

■ 基本情報

受付番号, 氏名, 性別, 年齢, 生年月日, 住所, 家族歴, 既往症, 生活習慣, 移動の既往, 今の住居の管理, ふたごの産歴, 産後/分娩経過, 不交/不交さき込み

■ 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

A. 臨床, B. 検査所見 (該当する項目に必ず記入する), C. 鑑別診断, D. 遺伝学的検査

231 α₁-アンチトリプシン欠乏症

受付番号, 氏名, 性別, 年齢, 生年月日, 住所, 家族歴, 既往症, 生活習慣, 移動の既往, 今の住居の管理, ふたごの産歴, 産後/分娩経過, 不交/不交さき込み

■ 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

A. 臨床, B. 検査所見 (該当する項目に必ず記入する), C. 鑑別診断, D. 遺伝学的検査

<診断のカテゴリ> (該当する項目に必ず記入する)

Definite: 症状 (Aの1,2) + 検査所見 (Bの1,2,3) を満たし, ... Possible: 症状 (Aの1,2) + 検査所見 (Bの1,2,3) を満たし, ...

<診断のカテゴリ> (該当する項目に必ず記入する)

Definite: Aのうち2項目以上をBの1を満たし, ... Possible: Bの1を満たし, ...

■ 重症度分類に関する事項 (重症度) (該当する項目に必ず記入する)

以下の1-3の項目にて、重症度分類を決定する。重症度は診断時、治療時、経過観察時に必ず記入する。B/C/Dに該当する場合は、重症度を決定する。B/C/Dに該当しない場合は、重症度を決定しない。

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無, 開始時期, 終了時期, 理由, 人工呼吸器の種類, 人工呼吸器のモード, 人工呼吸器の調整, 人工呼吸器のトラブルシューティング

医師の氏名, 医師の職名, 医師の所属, 医師の電話番号

※ 病状の経過、検査結果、治療経過、その他重要な経過を記載すること。 ... 医師の氏名、医師の職名、医師の所属、医師の電話番号を記載すること。

Definite: 症状 (Aの1,2) + 検査所見 (Bの1,2,3) を満たし, ... Possible: 症状 (Aの1,2) + 検査所見 (Bの1,2,3) を満たし, ...

■ 重症度分類に関する事項 (重症度) (該当する項目に必ず記入する)

以下の1-3の項目にて、重症度分類を決定する。重症度は診断時、治療時、経過観察時に必ず記入する。重症度は診断時、治療時、経過観察時に必ず記入する。重症度は診断時、治療時、経過観察時に必ず記入する。

α₁-AT (mg/dL) %, α₁-AT (mg/dL) %, α₁-AT (mg/dL) %, α₁-AT (mg/dL) %

α₁-AT (mg/dL) %, α₁-AT (mg/dL) %, α₁-AT (mg/dL) %, α₁-AT (mg/dL) %

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無, 開始時期, 終了時期, 理由, 人工呼吸器の種類, 人工呼吸器のモード, 人工呼吸器の調整, 人工呼吸器のトラブルシューティング

医師の氏名, 医師の職名, 医師の所属, 医師の電話番号

※ 病状の経過、検査結果、治療経過、その他重要な経過を記載すること。 ... 医師の氏名、医師の職名、医師の所属、医師の電話番号を記載すること。

■ 基本情報

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

■ 診断基準に関する事項

症状の経過、経過、物忘れに関する事項

Blank text area for symptoms and history.

A. 主要所見 (該当する項目に○を記入する)

Form with checkboxes for symptoms like memory impairment and cognitive decline.

B. 多発所見

Form with checkboxes for various clinical findings.

<診断のカテゴリ> (該当する項目に○を記入する)

Form with checkboxes for diagnostic categories.

■ 検査所見 (該当する項目に○を記入する)

Form with checkboxes for laboratory and imaging findings.

Form with checkboxes for physical examination findings.

Form with checkboxes for medical history and symptoms.

Footnote text providing additional information and disclaimers.

Form with checkboxes for physical examination findings, including vision, hearing, and neurological tests.

■ 重症度分類に関する事項 (該当する番号に○をつける)

1) 発症

Form with checkboxes for onset type.

2) modified Rankin Scale (mRS)

Form with checkboxes for mRS scale.

3) 食事・栄養

Form with checkboxes for nutrition status.

4) 褥瘡

Form with checkboxes for pressure ulcers.

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

Form with checkboxes for mechanical ventilation.

234-5 ベルオキシゾーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)(顕発性ニューロ症候型)型)

■ 基本情報
受診番号
性別 年齢 所在地
病歴
検査結果
社会保険
生活状況

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

A. 症状 (該当する項目に記を記入する)

以下の項目を複数選択
1. 異常 2. 異常 3. 不明

B. 検査所見

1. 生化学的検査
2. 脳MRIにて解離帯を認める所見
3. 尿生化学による診断的特徴の判定

C. 遺伝学的検査 (該当する項目に記を記入する)

遺伝子検査の有無
遺伝学的・遺伝学的検査実施施設名
Consensus Statement (2016) への同意を判定

D. 鑑別診断

以下の病名を複数し、全て除外できる。除外できた病名に記を記入する。
1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明

<診断のカテゴリ> (該当する項目に記を記入する)

以下診断基準(1)の項目を全て満たすもの
以下診断基準(2)の項目のうち1つを満たすもの
(1) 症状で述べた項目 (2) 尿生化学検査、血中カテコールアミン
(3) 尿生化学による診断的特徴の低下 (4) 尿生化学検査で異常を認める
(5) 尿生化学検査で正常

■ 発症と経過

発症時期 : 歳 ヶ月
診断に至った経緯 :

■ 治療その他 (該当する項目に記を記入する)

