

238-1 ビタミンD 抵抗性くる病/骨軟化症 (くる病)

新規 更新

■ 基本情報

受診番号, 性別, 年齢, 生年月日, 出身地, 家族歴, 発症年月, 社会保険, 生活状況, 病歴の概要, 身体の状態, 現在の治療, 過去の治療, 家族の病歴, 遺伝子検査, 検査結果

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特徴すべき事項など

A. 臨床所見 (該当する項目に☑を記入する)

大項目: 1. 骨密度測定, 2. 血清アルカリホスファターゼ, 3. 血清カルシウム, 4. 尿中カルシウム, 5. 尿中カルシウム/クレアチニン, 6. 尿中カルシウム/クレアチニン, 7. 尿中カルシウム/クレアチニン, 8. 尿中カルシウム/クレアチニン, 9. 尿中カルシウム/クレアチニン

B. 鑑別診断

以下の病名を鑑別し、全て除外できる。除外できなかった病名に☑を記入する。

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

確定: B. 鑑別診断における病名が除外でき、A. 臨床所見の大部分かつ小項目の2つを満たすもの
疑い: B. 鑑別診断における病名が除外でき、A. 臨床所見の大部分かつ小項目の2つのうち1つを満たすもの
確定: B. 鑑別診断における病名が除外でき、A. 臨床所見の大部分かつ小項目の2つのうち1つを満たすもの

■ 検査所見 (該当する項目に☑を記入する)

血中濃度測定: 測定日, 測定方法, 測定値, 参考値
血清: 25(OH)D, 1,25(OH)2D, PTHrP, PTH, ALP, Ca, Mg, PO4, Urea, Cr, eGFR

■ 遺伝子学的検査

遺伝子検査の実施: CYP27B1, CYP19A1, CYP11A1, CYP17A1, CYP17B1, CYP17D1, CYP17E1, CYP17F1, CYP17G1, CYP17H1, CYP17I1, CYP17J1, CYP17K1, CYP17L1, CYP17M1, CYP17N1, CYP17O1, CYP17P1, CYP17Q1, CYP17R1, CYP17S1, CYP17T1, CYP17U1, CYP17V1, CYP17W1, CYP17X1, CYP17Y1, CYP17Z1

■ 画像その他

骨格画像の取得: X線, CT, MRI, PET/CT, PET/MRI

■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に☑を記入する)

確定: 生化学検査を認めるものの、骨密度測定値がT値で-2.5以下(骨質低下)あり、骨質低下(骨質低下)あり、骨質低下(骨質低下)あり、骨質低下(骨質低下)あり、骨質低下(骨質低下)あり、骨質低下(骨質低下)あり、骨質低下(骨質低下)あり、骨質低下(骨質低下)あり、骨質低下(骨質低下)あり、骨質低下(骨質低下)あり

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無: あり/なし
機器の種類: 非侵襲的陽圧呼吸器, 気管挿入型人工呼吸器, 気管挿入型人工呼吸器
設定値: 呼吸機の種類, 呼吸機の種類, 呼吸機の種類, 呼吸機の種類, 呼吸機の種類, 呼吸機の種類, 呼吸機の種類, 呼吸機の種類, 呼吸機の種類, 呼吸機の種類

238-2 ビタミンD 抵抗性くる病/骨軟化症 (骨軟化症)

新規 更新

■ 基本情報

受診番号, 性別, 年齢, 生年月日, 出身地, 家族歴, 発症年月, 社会保険, 生活状況, 病歴の概要, 身体の状態, 現在の治療, 過去の治療, 家族の病歴, 遺伝子検査, 検査結果

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特徴すべき事項など

A. 臨床所見 (該当する項目に☑を記入する)

大項目: 1. 骨密度測定, 2. 血清アルカリホスファターゼ, 3. 血清カルシウム, 4. 尿中カルシウム, 5. 尿中カルシウム/クレアチニン, 6. 尿中カルシウム/クレアチニン, 7. 尿中カルシウム/クレアチニン, 8. 尿中カルシウム/クレアチニン, 9. 尿中カルシウム/クレアチニン

