人型	1. 歩行（補助）可能　2. 補助（杖等）有無、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 大分類分類

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

気管切開の有無	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. 鼻マスク又は口鼻マスクを介した人工呼吸器		
装着状況	1. 間欠的装着　2. 夜間に継続的に装着　3. 一日中装着　4. 現在は未装着		

生活状況	食事	□自立 □部分介助 □全介助	四肢子ベッド間の移動	□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
	排泄排尿	□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

法定医番号

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

・所定用紙に代替する場合は、様式例を参考に、必要事項を記載した用紙を使用してください。
・ただし、医師名の自筆と公印捺印は必ず、記載可能なものに限ります。
・診断時点における症状を判断ください。過去の一時的病状の下で診断されているような場合、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、「難病の医療費助成に関する調査研究」（厚生労働科学研究費補助金）を参考にご記入ください。
・必要のため、個別情報については別途照会を加算することがあります。

□新規　□更新

019-28 ライソゾーム病- 酸性リパーゼ欠損症

■ 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
出生時の戸籍			
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

生活支援

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. Wolman 病　2. コレステロールエステル蓄積症

A. 主要所見

発育所見	1. 実施　2. 未実施　実施月　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
肝腫大	1. あり 2. なし	黄疸・下痢	1. あり 2. なし
脾腫/巨脾	1. あり 2. なし	嘔吐・嘔気	1. あり 2. なし
貧血/血小板下	1. あり 2. なし	貧血/血小板	1. あり 2. なし　種別 1. 溶血 2. 失血
筋萎縮・筋力低下	1. あり 2. なし	発疹	1. あり 2. なし
ミオクローマス	1. あり 2. なし	シストニア	1. あり 2. なし
手足の調	1. あり 2. なし	眼球運動障害	1. あり 2. なし
消化器/肝臓異常	1. あり 2. なし	発行	1. あり 2. なし
行動異常	1. あり 2. なし	発作性疾	1. あり 2. なし 3. 不明
知的障害	1. あり 2. なし 3. 不明	活動亢進症	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	
acid lipase の活性低下	1. あり　活性値　正常値(下)　(上)　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. コレステロールエステルの蓄積	
cholesterol ester の蓄積	1. あり　2. なし　3. 未実施
triglyceride の蓄積	1. あり　2. なし　3. 未実施
3. その他の特徴的診断所見	
病理組織（組織）所見	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
cacid lipase 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□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 成人を対象　□1. 家族性高コレステロール血症　□2. 遺伝性ニューロパチー　□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	（　）		
その他の特徴的治療（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	（　）		
合併症と手術			
脾臓摘出	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：以下のルーブリックに該当する	1. 該当　2. 非該当　3. 不明
乳幼児型	1. 寝たきり、医療的ケアが必要 2. 中程度の遅れ（DQ <35～50） 3. 軽度の遅れ（DQ <35） 4. 正常の発達 人員の検
学童・成人型	1. 重度（歩行 不能　言語 不能、日常生活自立　3. 部分介助（食事、入浴、排泄） 2. 全介助、入院、入所が必要　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）

気管内挿管	1. あり		
挿管年月	西暦　年　月	離脱の定義	1. あり　2. なし
種類	1. 気管切開口を介した人工呼吸器　2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	1. 間欠的施行　2. 夜間に継続的に施行　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 □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 □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
	排泄処理	□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

D.医療機関名	指定医番号
D.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

・病歴確定に際し、必要な臨床、検査所見等に関して、診断基準上必須の情報が不足している場合には、いずれの疾患の1つとも確定できません。
ただし、臨床的な経過をふまえ強いと思われる場合は、適宜所見をつけてください。
・医療機関における遺伝子分析については、事前に適切な説明の下で承諾が得られている状態で、直近6ヶ月間で最も新しい検体を提出してください。
・診断基準、検査に関しては、「難病情報センター」内の「難病の医療費等の受給認定に係わる臨床調査個票について」（平成27年6月18日難病対策委員会）を参照の上、ご記入ください。
・安静のため、検査結果報告には数日を要することがあります。

□新規 □更新

0119-27 ライソゾーム病- Danon 病

■ 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. 衣服や容姿に問題はない	2. いくらか問題がある	3. 自分でできない		
ふだん力が発揮	1. 問題ない	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. 問題はない	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

A. 主要所見

陣痛所見	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
最高血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
心雑音	1. あり 2. なし	心肥大	1. あり 2. なし
浮腫症	1. あり 2. なし	腹部神経障	1. あり 2. なし 部位 1. 右 2. 左 3. 両側
痙攣・嘔吐	1. あり 2. なし	筋力低下	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	筋緊張亢進	1. あり 2. なし 種類 1. 屈曲 2. 伸展
筋萎縮・筋力低下	1. あり 2. なし	呼吸	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	歩行	1. あり 2. なし
行動異常	1. あり 2. なし	錐体徴候	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	
1.LAMP-2の発現低下所見の有無	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 実施日 西暦 年 月
2. その他の補助所見情報	
心電図所見（波） 異常	1. あり 2. なし 3. 未実施
心電図異常	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
□LAMP-2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号を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
先天性筋ジストロフィー □1. その他の先天性代謝異常症 □2. 先天性筋強直症	
成人発症例 □1. 常染色体優性遺伝 □2. 連鎖ミューロン疾患 □3. 晩期疾患	

