

101. 脳脊髄神経細胞減少症

基本情報

患者情報 (性別, 年齢, 住所), 家族歴, 社会状況, 病状の経過, 病状の重症度, 病状の経過, 病状の重症度, 病状の経過, 病状の重症度

診断基準に関する事項

A. 主要病歴

病歴 (発症年齢, 経過, 診断, 治療, 手術, その他)

B. 検査所見

血液検査 (血小板, 赤血球, 白血球, 赤血球, 白血球, 赤血球, 白血球), 尿検査 (尿蛋白, 尿糖, 尿潜血), その他

治療その他

内科的治療 (内服薬, 注射薬, 点滴剤, 手術), 外科的治療 (手術), その他

重症度分類に関する事項

重症度分類 (歩行, 上肢, 下肢, 日常生活)

人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

人工呼吸器 (使用の有無, 機種, 設定, トラブル)

同意書 (同意の有無, 同意の範囲, 同意の有効期限)

追加情報 (追加情報, 追加情報, 追加情報, 追加情報)

C. 診断書

診断書 (診断書, 診断書, 診断書, 診断書)

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

診断のカテゴリー (診断のカテゴリー, 診断のカテゴリー, 診断のカテゴリー)

<症状の概要、経過、特記すべき事項など>

症状の概要、経過、特記すべき事項

D. 同意と経過

同意と経過 (同意の有無, 同意の有効期限, 同意の有効期限)

102. ルビンシュタインタイプ症候群

■ 基本情報

受診番号	
検査番号	名(姓) 姓(姓) 名(姓)
郵便番号	住所
生年月日	西暦 年 月 日 性別 1.男 2.女
出生地(出生村)	
旧姓氏名(変更のある場合)	姓(姓) 名(姓) 姓(姓) 名(姓)
家族歴	1.あり 2.なし 3.不明 発症年齢(1.男 2.女 3.不明) 5.母親(男性) 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 病名 ( )
発症年月	西暦 年 月
生体情報	1.発令後 2.発令後 3.なし 要令後 1 2 3 4 5
生体状況	
移動の程度	1.歩き回ること困難がない 2.いくらか困難がある 3.ほとんどできない
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.自分ではできない
ふらふら感	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
落下/不快感	1.なし 2.中程度ある 3.ひどい
不眠/不安感	1.問題がない 2.中程度 3.ひどく不安な気持ちがある

■ 診断基準に関する事項

A. 症状

1. 顔面が赤い・腫れたの口紅	1.あり 2.なし 3.不明
2. エルシラの成長	1.あり 2.なし 3.不明
3. 鼻・眉毛・髪・睫毛	1.あり 2.なし 3.不明
4. 汗腺発達正常	1.あり 2.なし 3.不明

B. 遺伝学的検査

染色体検査の結果 (該当する項目に☑を記入する)

□1.6分法 □2.FISH法 □3.FISH法(遺伝子を含む) □4.染色体異常の有無 (5p+/20-) □5.マイクロアレイ(染色体異常)

遺伝子検査の結果

□1. CREBBP □2. EP300 □3. CREBBP(遺伝子を含む) 染色体異常の有無 (5p+/20-) □4.その他

<診断のカテゴリー>

臨床診断: A-1を除き、A-1~3の症状を満たす

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	
これまでに行った主な治療、その検査の結果	点検 ( ) 結果 ( )
経過 (一つを選択してください)	1.経過 2.良好 3.軽快 4.不変 5.悪化 6.再発 7.悪化 8.死亡 9.特定不能
発症状況	1.通常学校 2.特別支援学校 3.特別支援学校 4.訪問学習 5.退学前 6.その他の状況 ( )