B. 鑑別診断

以下の病名を鑑別し、全て除外できる。除外できなかった病名に☑を記入する。

■ 検査所見 (該当する項目に☑を記入する)

血中濃度測定: 測定日, 測定方法, 測定値, 参考値
血清: 25(OH)D, 1,25(OH)2D, PTHrP, PTH, ALP, Ca, Mg, PO4, Urea, Cr, eGFR

■ 遺伝子学的検査

遺伝子検査の実施: CYP27B1, CYP19A1, CYP11A1, CYP17A1, CYP17B1, CYP17D1, CYP17E1, CYP17F1, CYP17G1, CYP17H1, CYP17I1, CYP17J1, CYP17K1, CYP17L1, CYP17M1, CYP17N1, CYP17O1, CYP17P1, CYP17Q1, CYP17R1, CYP17S1, CYP17T1, CYP17U1, CYP17V1, CYP17W1, CYP17X1, CYP17Y1, CYP17Z1

■ 画像その他

骨格画像の取得: X線, CT, MRI, PET/CT, PET/MRI

■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に☑を記入する)

確定: 生化学検査を認めるものの、骨密度測定値がT値で-2.5以下(骨質低下)あり、骨質低下(骨質低下)あり、骨質低下(骨質低下)あり、骨質低下(骨質低下)あり、骨質低下(骨質低下)あり、骨質低下(骨質低下)あり、骨質低下(骨質低下)あり、骨質低下(骨質低下)あり、骨質低下(骨質低下)あり、骨質低下(骨質低下)あり

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無: あり/なし
機器の種類: 非侵襲的陽圧呼吸器, 気管挿入型人工呼吸器, 気管挿入型人工呼吸器
設定値: 呼吸機の種類, 呼吸機の種類, 呼吸機の種類, 呼吸機の種類, 呼吸機の種類, 呼吸機の種類, 呼吸機の種類, 呼吸機の種類, 呼吸機の種類, 呼吸機の種類

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

確定: B. 鑑別診断における病名が除外でき、A. 臨床所見の大部分かつ小項目の2つを満たすもの
疑い: B. 鑑別診断における病名が除外でき、A. 臨床所見の大部分かつ小項目の2つのうち1つを満たすもの
確定: B. 鑑別診断における病名が除外でき、A. 臨床所見の大部分かつ小項目の2つのうち1つを満たすもの

確定: B. 鑑別診断における病名が除外でき、A. 臨床所見の大部分かつ小項目の2つを満たすもの
疑い: B. 鑑別診断における病名が除外でき、A. 臨床所見の大部分かつ小項目の2つのうち1つを満たすもの
確定: B. 鑑別診断における病名が除外でき、A. 臨床所見の大部分かつ小項目の2つのうち1つを満たすもの

229-1 ビタミンD依存性くる病/骨軟化症1型(ビタミンD依存症1型)

□ 新規 □ 更新

■ 基本情報

受診者番号, 性別, 年齢, 病名, 病歴, 家族歴, 発症年月, 生活環境, 検査結果, 移動の経緯, 身体の特徴, 本人の感想, 病歴/不感症, 不安/不安定感

■ 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. 血液検査

Table with 3 columns: 検査項目 (e.g., 1. 25(OH)D), 結果 (e.g., 1. 低下), 参考値/コメント (e.g., 2. 参考値 3. 不明)

B. 画像診断

以下の写真を撮影し、全て添付できる。除外できなかった場合は記入する。

C. 遺伝子検査 (該当する項目に○を記入する)

遺伝子検査の有無, 遺伝子検査の結果

<診断のカテゴリー> (該当する項目に○を記入する)

確定診断, 疑い診断, 経過不明

■ 検査所見 (該当する項目に○を記入する)

血中濃度測定, 測定日, 測定値, 測定方法, 測定部位

■ 治療その他 (更新)

治療内容

■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に○を記入する)