<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

酵素補充（心筋）			
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	( )		
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		
気管切開	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（年齢 相当の活動可能） 2. 月齢（年齢）にたし、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、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.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. 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 □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 □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	
	排泄処理	□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	

D.医療機関名	指定医番号
D.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　　※自署または印刷のこと

・疾患認定に係る診断根拠、検査成績などに関して、医療記事に記載の根拠のない場合には、その内容の詳細のものを添付してください。又はその写しを提出してください。
ただし、指定医の報告書などの場合は医師自身であって、適切所定のものに限ります
・臨床調査個票における重症度分類シートなど、最近の病状・治療内容の下記を満たしていることを証明する書類を提出してください。
・診断基準、重症度分類シートなどに、「医学的に妥当な期間」の記載がある場合、「医学的に妥当な期間」を参考の上、ご記入ください。
・要件のため、検査結果データ・カルテ写し等を添付することがあります

□新規　□更新

015-28 ライソゾーム病- 酸性スフィンゴミエリナーゼ欠損症

■ 基本情報

受給者番号					
被保険者	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	
出生時氏名					
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／ふさぎこみ		1. 問題がない　2. 中程度　3. ひどくて安静いやふさぎこんでいる			

■ 診断基準に関する事項

診断

病型	1. 乳児型（重症型）　2. 中間型　3. SaMa 型（軽症型）

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
総蛋白量	mg/dl	血清尿酸	mg/dl
特徴的な顔つき	1. あり　2. なし	眼球運動異常	1. あり　2. なし
巨舌症	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	網膜・硝子体	1. あり　2. なし
聴力低下	1. あり　2. なし　3. 未実施　左　右　左　右	難聴・聾	1. あり　2. なし
骨格変化症	1. あり　2. なし　種別 1. 脊椎　2. 胸郭	骨密度低下・骨折	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
眼球運動麻痺	1. あり　2. なし	錐体外路徴候・錐体路徴候	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		

B. 検査所見

1. 酵素活性の低下	
SMLNの異常	1. あり　2. なし　3. 未実施 病型　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
ノイラミニダーゼ活性低下（対照でないが上昇である事の証明）	1. あり　活性値　　下限値(目)　　(至)　　単位　2. なし　3. 未実施 病型　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	
尿中脂肪シアル酸の上昇	1. あり　2. なし　3. 未実施
3. その他の補助診断情報	
角膜検査（皮膚）の異常	1. あり　2. なし　3. 未実施
角膜検査（角膜）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
□SMPD1（シアリン）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
先天性代謝異常症候群　□1. その他の先天性代謝異常症　□2. 先天性筋疾患群 成人発症例　□1. 脊髄小脳変性症　□2. 運動ニューロン疾患　□3. 脊髄疾患	

<診断のカテゴリー>

確定診断：B-1、SMLNの異常または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

その他の疾患特異的治療（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（日）	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		
気管切開	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：以下のルールに従って当てはめる	1. 該当　2. 非該当　3. 不明
乳幼児型	1. 以下項目（年齢）の呼吸の運動呼吸　2. 月齢（年齢）にかかわらず、機械の使用　3. 中等度の遅れ（DQ <50～30） 4. 高度の遅れ（DQ <30）　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		
特定期間	西暦　年　月	離脱の見込み	1. あり　2. なし
種類	1. 気管切開口を介した人工呼吸器　2. 鼻・マスクなど気管マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	1. 間欠的施行　2. 夜間・就寝時に施行　3. 一日中施行　4. 現在3. 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 □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	階段	□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　※自筆または記名押印のこと

・病名確定に用いる臨床診断、病理診断等に関して、診断基準上に明確な確定法がない場合には、1ヶ月前の時期のものを用いても差し支えありません。
　ただし、診断時の経過をふまえ適切に確定されたものに限ります。
・臨床調査個票における確定診断コードでは、確定診断の時期の下で診断されている状態で、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、難病情報センターの「難病の医療費助成制度について」（平成27年3月31日時点版）に掲載されている情報を参照の上、ご記入ください。
・参考のため、検査結果等について別紙様式を活用することがあります。

□新規　□更新

019-29 ライソゾーム病- セロイドリポフスチノーシス

■ 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	
出生市区町村					
出生時氏名（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. 庶病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. 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

A. 主要所見

進行所見	1. 可能　2. 不可能　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
小頭症	1. あり　2. なし	脳内石灰化	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. 両眼
斜視・眼振	1. あり　2. なし	聴力低下	1. あり　2. なし　有　無　左　右
筋緊張低下	1. あり　2. なし	筋緊張亢進	1. あり　2. なし　種別 1. 痙縮　2. 強剛
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	脳幹機能障害	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	視覚障害	1. あり　2. なし

B. 検査所見

1. 酵素活性の低下	
PPT1 の活性低下	1. あり　活性値　正常値(目)　(至)　検査　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
TPP1 の活性低下	1. あり　活性値　正常値(目)　(至)　検査　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. その他の病理診断情報			
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	他の病理検査異常	1. あり　2. なし　3. 未実施