103. CFC症候群

■ 基本情報

受診番号	
検査番号	名(姓) 姓(姓) 名(姓)
郵便番号	住所
生年月日	西暦 年 月 日 性別 1.男 2.女
出生地(出生村)	
旧姓氏名(変更のある場合)	姓(姓) 名(姓) 姓(姓) 名(姓)
家族歴	1.あり 2.なし 3.不明 発症年齢(1.男 2.女 3.不明) 5.母親(男性) 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 病名 ( )
発症年月	西暦 年 月
生体情報	1.発令後 2.発令後 3.なし 要令後 1 2 3 4 5
生体状況	
移動の程度	1.歩き回ること困難がない 2.いくらか困難がある 3.ほとんどできない
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.自分ではできない
ふらふら感	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
落下/不快感	1.なし 2.中程度ある 3.ひどい
不眠/不安感	1.問題がない 2.中程度 3.ひどく不安な気持ちがある

■ 診断基準に関する事項

A. 症状

1. 顔面が赤い・腫れたの口紅	1.あり 2.なし 3.不明
2. エルシラの成長	1.あり 2.なし 3.不明
3. 鼻・眉毛・髪・睫毛	1.あり 2.なし 3.不明
4. 汗腺発達正常	1.あり 2.なし 3.不明

B. 遺伝学的検査

染色体検査の結果 (該当する項目に☑を記入する)

□1.6分法 □2.FISH法 □3.マイクロアレイ(染色体異常)

遺伝子検査の結果

□1. CREBBP □2. EP300 □3. CREBBP(遺伝子を含む) 染色体異常の有無 (5p+/20-) □4.その他

<診断のカテゴリー>

臨床診断: A-1を除き、A-1~3の症状を満たす

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	
これまでに行った主な治療、その検査の結果	点検 ( ) 結果 ( )
経過 (一つを選択してください)	1.経過 2.良好 3.軽快 4.不変 5.悪化 6.再発 7.悪化 8.死亡 9.特定不能
発症状況	1.通常学校 2.特別支援学校 3.特別支援学校 4.訪問学習 5.退学前 6.その他の状況 ( )

■ 治療その他

現在の治療	1.他心薬 2.利尿薬 3.抗不整脈薬 4.抗血小板薬 5.抗凝固薬 6.抗血栓薬 7.プロテアーゼ阻害薬 8.抗がん剤 9.人口呼吸器 10.気管切開術 11.経鼻エアウェイ 12.呼吸療法 13.呼吸器管理 14.中心静脈栄養 15.その他
今後の治療方針	1.他心薬 2.利尿薬 3.抗不整脈薬 4.抗血小板薬 5.抗凝固薬 6.抗血栓薬 7.プロテアーゼ阻害薬 8.抗がん剤 9.人口呼吸器 10.気管切開術 11.経鼻エアウェイ 12.呼吸療法 13.呼吸器管理 14.中心静脈栄養 15.その他
治療開始の時期	入院 西暦 年 月 日 から西暦 年 月 日 通院 西暦 年 月 日 から西暦 年 月 日 (月) (日)

■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に☑を記入する)

下記の基準(ア)、基準(イ)又は基準(ウ)を満たす

1.該当 2.非該当

□(ア) 呼吸して、(1)せんじ症、意識障害、体位転換困難、骨折または関節のうっ滞(プロテアーゼ阻害薬以上投与)  
 □(イ) 現在の治療で、強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、抗血栓薬、プロテアーゼ阻害薬が投与されている  
 □(ウ) 治療で、呼吸管理(人口呼吸器、気管切開術)、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするもの、換気療法、胃管・胃瘻・中心静脈栄養等による栄養のうち一つ以上を行っている  
 □(エ) 臓器を合併し、臓器と臓器が明確に説明されている場合であること。ただし、治療から5年を経過した場合は対象とならず、再発など認められた場合は、再度対象とする