経過, コロカルシウム, コレステロール

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

呼吸器の使用, 種類, 使用状況, 主治医, 医師の氏名

医師の氏名, 電話番号

※検査項目に○を記入する場合は、検査項目に○を記入する欄に○を記入することになります。

229-2 ビタミンD依存性くる病/骨軟化症2型(ビタミンD依存症2型)

□ 新規 □ 更新

■ 基本情報

受診者番号, 性別, 年齢, 病名, 病歴, 家族歴, 発症年月, 生活環境, 検査結果, 移動の経緯, 身体の特徴, 本人の感想, 病歴/不感症, 不安/不安定感

■ 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. 血液検査

Table with 3 columns: 検査項目 (e.g., 1. 25(OH)D), 結果 (e.g., 1. 低下), 参考値/コメント (e.g., 2. 参考値 3. 不明)

B. 画像診断

以下の写真を撮影し、全て添付できる。除外できなかった場合は記入すること。

C. 遺伝子検査 (該当する項目に○を記入する)

遺伝子検査の有無, 遺伝子検査の結果

<診断のカテゴリー> (該当する項目に○を記入する)

確定診断, 疑い診断, 経過不明

■ 検査所見 (該当する項目に○を記入する)

血中濃度測定, 測定日, 測定値, 測定方法, 測定部位

■ 治療その他 (更新)

治療内容

■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に○を記入する)

経過, コロカルシウム, コレステロール

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

呼吸器の使用, 種類, 使用状況, 主治医, 医師の氏名

医師の氏名, 電話番号

※検査項目に○を記入する場合は、検査項目に○を記入する欄に○を記入することになります。

■ 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

Form for diagnostic criteria including A. 症状 and B. 遺伝学的検査 (該当する項目にのみ記入する).

<診断の категория> (該当する項目にのみ記入する)

Form for diagnostic category with checkboxes for '該当' and '該当しない'.

■ 重症度分類に関する事項

Form for severity classification (先天性聴覚障害の重症度評価 (1-7) 合計 点).

■ 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

Form for diagnostic criteria including A. 症状 and <診断の категория>.

■ 重症度分類に関する事項

Form for severity classification (先天性聴覚障害の重症度評価 (1-7) 合計 点).

(1-7)の各項目について、該当する項目にのみ記入する

Form for marking applicable items for severity classification.

(1-7)の各項目について、該当する項目にのみ記入する

Form for marking applicable items for severity classification (continued).

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

Form for artificial ventilation details including start/end dates and usage.

Form for hospital name and patient ID.

Printed date and time fields.

Footnote text regarding data collection and usage.

(1-7)の各項目について、該当する項目にのみ記入する

Form for marking applicable items for severity classification (continued).

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

Form for artificial ventilation details including start/end dates and usage.

Form for hospital name and patient ID.

Printed date and time fields.

Footnote text regarding data collection and usage.

■ 基本情報

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

■ 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 該当する項目に○を記入する

Table with 2 columns: Symptom description and checkboxes for presence/absence.

<診断のカテゴリ>

Form for diagnostic category selection.

■ 重症度分類に関する事項

先天的や獲得性の重症度評価 (1-VI合計 点)

Form for severity classification with checkboxes for various criteria.

■ 基本情報

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

■ 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

Table with 2 columns: Symptom description and checkboxes for presence/absence.

<診断のカテゴリ>

Form for diagnostic category selection.

■ 重症度分類に関する事項

先天的や獲得性の重症度評価 (1-VI合計 点)

Form for severity classification with checkboxes for various criteria.

(1-VIの各項目について、該当する項目に○を記入する)

Form for severity classification checkboxes.

(1-VIの各項目について、該当する項目に○を記入する)

Form for severity classification checkboxes.

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

Form for artificial ventilation usage with checkboxes for various modes.

Form for patient information including name, hospital, and doctor.

Notes and instructions for the artificial ventilation section.

Form for severity classification checkboxes.

Form for artificial ventilation usage with checkboxes for various modes.