C. 遺伝学的検査

遺伝子変異の実施	1. 実施　2. 非実施
□CLN1 遺伝子　□CLN2 遺伝子　□その他の CLN 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 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		
気管切開	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. 歩行可能（年齢）相当の活動可能　2. 歩行（年齢）にに、補助の歩行　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、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.気管挿管口を介した人工呼吸器　2.鼻マスクなど顔マスクを介した人工呼吸器		
管理状況	1.常時使用　2.夜間等に使用　3.一日数回　4.発作時に使用		
生活状況	食事 □自立 □部分介助 □全介助	可搬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
	衣類着脱 □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　　（　　）
医師のしるし	
	印　記載年月日：平成　　年　　月　　日　　※印鑑または明朝体のこと

- 疑者診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上の特徴を満たさない場合には、その内容の詳細のための用紙でも差し支えありません。
  ただし、生活状況の状態を示す欄は記載されて、記録が難なものに限ります。
- 診断根拠欄における電話番号欄には、当該医療機関内で直接連絡が取れる番号で、直接本人と同時に最も近い状態を記載してください。
- 必要書類、記載要領については、難病情報センターの指定難病の医療費助成について（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。
- 本票のため、検査結果等に応じて別途提出を求めることがあります。

□新規　□更新

019-30 ライソゾーム病-Fabry病

■ 基本情報

受給者番号					
申請者氏名	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	
出生時氏名					
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				
生活障害	介護認定	1.要介護　2.要支援　3.なし	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／ふさぎこみ		1.問題がない　2.中程度　3.ひどく心配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.古典型　2.中型　3.遅発ヘテロ接合型

A. 主要所見

発症年月	1.無症　2.未発達　発症日 西暦　　年　　月		
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
脈圧測定	mmHg	収縮期血圧	mmHg
特徴的な顔つき	1.あり　2.なし	拡張型心筋症	1.あり　2.なし
眼瞼・下肢	1.あり　2.なし	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（　　）
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	喘鳴・喘息	1.あり　2.なし
聴力低下	1.あり　2.なし　3.未発達　右　患　左　患	耳鳴り	1.あり　2.なし
前庭機能低下	1.あり　2.なし	腎不全発症	1.あり　2.なし
筋肉痛・筋力低下	1.あり　2.なし	腎機能低下	1.あり　2.なし
四肢末梢の感覚	1.あり　2.なし	蛋白尿	1.あり　2.なし
めまい	1.あり　2.なし	尿潜血の既往	1.あり　2.なし
耳鳴	1.あり　2.なし	ミオクローヌス	1.あり　2.なし
ノクトニア	1.あり　2.なし	小脳失調	1.あり　2.なし
脳梗塞・脳出血	1.あり　2.なし	末梢神経障害・感覚異常	1.あり　2.なし
発汗	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			
α-galactosidase A の活性低下	1.あり　酵素型　　正常値（D）　　（U）　　測定　2.なし（遺伝子検査陽性） 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			
Gb3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			
心電図異常	1.あり　2.なし　3.未実施		
神経伝達異常（心、聴覚機能）	1.あり　2.なし　3.未実施　補足説明（　　）		
4.血液・生化学的検査			
BNP	pg/ml	Cr	mg/dl
eGFR	mL/min　方法（　　）		
タンパク尿	1.なし　2.+1　3.+2　4.+3	尿タンパク/Cr比	

C. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1.実施　2.未実施
□ α-galactosidase A 遺伝子　□病的遺伝子変異（詳細など）	

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☑を記入する。	1.全て除外可　2.除外不可　3.不明
先天性代謝異常症等　□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.特発性腎機能低下症　□2.運動ニューロン疾患　□3.精神疾患	

＜診断のカテゴリー＞（該当する項目に☑を記入する）

確定診断：①または②を満たす	1.該当　2.非該当
□ ①B-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	
□ ②B-1 が認められず、Cの遺伝子変異が不明の場合は、家系歴（親、子、兄弟）から確認する なお、B-2,-3は確定診断の参考とする	

＜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	（　　）		
臓器移植（腎臓）			
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	（　　）		
その他の代替治療的治療（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	（　　）		
受給と手続			
難病医療費	1.有効　2.未有効　導入日 西暦　　年　　月　　日		
障害	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

■ 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（年齢：相当の運動可能　2. 月齢（年齢）に比し、修復の遅れ　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、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. 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. 日中施行　4. 常日頃施行		

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
	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　※自筆または記名のこと

- 疾患認定に係る診断は、指定医療機関に属して、診断基準上に規定の検査値などの場合には、1ヶ月以内の検査のものを用いても差し支えありません。
  ただし、臨床像の経過を示す場合に限りであって、確認可能なものに限ります。
- 指定難病における重症度分類については、適切な医療費の下で療養されている状態で、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、「難病に関する調査研究」の調査票（ホームページ）（平成27年5月1日時点版）を参照の上、ご記入ください。
- 原則として、指定難病ごとに別様式を作成することがあります。

□新規　□更新

019-31 ライソゾーム病- シスチン症

■ 基本情報

受給者番号					
氏名漢字	名(漢字)	姓(かな)	名(かな)		
医療番号	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. 支障なくできる　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. 中程度である　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. 腎型　2. 中間型　3. 非腎型（疑型）