1. 食事・栄養療法 2. プロバイオティクス・プレバイオティクス療法 3. ビタミンB6 4. 血中カテコールアミン低下薬 5. 補腎薬 6. その他
1. 実施 2. 未実施 3. 不明

■ 重症度分類に関する事項

modified Rankin Scale (mRS)

1. まったく正常でない 2. 軽度障害 (日常生活に支障をきたす程度)
3. 中等度障害 (日常生活に支障をきたす程度)
4. 重度障害 (日常生活に支障をきたす程度)
5. 最重度障害 (日常生活に支障をきたす程度)

食事・栄養

1. 実施なし 2. 実施中
3. 食料摂取の工夫や、食料中の成分の工夫を必要とする
4. 食事・栄養管理に何らかの介入を要する
5. 全面的に栄養的栄養管理に依存している

呼吸

1. 実施なし 2. 実施中
3. 呼吸器の低下などの特徴があるが、社会生活・日常生活に支障なく、呼吸器管理のために呼吸器管理などの介入が必要
4. 呼吸器管理に何らかの介入を要する
5. 全面的に呼吸器的栄養管理に依存している

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無
使用期間
種類
使用状況
人工呼吸器
食事
嚥下
人介
嚥下介助
嚥下コントロール

医療情報

医療機関所在地
電話番号
医師の氏名
印 記載年月日 性別 年 月 日
※命書または印刷のこと

234-6 ベルオキシゾーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)(アカタラセミア(無カタラーゼ血症))

■ 基本情報
受診番号
性別 年齢 所在地
病歴
検査結果
社会保険
生活状況

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

A. 症状 (該当する項目に記を記入する)

以下の項目を複数選択
1. 異常 2. 異常 3. 不明

B. 検査所見

1. 尿中カタラーゼ活性を認めない
2. 尿中カタラーゼ活性を認める
3. 尿中カタラーゼ活性を認めないことよりも認めない、血液中のカタラーゼ活性を測定することによる
1. 異常 2. 異常 3. 不明

C. 遺伝学的検査 (該当する項目に記を記入する)

遺伝子検査の有無
遺伝学的・遺伝学的検査実施施設名
Consensus Statement (2016) への同意を判定

D. 鑑別診断

以下の病名を複数し、全て除外できる。除外できた病名に記を記入する。
1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明

<診断のカテゴリ> (該当する項目に記を記入する)

以下診断基準(1)の項目を全て満たすもの
(1) 主要項目で述べた項目 (2) 尿中カタラーゼ活性の低下
Consensus Statement (2016) への同意を認めたもの
(3) 尿生化学検査で正常

■ 発症と経過

発症時期 : 歳 ヶ月
診断に至った経緯 :

■ 治療その他 (該当する項目に記を記入する)

1. 実施 2. 未実施 3. 不明

■ 重症度分類に関する事項

modified Rankin Scale (mRS)

1. まったく正常でない 2. 軽度障害 (日常生活に支障をきたす程度)
3. 中等度障害 (日常生活に支障をきたす程度)
4. 重度障害 (日常生活に支障をきたす程度)
5. 最重度障害 (日常生活に支障をきたす程度)

食事・栄養

1. 実施なし 2. 実施中
3. 食料摂取の工夫や、食料中の成分の工夫を必要とする
4. 食事・栄養管理に何らかの介入を要する
5. 全面的に栄養的栄養管理に依存している

呼吸

1. 実施なし 2. 実施中
3. 呼吸器の低下などの特徴があるが、社会生活・日常生活に支障なく、呼吸器管理のために呼吸器管理などの介入が必要
4. 呼吸器管理に何らかの介入を要する
5. 全面的に呼吸器的栄養管理に依存している

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無
使用期間
種類
使用状況
人工呼吸器
食事
嚥下
人介
嚥下介助
嚥下コントロール

医療情報

医療機関所在地
電話番号
医師の氏名
印 記載年月日 性別 年 月 日
※命書または印刷のこと

□ 新規 □ 更新

■ 基本情報

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

■ 診断基準に関する事項

Form for recording symptoms and signs.

A. 症状

Form for recording symptoms like fatigue and weight change.

B. 検査所見

Form for recording lab results like TSH and calcium levels.

C. 鑑別診断

Form for recording differential diagnoses like hypothyroidism.

<診断のカテゴリー> (該当する項目に記号を記入する)

Form for selecting diagnostic categories.

□ 新規 □ 更新

■ 基本情報

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

■ 診断基準に関する事項

Form for recording symptoms and signs.

A. 症状

Form for recording symptoms like fatigue and weight change.

B. 検査所見

Form for recording lab results like TSH and calcium levels.

C. 鑑別診断

Form for recording differential diagnoses like hypothyroidism.

D. 遺伝学的検査 (該当する項目に記号を記入する)

Form for recording genetic test results.

■ 検査所見 (該当する項目に記号を記入する)

Table for recording lab test results like TSH and calcium.

■ 遺伝学的検査

Form for recording genetic test results.

■ 治療その他

Form for recording treatment and other details.

■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に記号を記入する)

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.

医療機関名

Form for recording hospital name and address.

医師の氏名

Form for recording doctor's name and stamp.

<診断のカテゴリー> (該当する項目に記号を記入する)

Form for selecting diagnostic categories.

■ 検査所見 (該当する項目に記号を記入する)

Table for recording lab test results like TSH and calcium.

■ 治療その他

Form for recording treatment and other details.

■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に記号を記入する)

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.

医療機関名

Form for recording hospital name and address.

医師の氏名

Form for recording doctor's name and stamp.

<診断のカテゴリー> (該当する項目に記号を記入する)

Form for selecting diagnostic categories.