Form for patient information including name, hospital, and doctor.

Notes and instructions for the artificial ventilation section.

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

Form for artificial ventilation usage with checkboxes for various modes.

Notes and instructions for the artificial ventilation section.

244 メールシロップ薬

■ 基本情報

処方箋番号、製剤番号、処方名、処方科、処方年月日、処方所、処方内容、処方回数、処方期間、処方回数、処方期間、処方回数、処方期間

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特徴すべき事項など

A. 検査所見

①血清コレステロール値、②尿中コレステロール値、③尿中コレステロール/クレアチニン比、④尿中コレステロール/クレアチニン比、⑤尿中コレステロール/クレアチニン比

B. 鑑別診断

以下を鑑別し、全て除外できる。除外できない場合は記入する

<診断のカテゴリー>

確定診断、確定診断、確定診断

■ 重症度分類に関する事項

先天性肥満症候群の重症度評価 (1-4) 計表 40

検査項目、検査項目、検査項目

(1-4)の各項目について該当する項目に記を記入する

①検査項目の重症度評価、②検査項目の重症度評価、③検査項目の重症度評価、④検査項目の重症度評価

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無、種類、種類、種類、種類、種類、種類

医師の氏名、医師の氏名、医師の氏名、医師の氏名

※検査項目、検査項目、検査項目

245 プロピオン酸血症

■ 基本情報

処方箋番号、製剤番号、処方名、処方科、処方年月日、処方所、処方内容、処方回数、処方期間、処方回数、処方期間

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特徴すべき事項など

A. 検査所見

①血液アミノ酸分析、②尿中アミノ酸分析、③尿中アミノ酸分析、④尿中アミノ酸分析

B. 鑑別診断

以下を鑑別し、全て除外できる。除外できない場合は記入する

<診断のカテゴリー>

確定診断、確定診断、確定診断

■ 重症度分類に関する事項

先天性肥満症候群の重症度評価 (1-4) 計表 40

検査項目、検査項目、検査項目

(1-4)の各項目について該当する項目に記を記入する

①検査項目の重症度評価、②検査項目の重症度評価、③検査項目の重症度評価、④検査項目の重症度評価

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無、種類、種類、種類、種類、種類、種類

医師の氏名、医師の氏名、医師の氏名、医師の氏名

※検査項目、検査項目、検査項目

新規 更新

■ 基本情報

受診番号			
性別	男(実年)	性(年齢)	名(年齢)
家族番号	住所		
生年月日	西暦 年 月 日	性別	1.男 2.女
出生年月村			
出生時体重(測定のある場合)	性(実年)	性(年齢)	名(年齢)
病歴	1.あり 2.なし 3.不明 発症年齢(月) 1.男 2.女 3.不明(男性) 4.不明(女性) 5.月又(C/F) 7.祖母(父方) 8.祖父(母方) 9.祖母(母方) 10.いとこ 11.その他 12.不明		
発症年月	西暦 年 月 日		
生食種類	食環境	食環境	食環境
生食状況	1.全くない 2.1 3.2 4.3 5.4 6.5		
移動の制限	1.歩き回るのが難しい(1) 2.いくつかの範囲に限る(2) 3.ほとんどできない(3)		
歩行時の苦痛	1.頻りに歩ける(1) 2.歩けるが頻りに歩けない(2) 3.歩けない(3)		
ふたりの話さ	1.問題がない(1) 2.いくつかの問題がある(2) 3.行方がわからない(3)		
歩行/不歩行	1.はい(1) 2.中間である(2) 3.いいえ(3)		
不歩/歩き始める	1.問題がない(1) 2.中絶する(2) 3.ひどく不安定な歩みで歩いている(3)		