■ 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 種類(記号) 1.あり 2.なし
種類	1.気管切開に併せた人工呼吸器 2.マスク又はマスクを併せた人工呼吸器
実行状況	1.開閉が楽に 2.夜間に継続的に実行 3.自己実行 4.常時実行
生活状況	食事 □白 □部分介助 □全介助 移動 □歩行 □車椅子移動 □車椅子移動 □全介助 睡眠 □白 □部分介助 □全介助 トイレ動作 □白 □部分介助 □全介助 入浴 □白 □部分介助 □全介助 歩行 □白 □部分介助 □全介助 排便管理 □白 □部分介助 □全介助 着替え □白 □部分介助 □全介助 排泄コントロール □白 □部分介助 □全介助 排泄コントロール □白 □部分介助 □全介助

医療機関名

施設番号

診療科

医師の名

印 記載年月日: 西暦 年 月 日 医師または関係者のこと

※「病状の概要、経過、特記すべき事項」欄において、診断基準に該当する項目は必ず記載してください。  
 ※「家族歴」欄における発症年齢については、発症年齢が不明な場合は記載しないでください。6ヶ月未満の場合は記載しないでください。  
 ※「治療」欄における治療については、「治療の概要、経過、特記すべき事項」欄に記載してください。記載は西暦年/月/日/日(月)の形式で記載してください。  
 ※「経過」欄における経過については、「経過の概要、経過、特記すべき事項」欄に記載してください。

■ 治療その他

現在の治療	1.他心薬 2.利尿薬 3.抗不整脈薬 4.抗血小板薬 5.抗凝固薬 6.抗血栓薬 7.プロテアーゼ阻害薬 8.抗がん剤 9.人口呼吸器 10.気管切開術 11.経鼻エアウェイ 12.呼吸療法 13.呼吸器管理 14.中心静脈栄養 15.その他
今後の治療方針	1.他心薬 2.利尿薬 3.抗不整脈薬 4.抗血小板薬 5.抗凝固薬 6.抗血栓薬 7.プロテアーゼ阻害薬 8.抗がん剤 9.人口呼吸器 10.気管切開術 11.経鼻エアウェイ 12.呼吸療法 13.呼吸器管理 14.中心静脈栄養 15.その他
治療開始の時期	入院 西暦 年 月 日 から西暦 年 月 日 通院 西暦 年 月 日 から西暦 年 月 日 (月) (日)

■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に☑を記入する)

下記の基準(ア)、基準(イ)又は基準(ウ)を満たす

1.該当 2.非該当

□(ア) 呼吸して、(1)せんじ症、意識障害、体位転換困難、骨折または関節のうっ滞(プロテアーゼ阻害薬以上投与)  
 □(イ) 現在の治療で、強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、抗血栓薬、プロテアーゼ阻害薬が投与されている  
 □(ウ) 治療で、呼吸管理(人口呼吸器、気管切開術)、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするもの、換気療法、胃管・胃瘻・中心静脈栄養等による栄養のうち一つ以上を行っている  
 □(エ) 臓器を合併し、臓器と臓器が明確に説明されている。ただし、治療から5年を経過した場合は対象とならず、再発など認められた場合は再度対象とする

■ 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 種類(記号) 1.あり 2.なし
種類	1.気管切開に併せた人工呼吸器 2.マスク又はマスクを併せた人工呼吸器
実行状況	1.開閉が楽に 2.夜間に継続的に実行 3.自己実行 4.常時実行
生活状況	食事 □白 □部分介助 □全介助 移動 □歩行 □車椅子移動 □車椅子移動 □全介助 睡眠 □白 □部分介助 □全介助 トイレ動作 □白 □部分介助 □全介助 入浴 □白 □部分介助 □全介助 歩行 □白 □部分介助 □全介助 排便管理 □白 □部分介助 □全介助 着替え □白 □部分介助 □全介助 排泄コントロール □白 □部分介助 □全介助 排泄コントロール □白 □部分介助 □全介助