A. 主要所見

発病所見	1. 実施　2. 未実施　実施日 西暦　年　月		
身長	cm	体重	kg
尿量	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
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	皮膚血管拡張	1. あり　2. なし
甲状腺	1. あり　2. なし	陰へのヘニア	1. あり　2. なし
耳鼻・口腔	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	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	網膜・硝子	1. あり　2. なし
骨髄移植者	1. あり　2. なし	筋力低下	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　種類 1. 片麻　2. 対麻
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	眼球運動麻痺	1. あり　2. なし
錐体路徴候亢進腱反射	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. 中間型病型の場合	
白血球中のシスチン濃度上昇	1. あり　2. なし　3. 未実施
2. その他の補助診断情報	
病理検査（骨髄）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
□ 遺伝子変異	

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. 骨髄小脳変性症　□2. 運動ニューロン疾患　□3. 脊髄炎	

<カテゴリー>

確定診断：Cの遺伝子変異を認め、Dの全疾病を除外できる。なお、B-1、-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

薬剤補充療法			
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（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			
経口摂食	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		

■ 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（年齢：相当の運動可能　2. 月齢（年齢）に比し、修復の遅れ　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、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. 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. 日中施行　4. 常日頃施行		

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 □概要介助 □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 □概要介助 □部分介助 □全介助
	排泄用具	□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

・本調査票に記載された内容は、厚生労働省が定めた「難病患者に対する医療費の給付に関する基準」に基づいて、診断基準上の要件を満たしていると認められる場合に、難病医療費助成の対象となります。
ただし、指定難病の確定診断ができない場合などは、難病医療費助成の対象とはなりません。
・難病医療費助成における重症度の判定については、原則として直近の医療費の請求があった日から起算して過去6ヶ月間に最も長い期間を記載してください。
・診断基準、重症度分類については、厚生労働省HPに掲載されていますのでご参照ください。（http://www.mhlw.go.jp/bunya/nanbyo/shinsei_hanrei.html）を参考の上、ご記入ください。
・疾患によっては、難病医療費助成の対象とならない場合があります。

□ 新規　□ 更新

020 副腎白質ジストロフィー

■ 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				
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				
ふんん力の評価	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. ひどくて安あるいはふさぎこんでいる				

■ 診断基準に関する事項

病型

1. 小児大脳型　2. 思春期大脳型　3. Adrenomyeloneuropathy　4. 成人大脳型　5. 小脳・脳幹型　6. Addison 型　7. 女性発症型
8. その他（発症前遺伝性等）

A. 症状

1. 精神症状	1. あり　2. なし　3. 不明	発症時期　西暦　年　月	症状	
2. 知覚障害	1. あり　2. なし　3. 不明	発症時期　西暦　年　月	症状（　）	
3. 視力低下	1. あり　2. なし　3. 不明	発症時期　西暦　年　月	症状（　）	
4. 歩行障害	1. あり　2. なし　3. 不明	発症時期　西暦　年　月	症状	
	1. 移動に軽いすが必要　2. 歩行不能　3. なし　4. 不明 軽い中時期　西暦　年　月　歩行不能時期　西暦　年　月			
5. 痙性歩行	1. あり　2. なし　3. 不明	発症時期　西暦　年　月	症状（　）	
6. 感覚障害	1. あり　2. なし　3. 不明	発症時期　西暦　年　月	症状（　）	
7. 自分神経障害（排尿障害、歩容）	1. あり　2. なし　3. 不明	発症時期　西暦　年　月	症状（　）	
8. 副腎不全症状	1. あり　2. なし　3. 不明	発症時期　西暦　年　月	症状（　）	
9. 聴力低下	1. あり　2. なし　3. 不明	発症時期　西暦　年　月	症状（　）	
10. 嚥下障害	1. あり　2. なし　3. 不明	発症時期　西暦　年　月	症状（　）	
11. 嚥下障害	1. あり　2. なし　3. 不明	発症時期　西暦　年　月	症状（　）	
12. その他症状	1. あり　2. なし　3. 不明	発症時期　西暦　年　月	症状（　）	

B. 検査所見

1. 採血	1. 実施　2. 未実施　実施日　西暦　年　月	改訂 見谷川式簡易知能評価スケール	点
小児		成人	
小児　DQ		成人　WAIS-R　F	
小児　WISC-III　FIQ		成人　WAIS-R　VIQ	
小児　WISC-III　VIQ		成人　WAIS-R　PIQ	
小児　WISC-III　PIQ		成人　WAIS-III　FIQ	
小児　WISC-IV　F		成人　WAIS-III　VIQ	
小児　WISC-IV　VCI		成人　WAIS-III　PIQ	
小児　WISC-IV　PRI			