■ 診断基準に関する事項

病状の概観、経過、特記すべき事項など

A. 検査所見 (該当する項目に○を記入)

①血液タンパク質分析: ノロイコニルカルニチン (NLC) の増加	1.検査 2.陽性 3.不明
②尿中代謝産物分析: フェニルピロラクト、フェニルピロラクトアシド、フェニルピロラクトアシド	1.検査 2.陽性 3.不明
③血液アミノ酸プロファイル: 血液アミノ酸	1.検査 2.陽性 3.不明
④生食中のメチルマロン酸、血中メチルマロン酸	1.検査 2.陽性 3.不明
⑤生食中のメチルマロン酸、血中メチルマロン酸	1.検査 2.陽性 3.不明

B. 臨床経過

以下の項目を全て観察できる。観察できなかった項目に○を記入する。	1.全て観察 2.一部観察 3.不明
①メチルマロン酸血症	②コチリン血に増加

<診断のカギワード>

1. 検出されたメチルマロン酸血症	1.検査 2.陽性 3.不明
-------------------	----------------

<原因となる代謝障害> (該当する項目に○を記入)

遺伝形式: ①常染色体劣性 ②常染色体劣性 ③X連鎖劣性 ④X連鎖劣性	1.両性 2.片側性
検査方法: ①遺伝子解析 ②血液検査 ③尿検査 ④その他	⑤不明

■ 重症度分類に関する事項

先天性代謝異常の重症度分類 (日本先天性代謝異常学会) (1〜7年計画) A0

重症度分類: 以下の1から7までの重症度分類(総合点)をもとに以下項目に○を記入する。  
①重症度は1の場合(1〜7までの重症度) ②重症度は2以上の項目がある場合  
③重症度は3以上の項目がある場合 ④重症度は4以上の項目がある場合

[1〜7年計画] (該当する項目に○を記入)

1. 重症度分類(総合点) 2. 重症度分類(総合点) 3. 重症度分類(総合点) 4. 重症度分類(総合点) 5. 重症度分類(総合点) 6. 重症度分類(総合点) 7. 重症度分類(総合点)

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の必要性	1.あり
呼吸器の種類	気管 年 月 日
理由	1.呼吸器に依存した人工呼吸器 2.呼吸器を介した人工呼吸器
病状	1.閉鎖性肺病 2.気管支炎 3.肺気腫 4.肺水腫 5.その他
主治医	呼吸 小児科 小児科 小児科
治療	酸素 トリプル呼吸 呼吸器治療
経過	良好 悪化 不明
呼吸器のコントロール	呼吸器コントロール

重症度分類	重症度分類
重症度分類	重症度分類
重症度分類	重症度分類

1. 重症度分類(総合点) 2. 重症度分類(総合点) 3. 重症度分類(総合点) 4. 重症度分類(総合点) 5. 重症度分類(総合点) 6. 重症度分類(総合点) 7. 重症度分類(総合点)

新規 更新

■ 基本情報

受診番号			
性別	男(実年)	性(年齢)	名(年齢)
家族番号	住所		
生年月日	西暦 年 月 日	性別	1.男 2.女
出生年月村			
出生時体重(測定のある場合)	性(実年)	性(年齢)	名(年齢)
病歴	1.あり 2.なし 3.不明 発症年齢(月) 1.男 2.女 3.不明(男性) 4.不明(女性) 5.月又(C/F) 7.祖母(父方) 8.祖父(母方) 9.祖母(母方) 10.いとこ 11.その他 12.不明		
発症年月	西暦 年 月 日		
生食種類	食環境	食環境	食環境
生食状況	1.全くない 2.1 3.2 4.3 5.4 6.5		
移動の制限	1.歩き回るのが難しい(1) 2.いくつかの範囲に限る(2) 3.ほとんどできない(3)		
歩行時の苦痛	1.頻りに歩ける(1) 2.歩けるが頻りに歩けない(2) 3.歩けない(3)		
ふたりの話さ	1.問題がない(1) 2.いくつかの問題がある(2) 3.行方がわからない(3)		
歩行/不歩行	1.はい(1) 2.中間である(2) 3.いいえ(3)		
不歩/歩き始める	1.問題がない(1) 2.中絶する(2) 3.ひどく不安定な歩みで歩いている(3)		