医療機関名

施設番号

診療科

医師の名

印 記載年月日: 西暦 年 月 日 医師または関係者のこと

※「病状の概要、経過、特記すべき事項」欄において、診断基準に該当する項目は必ず記載してください。  
 ※「家族歴」欄における発症年齢については、発症年齢が不明な場合は記載しないでください。6ヶ月未満の場合は記載しないでください。  
 ※「治療」欄における治療については、「治療の概要、経過、特記すべき事項」欄に記載してください。記載は西暦年/月/日/日(月)の形式で記載してください。  
 ※「経過」欄における経過については、「経過の概要、経過、特記すべき事項」欄に記載してください。

□ 新規 □ 更新

■ 基本情報

Form with fields for patient ID, name, birth date, sex, address, and medical history.

■ 診断基準に関する事項

A. 症状 (該当する項目に☑を記入する)

Table with 7 rows of symptoms and checkboxes for presence/absence/unknown.

B. 検査的所見 (該当する項目に☑を記入する)

Form with checkboxes for laboratory test results.

<診断のカテゴリー>

Form for recording diagnosis category and date.

症状の概要、経過、特記すべき事項など

Large text area for clinical notes.

■ 発症と経過

Form for recording onset and course of the disease.

■ 治療その他

Form for recording treatments and other medical interventions.

■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に☑を記入する)

Form for recording severity classification criteria.

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

Form for recording artificial ventilation usage.

Form for recording medical information and consent.

□ 新規 □ 更新

■ 基本情報

Form with fields for patient ID, name, birth date, sex, address, and medical history.

■ 診断基準に関する事項

A. 症状

Table with 7 rows of symptoms and checkboxes for presence/absence/unknown.

B. 検査的所見 (該当する項目に☑を記入する)

Form with checkboxes for laboratory test results.

<診断のカテゴリー>

Form for recording diagnosis category and date.

症状の概要、経過、特記すべき事項など

Large text area for clinical notes.

■ 発症と経過

Form for recording onset and course of the disease.

■ 治療その他

Form for recording treatments and other medical interventions.

■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に☑を記入する)

Form for recording severity classification criteria.

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

Form for recording artificial ventilation usage.

Form for recording medical information and consent.

106 クリオビリン関連薬剤使用履歴

■ 基本情報

Form with fields for patient ID, name, date of birth, address, and medical history.

■ 診断基準に関する事項

A. 症状

Form for recording symptoms and clinical findings, including sections for general symptoms, laboratory tests, and imaging.

■ 治療その他

Table for recording treatments and other medical interventions, listing drug names and administration details.

■ 重症度分類に関する事項

Form for recording severity classification criteria.

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

Form for recording artificial ventilation usage, including start/end dates and settings.

Form for recording hospital name, address, and contact information.

Additional notes and instructions for the form, including contact information for the research center.

Form for recording laboratory test results, including hematology and clinical chemistry.

B. 検査所見

Form for recording laboratory findings, including hematology, clinical chemistry, and microbiology.

C. 薬物学的検査

Form for recording pharmacological test results.

<診断のカテゴリ> (該当する項目に区を記入する)

Form for recording diagnostic categories and related clinical information.

■ 基本情報

Form with fields for patient name, sex, birth date, address, and medical history.

■ 診断基準に関する事項

A. 症状

Form with multiple rows for symptoms and signs, including sections for joint involvement, extra-articular symptoms, and laboratory findings.

Table listing various medications and their usage instructions, such as NSAIDs, analgesics, and biologics.

■ 重症化分類に関する事項

Form for recording severity classification criteria, including points for organ involvement and disability.

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

Form for recording artificial ventilation usage, including frequency, mode, and patient condition.

Form for recording hospital name, location, and physician information.

Footnote text explaining the purpose of the form and providing instructions for use.

Header form for the questionnaire, including fields for patient ID, date, and hospital name.

B. 検査所見

Table for recording laboratory and imaging findings, including hematology, clinical chemistry, and radiology results.

C. 遺伝学的検査

Form for recording genetic testing results.