2. 血液脂肪酸分析（1. 実施　2. 未実施　実施日　西暦　年　月）		
方法 GC/MS	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	
血液脂肪酸の増加	1. あり　2. なし　3. 不明	
C26：0/C22：0	値（　）　正常値（自）（　）　正常値（他）（　）	
C25：0/C22：0	値（　）　正常値（自）（　）　正常値（他）（　）	
C24：0/C22：0	値（　）　正常値（自）（　）　正常値（他）（　）	
3. 副腎皮質機能検査		
副腎不全 有無	1. あり　2. なし　3. 不明	発症時期　西暦　年　月
血漿値	pg/ml　検査年月日　西暦　年　月　日	
rapid ACTH test	1. 正常　2. 低反応　検査年月日　西暦　年　月　日	
4. 頭部MRI（1. 実施　2. 未実施　実施日　西暦　年　月）		
T2 高信号領域	1. あり　2. なし　3. 不明　部位 1. 視索　2. 線維　3. 前頭　4. 側頭　5. 頭頂葉　6. 小脳　7. 脊髄小脳路　8. 脊髄	
ガドリニウム造影増強	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	
脳梁	1. あり　2. なし　3. 不明　部位 1. 視索　2. 線維　3. 前頭　4. 側頭　5. 頭頂葉　6. 小脳　7. 脊髄小脳路　8. 脊髄	
5. 頭部CT（1. 実施　2. 未実施　実施日　西暦　年　月）		
低吸収領域	1. あり　2. なし　3. 不明　部位 1. 視索　2. 線維　3. 前頭　4. 側頭　5. 頭頂葉　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	
脳梁	1. あり　2. なし　3. 不明　部位 1. 視索　2. 線維　3. 前頭　4. 側頭　5. 頭頂葉　6. 小脳　7. 脊髄小脳路　8. 脊髄	
6. 神経生理学的検査		
SSR	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（　）	
運動神経伝導検査	1. 異常あり　2. 異常なし　所見（　）	

C. 遺伝学的検査（該当する項目に☑を記入する）

遺伝子検査の実施	1. 実施　2. 未実施
□遺伝子 遺伝子（□1. 男性：ヘミ接合性変異　□2. 女性：ヘテロ接合性変異　□3. 不明）	

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☑を記入する。		1. 全て除外可　2. 除外不可　3. 不明
小児時発症例	□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. 脳梗塞　□7. 三酸化性小脳変性症（SSPE）　□8. 他の白質ジストロフィー	
成人発症例	□1. 家族性痙性対麻痺　□2. 多発性硬化症　□3. 脳卒中　□4. 脊髄小脳変性症　□5. 脊髄小脳変性症　□6. Addison 病　□7. 脳梗塞　□8. 悪性リンパ腫　□9. 他の白質ジストロフィー	

〈診断のカテゴリー〉（該当する項目に☑を記入する）

確定（発症者）：A-1～8の1つ以上が該当し、B-2が高値で、B-3～6のいずれかで異常を認める	1. 該当　2. 非該当
確定（発症前男性）：家族内に発症者又は保因者がおり、且つ、B-2が高値である男児	1. 該当　2. 非該当
確定（女性保因者）：A-1～8の1つ以上が該当し、且つ、B-3～6のいずれかで異常を認め、且つ、以下の3項目のいずれかに該当する場合 □家族内に発症者又は保因者がいる　□B-2が高値　□Cで遺伝子変異を、ヘテロ接合で有する	1. 該当　2. 非該当
確定：Cで遺伝子変異が同定された男性	1. 該当　2. 非該当

症状の概要、経過、特記すべき事項など

■ 発症と経過

経過	
家族内に同様者	1. あり　2. なし　3. 不明
運動	1. 独歩　2. 介助歩行　3. 坐位　4. ねたきり　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

造血幹細胞移植			
検査実施	1. 実施　2. 未実施　実施日　西暦　年　月		
ドナー	1. 血縁骨髄　2. 臍帯血　3. 非血縁骨髄	治療効果	1. 改善　2. 不変　3. 悪化　4. 不明
副腎皮質ホルモン			
検査実施	1. 実施　2. 未実施　実施日　西暦　年　月		
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			
検査実施	1. 実施　2. 未実施　実施日　西暦　年　月		
内容	（　　）	治療効果	1. 改善　2. 不変　3. 悪化　4. 不明

■ 重症度分類に関する事項

重症度は問わず、すべての病型を対象とする	1. 該当　2. 非該当

■ 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.夜間のみ断続的に施行　3.一日中施行　4.現在は施行		

生活状況	食事	□自立 □部分介助 □全介助	座位を保つための動作	□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 □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
	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　　署名または記名のこと

・病名診断に用いる臨床所見、検査所見等に関して、診断基準に共通の規定のない場合には、いずれの診断のものを用いても差し支えありません。
ただし、客観的な検査データ等を用いて診断できるものについては、適切に用いるように努めてください。
・治療内容欄における薬剤名称については、番号が振られ整理されて医療が行われているが現状で、概ね6ヶ月間に渡る長い状態を記載してください。
・造血幹細胞、副腎皮質ホルモンについては、「難病等に係る造血幹細胞移植の取り扱い」について（平成27年5月13日難発0513第1号難病対策課長通知）を参照の上、ご記入ください。
・容態のため、検査結果欄については記載困難なことがあります。

□新規　□更新

021 ミトコンドリア病

■ 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. 歩き回るのに問題ない	2. いくらか制限がある	3. 寝たきりである		
身の周りの管理	1. 洗面や着替えに問題ない	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. 問題ない	2. 中程度	3. ひどく不安があるかふさぎ込んでいる		

■ 診断基準に関する事項

診断

1. 慢性進行性外眼筋麻痺症候群（CPEO）（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ニスてんかん（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IV欠損症等）　7. 原因不明な高乳酸血症　8. その他　病型分類（　　）