■ 診断基準に関する事項

病状の概観、経過、特記すべき事項など

A. 検査所見 (該当する項目に○を記入)

①尿中アミノ酸分析: フェニルピロラクト、フェニルピロラクトアシド	1.検査 2.陽性 3.不明
②尿中代謝産物分析: フェニルピロラクト、フェニルピロラクトアシド	1.検査 2.陽性 3.不明
③血液アミノ酸プロファイル: 血液アミノ酸	1.検査 2.陽性 3.不明
④生食中のメチルマロン酸、血中メチルマロン酸	1.検査 2.陽性 3.不明
⑤生食中のメチルマロン酸、血中メチルマロン酸	1.検査 2.陽性 3.不明

B. 臨床経過 (該当する項目に○を記入)

以下の項目を全て観察できる。観察できなかった項目に○を記入する。	1.全て観察 2.一部観察 3.不明
①メチルマロン酸血症	②コチリン血に増加

C. 診断経過

重症度分類(総合点)	重症度分類(総合点)
重症度分類(総合点)	重症度分類(総合点)
重症度分類(総合点)	重症度分類(総合点)

D. 重症度分類

重症度分類(総合点)	重症度分類(総合点)
------------	------------

<診断のカギワード> (該当する項目に○を記入)

1. 検出されたメチルマロン酸血症	1.検査 2.陽性 3.不明
-------------------	----------------

■ 重症度分類に関する事項

先天性代謝異常の重症度分類 (1〜7年計画) A0

重症度分類: 以下の1から7までの重症度分類(総合点)をもとに以下項目に○を記入する。  
①重症度は1の場合(1〜7までの重症度) ②重症度は2以上の項目がある場合  
③重症度は3以上の項目がある場合 ④重症度は4以上の項目がある場合

[1〜7年計画] (該当する項目に○を記入)

1. 重症度分類(総合点) 2. 重症度分類(総合点) 3. 重症度分類(総合点) 4. 重症度分類(総合点) 5. 重症度分類(総合点) 6. 重症度分類(総合点) 7. 重症度分類(総合点)

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の必要性	1.あり
呼吸器の種類	気管 年 月 日
理由	1.呼吸器に依存した人工呼吸器 2.呼吸器を介した人工呼吸器
病状	1.閉鎖性肺病 2.気管支炎 3.肺気腫 4.肺水腫 5.その他
主治医	呼吸 小児科 小児科 小児科
治療	酸素 トリプル呼吸 呼吸器治療
経過	良好 悪化 不明
呼吸器のコントロール	呼吸器コントロール

医師氏名  
〒〒〒〒〒  
診療科  
〒〒〒〒  
印 記載年月日：平成 年 月 日 自治基または印刷のこと

※本調査は、特定の病名に罹患して、医療機関に診察を受けていること、または医師の診断を受けていること、または患者自身が診断を受けていることに基づいて行われます。また、患者自身が診断を受けていること、または医師の診断を受けていることに基づいて行われます。また、患者自身が診断を受けていること、または医師の診断を受けていることに基づいて行われます。

248 グルコーストランスポーター1欠損症  新規  更新

■ 基本情報

氏名(漢字) 姓(ふりがな) 名(ふりがな)  
性別(男/女)  
生年月日 西暦 年 月 日 性別 1.男 2.女  
出生市町村  
出生時氏名(初産の場合は) 姓(漢字) 名(漢字) 姓(ふりがな) 名(ふりがな)  
病歴 1.あり 2.なし 3.不明  
発症年月 西暦 年 月 日  
発症場所 1.自宅 2.学校 3.会社 4.旅行先 5.その他  
生活状況 1.専業主婦 2.専業主夫 3.なし 4.パート 5.その他  
家族構成 1.単独居住 2.夫婦 3.夫婦+子供 4.夫婦+子供+高齢者 5.その他  
家族構成 1.単独居住 2.夫婦 3.夫婦+子供 4.夫婦+子供+高齢者 5.その他  
家族構成 1.単独居住 2.夫婦 3.夫婦+子供 4.夫婦+子供+高齢者 5.その他