D. 診断診断

Form for recording diagnosis and classification criteria, including checkboxes for specific criteria.

<診断のカテゴリ> (該当する項目を記入する)

Form for recording diagnostic categories and associated symptoms.

症状の概要、経過、特徴すべき事項など

Form for recording clinical course, symptoms, and characteristic findings.

■ 発症と経過

Form for recording onset and disease progression.

■ 治療その他

Form for recording treatment and other relevant information.

108 TNF 受容体関連周期性発熱群

■ 基本情報
受診番号
患者氏名
性別
年齢
住所
生年月日
出生年月
当科特長
家族歴
発症時期
発症状況
発熱の特徴
発熱の経過
発熱の頻度
発熱の持続時間
発熱の重症度

■ 診断基準に関する事項

A. 発熱
診断基準
発熱の持続時間
発熱の重症度
発熱の頻度
発熱の持続時間
発熱の重症度
発熱の頻度
発熱の持続時間
発熱の重症度
発熱の頻度

■ 治療その他

薬剤使用
副作用
投与状況
投与状況
投与状況
投与状況
投与状況
投与状況
投与状況
投与状況
投与状況

■ 重症度分類に関する事項

重症度分類に関する事項

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

人工呼吸器に関する事項
使用の有無
開始時期
経路
呼吸器のモード
呼吸器の調整
呼吸器のトラブル

医師情報
医師の氏名
医師の職名
医師の所属
医師の連絡先

※ 医師の氏名、氏名、住所、生年月日、性別、自己申告の重症度分類、自己申告の重症度分類、自己申告の重症度分類、自己申告の重症度分類

心臓・血管系
呼吸器系
消化器系
泌尿器系
生殖器系
その他

B. 検査結果

検査結果の表
項目: 白血球、赤血球、血小板、CRP、ESR、乳酸、尿素窒素、クレアチニン、AST、ALT、γ-GTP、ALP、Ca、P、Fe、T-BSA、IgG、IgM、IgA、IgE、自己抗体

C. 検査結果

検査結果に関する事項
検査結果に関する事項

D. 診断

診断に関する事項
診断に関する事項

<診断のカテゴリー> (該当する項目に記号を記入する)

診断のカテゴリーに関する事項
診断のカテゴリーに関する事項

症状の経過、経過、特記すべき事項など

症状の経過に関する事項
症状の経過に関する事項

109 非典型性溶血性尿毒症症候群

□新規 □更新

■ 基本情報

受診者番号、性別(男/女)、年齢(年/月/日)、性別、1.男 2.女、出身年月日、出身地、出身市町村、出生時体重(実母からの場合)、家族歴、病歴、身体状況、検査の結果、今の病気の理解、ぶだんの産後、寝つき/快眠、不安/ふさぎさみ

■ 診断基準に関する事項

診断分類、診断基準(1.先天性 2.後天性)

A. 主要所見

理学所見、身長、体重、尿検査、血液検査

B. 検査所見 (該当する項目に☑を記入する)

尿検査、血液検査、尿沈下の顕微鏡的所見

■ 治療その他

薬物療法、血液療法、透析、腎移植

■ 重症化分類に関する事項

重症化分類の判定基準(1.高度性貧血、2.急性腎不全、3.慢性腎不全、4.精神神経症状、5.心臓病、6.呼吸不全、7.感染症、8.高血圧症、9.脳血管障害、10.腎臓病、11.他臓器障害)