A. 症状（該当する項目に○を記入する）

① 以下の症状を認める □a. 筋肉痛の筋力低下　□b. 筋収縮緩和　□c. 外眼筋麻痺	1. 該当　2. 非該当
②-1 以下の中枢神経症状のうち、1つ以上を認める □a. 知的退行　□b. 記銘力障害　□c. 痙攣　□d. 錐体徴候　□e. 一過性麻痺　□f. 半盲　□g. 皮質盲 □h. ミオクローニス　□i. ジストニア　□j. 小脳失調	1. 該当　2. 非該当
②-2 「足のしびれなど」を認める	1. 該当　2. 非該当
③ 以下の症状を認める □a. 心筋障害　□b. 心筋症　□c. 肺高血圧症などの呼吸器症状　□d. 消化管機能　□e. 腎臓機能異常 □f. 難聴の発症　□g. 中等度以上の骨格筋低下　□h. 耐糖能低下	1. 該当　2. 非該当
④ 以下の症状を認める □a. 低身長、甲状腺機能低下症などの内分泌異常　□b. 感染症	1. 該当　2. 非該当
⑤ 以下の症状を認める □a. 知的能力低下、運動発達遅延などの神経症状　□b. 感音性難聴などの耳症状	1. 該当　2. 非該当

B. 検査所見（該当する項目に○を記入する）

①血清又は髄液乳酸値が高い又は乳酸スペクトロスコピーで病変部の乳酸ピークを認める	1. 該当　2. 非該当
血清乳酸値：　mg/dL　（基準値　mg/dL ～　mg/dL） 髄液乳酸値：　mg/dL　（基準値　mg/dL ～　mg/dL）	
②原CT/MRI で両側対称性の病変を認める □大脳基底核　□脳幹　所見（　　）	1. 該当　2. 非該当
③筋生検組織所見：以下のいずれかを認める 急性期：□1. 筋変性を伴わない筋線維萎縮の増悪・顕現　□2. 筋線維萎縮所巣壊死細胞浸潤 □3. 末梢神経髄鞘腫大　□4. 筋線維内部近傍の血管 慢性期（筋力低下の発症から通常6か月以内）：　□両眼の眼瞼下垂発症	1. 該当　2. 非該当
④骨格筋生検で活動期、又は変性のある筋線でミトコンドリアの病理異常を認める 所見（　　）	1. 該当　2. 非該当
⑤ミトコンドリア酵素活性低下、又はコエンザイムQ10などの中間代謝物の欠乏を認める、またはミトコンドリアDNAの発現異常を認める（検査材料：□骨格筋　□　血液細胞　□その他） 所見（　　）	1. 該当　2. 非該当

血液生化学所見

検査実施	1. 実施　2. 未実施　実施日　西暦　年　月		
赤血球	／10⁶ μL	血色素	g /dL
白血球	／μL	血小板	×10⁴/ μL
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	μg /dL　（基準値　μg /dL）	クレアチニンクリアランス	ml
血清ビルビン酸値	mg/dL　（基準値　mg/dL ～　mg/dL）		
髄液ピルビン酸値	mg/dL　（基準値　mg/dL ～　mg/dL）		

尿白蛋白（試験紙法で1＋（30 mg/dL）以上）	1. 該当　2. 非該当	血尿（顕微鏡で赤血球5 /HPF 以上）	1. 該当　2. 非該当
尿アミノ酸尿（正常基準値以上）	1. 該当　2. 非該当	血中尿素窒素の上昇（20 mg/dL 以上）	1. 該当　2. 非該当
クレアチニン値の上昇（2 mg/dL以上）	1. 該当　2. 非該当		

C. 遺伝学的検査（該当する項目に○を記入する）

ミトコンドリアDNAの異常、核遺伝子上のミトコンドリア関連分子の検遺伝子変異を認める	1. 該当　2. 非該当
実施した場合、各項目を記載する 実施検査：（　　）　1. 組織（骨格筋：　　）　2. 血液 □1. 点変異　変異検査：　病原性□確定　□疑い　変異率：　% □2. 単一欠失　欠失部位又は欠失の大きさ：　定量率：　% □3. 多重欠失　サザン法での確認（□あり　□なし）　long PCR 法での確認（□あり　□なし） □4. 均質（ホモ）　検査DNA量との相対比　%　方法：□RT法　□定量法　□その他） ミトコンドリア関連分子をコードする核DNA検査（　　）	

<診断のカテゴリー>

確実例：A（①～⑤のうち1項目あり、かつB（①～⑤）とC のうち、2項目を満たすもの（合計3項目必要）	1. 該当　2. 非該当
疑い例：A（①～⑤のうち1項目あり、かつB（①～⑤）とC のうち、1項目を満たすもの（計2項目必要）	1. 該当　2. 非該当