■ 人工腎臓に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無、種類、透析剤、生体反応

医療機関名、所在地、電話番号

※当診療科の主治医、研修医、看護士等によって、診療内容が多少異なる場合があります。ご了承ください。

検査項目表: eGFR、肌酐、尿素窒素、カルシウム、リン、マグネシウム、鉄、ビタミンD

C. 遺伝子検査 (該当する項目に☑を記入する)

遺伝子検査の結果

D. 診断書

以下の内容を記載し、自己記入できる。該当する項目に☑を記入する。

<診断カテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

重症度に関する項目

症状の経過、経過、特記すべき事項など

症状の経過、経過、特記すべき事項などの記入欄

■ 発症と経過

発症と経過の記録表: 発症前、発症時、発症後





□ 新規 □ 更新

■ 基本情報

受診者番号, 姓(漢字), 氏名(かな), 性別(男/女), 年齢(年/月/日), 性別(男/女), 出生年月日, 出生地(市区町村), 出生時体重(kg), 出生時身長(cm), 家族歴, 発症年月, 社会保険, 介護認定, 移動の程度, 身の回りの管理, はたしの運動, 寝た/不眠, 不安/ふさぎ込み

■ 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

Blank text area for symptoms and course.

A. 症状

1. 筋力低下, 2. 筋萎縮, 3. 関節拘縮

B. 検査所見

1. 筋生検で特徴的な筋病変を認める, 2. 遺伝子検査で遺伝的診断が確定している

C. その他の所見

1. 骨格異常, 2. 呼吸器異常, 3. 心臓異常, 4. 消化器異常, 5. 泌尿器異常, 6. 感覚障害

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

1. AとBの両方を満たし, かつCのいずれか1つ以上の検査で異常を認める, 2. AとBのいずれかを満たし, Bは正常範囲または軽度だが, Cをより以上に認め, 以下の項目を全て満たす

■ 重症度分類に関する事項

modified Rankin Scale (mRS)

0. まったく症状がない, 1. 軽症(歩行も自立), 2. 軽度(歩行も自立), 3. 中等(歩行も自立), 4. 中等(歩行も自立), 5. 重症(歩行も自立)

食事・栄養

0. 正常, 1. 軽症, 2. 軽度, 3. 中等, 4. 重症

呼吸

0. 正常, 1. 軽症, 2. 軽度, 3. 中等, 4. 重症

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

発用の有無, 発用期間, 発用回数, 発用時間, 発用回数, 発用時間

医師の氏名, 印, 記載年月日, 平成 年 月 日

※病状が異なる場合は, 複数記載してください. ※記載が不明な場合は, 医師の判断を仰ぎます.

□ 新規 □ 更新

■ 基本情報

受診者番号, 姓(漢字), 氏名(かな), 性別(男/女), 年齢(年/月/日), 性別(男/女), 出生年月日, 出生地(市区町村), 出生時体重(kg), 出生時身長(cm), 家族歴, 発症年月, 社会保険, 介護認定, 移動の程度, 身の回りの管理, はたしの運動, 寝た/不眠, 不安/ふさぎ込み

■ 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

Blank text area for symptoms and course.

A. 症状

1. 咀嚼困難, 2. 嚥下困難, 3. 呼吸困難, 4. 発声困難, 5. 嚔息, 6. 呼吸器異常

B. 検査所見

1. 唾液腺生検で特徴的な病変を認める

C. 検査値

唾液腺より唾液の存在

D. 進行性検査

唾液腺生検の実施, SSIによる検査性変更

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

0. 軽度, 1. 軽度, 2. 軽度, 3. 軽度, 4. 軽度

■ 重症度分類に関する事項

modified Rankin Scale (mRS)

0. まったく症状がない, 1. 軽症(歩行も自立), 2. 軽度(歩行も自立), 3. 中等(歩行も自立), 4. 中等(歩行も自立), 5. 重症(歩行も自立)

食事・栄養

0. 正常, 1. 軽症, 2. 軽度, 3. 中等, 4. 重症

呼吸

0. 正常, 1. 軽症, 2. 軽度, 3. 中等, 4. 重症

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

発用の有無, 発用期間, 発用回数, 発用時間, 発用回数, 発用時間

医師の氏名, 印, 記載年月日, 平成 年 月 日

※病状が異なる場合は, 複数記載してください. ※記載が不明な場合は, 医師の判断を仰ぎます.