症状の概要、経過、特記すべき事項など

■ 重症度分類に関する事項

セクション 1 ： 日常生活動作（ADL）		セクション1の平均	点
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 聞きなおされる事がある（2 点）　4. 重度障害 しばしば聞きなおされる（3 点）　5. 完全障害 まったく内容が聞き取れない（4 点）		
B. 嚥下	1. 正常（0 点）　2. 固形にむせる（1 点）　3. 液にむせる（2 点）　4. 胃ろうあるいはペースト食（3 点）　5. 経管栄養または経鼻（4 点）		
C. 書字	1. 正常（0 点）　2. 軽度障害 ゆっくりかつ小字あるいはかっくり書き（1 点）　3. 中等度障害 小さい字や判読可能（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. 介助器具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. 下着（0点） 2. やや困難で不器用だが介助不要（1点） 3. 時にボタンや首元に介助が必要（2点） 4. 多くの介助を受けるが自分でできることもある（3点） 5. 全介助（4点）		
F. 洗髪・入浴	1. 下着（0点） 2. やや困難で不器用だが介助不要（1点） 3. 入浴介助が必要ないが非常に時間を要する（2点） 4. 洗髪、首まわり、脇など特に行くのに介助を要する（3点） 5. 全介助（4点）		
G. 尿失禁状況（排尿コントロール）	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回以／日以上、常時失禁（4点）		
セクション 2 ： 高次脳機能		セクション2の平均	点
A. 記銘力、見当識	1. 正常（0点） 2. 軽度障害（日常生活に問題にならない程度だが、一緒に確認がある）（1点） 3. 中等度障害（見当識障害があるが、簡単な対応はできる）（2点） 4. 高度障害（時間や場所の見当識障害があり、日常生活に常に介護）（3点） 5. 重度障害（人に対する見当識があるが、日常生活上の判断力は困難）（4点）		
B. 理解力と意欲	1. 正常（0点） 2. 何となく気力がない（1点） 3. 気力がなく、限定した興味（2点） 4. 気力がなく、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 3 ： 運動		セクション3の平均	点
A. 運動麻痺の評価（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、抵抗なし運動可能（MRC3）（2点） 4. 重度筋力低下、抵抗なし動作不能（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 International Cooperative Ataxia Scale）	1. 正常（0点） 2. 軽度運動障害（1点） 3. 中等度運動障害、両手に障害もあるものの日常生活動作に問題なし（2点） 4. 重度運動障害、両手不能（3点） 5. 最重度運動障害、全介助取り不能（4点）		
C. 歩行	1. 全く問題なし（0点） 2. 軽度障害、1～2km 歩行で疲労（1点） 3. 中等度障害、普通人になんとか歩くのは困難（2点） 4. 重度障害、100～400m で休憩が必要（3点） 5. 最重度障害、10m 以上歩けない（4点）		
D. 中等度の運動・活動（運動麻痺、トイレに行くなど）	1. 制限なし（0点） 2. わずかな制限あり（1点） 3. 中等度に制限あり（2点） 4. 重度に制限あり（3点） 5. 不可能（4点）		
セクション 4 ： 視覚	1. 正常（0点） 2. 視野の大きさの異常が認められない（1点） 3. 視野拡大の異常が認められない・眼球運動必要（2点） 4. TV をみることができない（3点） 5. 眼に著しく障害し、視力がほとんどない（4点）		
セクション 5 ： 感覚	1. 25刺激以下（正常）（0点） 2. 26～50刺激（軽度障害）（1点） 3. 50～70刺激（中等度障害）（2点） 4. 70～90刺激（高度障害）（3点） 5. 90刺激、以上（重度障害）（4点） ※500、1000、2000Hz の平均値で、聞こえない時（見積用）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. 心エコーでも明瞭所見があって（EF＜60%）、またはペースメーカー装着（2点） 4. 中等度心不全（EF＜40-60%）（3点） 5. 重度心不全（4点）		
セクション 7 ： 腎機能	1. 正常（0点） 2. クレアチニンクリアランス ＜50-30%（1点） 3. クレアチニンクリアランス 30-50%（2点） 4. クレアチニンクリアランス 10-30%（3点） 5. クレアチニンクリアランス ＜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、または血小板減少症（3点） 5. 定期輸血、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評価	セクション1～3評価の平均点（　　点）		1. 軽症 2. 中等症 3. 重症
※セクション1～3評価の平均値でも、セクション1、2、3の各々の中の点数を加算したものを3で割った値			
セクション 4～9評価	セクション 4（　点）	セクション 5（　点）	セクション 6（　点）	1. 正常 2. 軽症 3. 中等症 4. 重症
	セクション 7（　点）	セクション 8（　点）	セクション 9（　点）	
総合評価	1. 軽症 2. 中等症 3. 重症			

■ 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		
運用状況	1. 間欠的運用 2. 夜間に限定して運用 3. 一日中運用 4. 現在は未運用		

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 □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
	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

B.訪問看護	指定医療機関番号
B.訪問看護所在地	電話番号　　（　　）
医師の氏名	印　記載年月日：平成　年　月　日　※記載者または押印のこと

・病名欄には、必ず記載すること。病名が明らかになっていない状態で、訪問看護を行うことは、医師の指示の範囲外であるので、訪問看護を行うことはできません。
ただし、訪問看護の必要性を示す病名が確定していて、訪問看護を行うことは可能です。
・訪問看護には、医療保険の適用と介護保険の適用があります。
・訪問看護は、医療保険が適用されるのは、医師の指示書の有効期間内であって、「平成22年3月31日付保発0331第1号通知」に規定する「特別の管理を要する状態」にある利用者に対して行われている訪問看護であり、医師の指示書に記載されている病名が、「平成22年3月31日付保発0331第1号通知」に規定する「特別の管理を要する状態」にあるものであることを確認してください。
・医師の指示書の有効期間は、原則として6カ月間です。
・医師の指示書の有効期間内であっても、医療保険の適用が困難な状態になった場合、医療保険の適用を中止し、介護保険の適用に切り替えることがあります。

□ 新規 □ 更新

022 もやもや病

■ 基本情報

受給者番号			
性別漢字	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		
気分／不快感	1. ない 2. 中程度ある 3. ひどい		
不安／ふさぎ込み	1. 問題はない 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

1. 画像型 2. 片麻型 3. 疑われるが電話診断に該当しない例

A. 症状

視野障害	1. あり 2. なし 3. 不明
運動麻痺	1. あり 2. なし 程度 1. 高度 2. 軽度
感覚障害	1. あり 2. なし 3. 不明
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

B. 検査所見（該当する項目に○を記入する）

1. 画像診断	
(1) DSA、及びカテーテル等による脳血管造影検査で閉塞与内頭蓋底末端を中心とした領域に狭窄または閉塞が認められる □両側 □片側	1. 該当 2. 非該当
(2) 大脳基底核部に異常血管網がみられる	1. 該当 2. 非該当
(3) 上記(1)を満たさないが、もやもや病に特徴的な所見、(両側性)閉塞部分、(両側性)閉塞部分などを明瞭な閉塞血管部が見られる	1. 該当 2. 非該当
脳梗塞	1. あり 2. なし
出血（脳実質性、脳中間血を含む）	1. あり 2. なし

C. 遺伝学的検査（該当する項目に○を記入する）

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
本人の遺伝子診断 □1. 確定診 □2. その他　　家族の遺伝子診断 □1. 確定診 □2. その他	

D. 鑑別診断

以下の病名を鑑別し、全て除外できる。除外できた病名には○を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明

□1. 動脈硬化症病態と考えられる内頸動脈閉塞性病変 □2. 自己免疫疾患 □3. 膠原病 □4. 脳梗塞 □5. ダウン症候群 □6. ファンコニ貧血 □7. 放射線障害 □8. 脳血管奇形病変 □9. その他

<診断のカテゴリー>

B-1 の画像診断で(1)、(2)の所見があり、D の全疾病を除外できる	1. 該当 2. 非該当

症状の概要、経過、特記すべき事項など

■ 発症と経過

初発症状（新規）	1. 出血型 2. 脳梗型 3. 痙攣型 4. TIA型 5. 無症状型 6. その他 病型（　）
経過（申請時から遡り1年間の状態）中	
1ヶ月以内に2回以上の重篤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
最近の経過（更新）	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

■ 症状その他

外科的血行再建	
直接血管吻合	左側 1. あり 2. なし 3. 不明 右側 1. あり 2. なし 3. 不明
間接血行再建	左側 1. あり 2. なし 3. 不明 右側 1. あり 2. なし 3. 不明
薬物療法	
抗血小板剤	1. あり 2. なし 3. 不明
抗凝固剤	1. あり 2. なし 3. 不明
降圧剤	1. あり 2. なし 3. 不明
その他	1. あり 2. なし 3. 不明 内容

■ 重症度分類に関する事項

Barthel Index	
食事	1. 自立、自助具などの装着可、常時の見守りなしに食べ終える（10点） 2. 部分介助（たとえば、ておやを切って細かくしてもらう）（5点） 3. 全介助（0点）
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（特別自立も含む）（15点） 2. 軽度の部分介助または監視を要する（10点） 3. 座ることは可能であるが著しく全介助（5点） 4. 全介助または不可能（0点）
整容	1. 自立（洗面、整髪、歯磨き、ひげそり）（5点） 2. 部分介助または不可能（0点）
トイレ動作	1. 自立（衣服の着脱、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処理も含む）（10点） 2. 部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する（5点） 3. 全介助または不可能（0点）
入浴	1. 自立（5点） 2. 部分介助または不可能（0点）
歩行	1. 45m以上の歩行、補装具（車椅子、歩行器を除く）の使用の有無は問わず（15点） 2. 45m以上の介助歩行、歩行器の使用を含む（10点） 3. 歩行不能の場合、車椅子にて45m以上の操作可能（5点） 4. 上記以外（0点）
階段昇降	1. 自立、手すりなどの使用の有無は問わない（10点） 2. 介助または監視を要する（5点） 3. 不能（0点）
着替え	1. 自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む（10点） 2. 部分介助、半介助が必要な状態。半分以上は自分で行える（5点） 3. 上記以外（0点）
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（10点） 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（5点） 3. 上記以外（0点）
排尿コントロール	1. 失禁なし、尿道器の取り扱いも可能（10点） 2. ときに失禁あり、尿道器の取り扱いに介助を要する者も含む（5点） 3. 上記以外（0点）
合計点数	100点
小発作（18歳以下）	
意識障害、口部痙攣、言語障害、口部痙攣、行動障害（口部痙攣、多動）、けいれん発作、突然倒れ（発作に特徴的で、頻繁を要するもの）、呼吸異常、心臓調節異常、血圧低下、脳炎または髄膜のうっ血の症状が強く	1. あり 2. なし
成人例（発症後）可	
1. Barthel Index が85点以下 2. 麻痺、高度な歩行困難があり、高次脳機能訓練を行うもの 3. 手術歴、発作及び平成3年以降の手術患者 4. 再発例（画像上の新たな梗塞、出血の出現） 5. いずれにも該当しない	