■ 診断基準に関する事項

診断の確定、経過、特徴すべき事項など

A. 診断 該当する項目に記号を記入する  
1.あり 2.なし 3.不明  
B. 確定診断 該当する項目に記号を記入する  
1.該当 2.未該当 3.不明  
C. 確定診断の除外 該当する項目に記号を記入する  
1.あり 2.未該当 3.不明  
D. 遺伝学的検査  
1.実施 2.未実施

<診断の категория> (該当する項目に記号を記入する)

A. 家族性 1.あり 2.なし 3.不明  
 B. 遺伝性 1.あり 2.なし 3.不明  
 C. 発症年齢 1.あり 2.なし 3.不明  
 D. 診断 1.あり 2.なし 3.不明

■ 発症と経過 (該当する項目に記号を記入する)

発症年齢(西暦) 年 月 1.該当 2.未該当 3.不明  
発症場所(初発) 1.該当 2.未該当 3.不明  
発症場所(再発) 1.該当 2.未該当 3.不明  
発症場所(その他) 1.該当 2.未該当 3.不明  
発症場所(その他) 1.該当 2.未該当 3.不明

■ 重症度分類に関する事項

先天性的重症度の重症度評価 (1-7点制) A0  
1.0-1.5点 (軽度) 1.6-2.5点 (軽度) 2.6-3.5点 (軽度) 3.6-4.5点 (軽度) 4.6-5.5点 (軽度) 5.6-6.5点 (軽度) 6.6-7.0点 (軽度)

(1-7点の各項目について、該当する項目に記号を記入する)

1. 診断の確定 (1-7点) 1.あり 2.なし 3.不明  
2. 診断の除外 (1-7点) 1.あり 2.なし 3.不明  
3. 確定診断 (1-7点) 1.あり 2.なし 3.不明  
4. 確定診断の除外 (1-7点) 1.あり 2.なし 3.不明  
5. 遺伝学的検査 (1-7点) 1.あり 2.なし 3.不明  
6. 診断の確定 (1-7点) 1.あり 2.なし 3.不明  
7. 診断の除外 (1-7点) 1.あり 2.なし 3.不明  
8. 確定診断 (1-7点) 1.あり 2.なし 3.不明  
9. 確定診断の除外 (1-7点) 1.あり 2.なし 3.不明  
10. 遺伝学的検査 (1-7点) 1.あり 2.なし 3.不明

■ 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			
開始日時	西暦 年 月 日	開始の時刻	1.あり 2.なし	
種類	2.吸引装置を介した人工呼吸器 3.非マスク式人工呼吸器を使用した人工呼吸器			
使用状況	1.常時使用 2.夜間・夜明けに限り 3.必要に応じて 4.現段階で使用			
生活状況	食事	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助	中継子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	更衣	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助が不可	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 部分介助
	入浴	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助が不可	歩行	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	脱衣着履	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不可	排泄	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 部分介助
	車椅子コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助	昇降機コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	浴槽コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助		

医師情報	〒 〇〇〇〇〇					
医師姓(姓)名	〇〇〇					
医師の名	〇〇〇					
印	〇	〇	〇	〇	〇	〇

- ・生活状況(1)～(6)欄に「自立」「部分介助」「全介助」のいずれかの項目が選択された場合は、その項目の下の説明欄に必要事項を記入してください。
- ・「食事」欄に「自立」「部分介助が不可」を選択した場合は、食事の種類(例:野菜、肉、魚、卵、豆腐、パン、麺類など)を具体的に記入してください。
- ・「脱衣着履」欄に「自立」「部分介助が不可」を選択した場合は、脱衣着履の具体的な状況を記入してください。
- ・「車椅子コントロール」欄に「自立」「部分介助」「全介助」を選択した場合は、具体的な状況を記入してください。

249 グルコース血値1型

新規  更新

■ 基本情報

患者番号					
性別	2.男(男)	3.女(女)			
施設番号	住所				
生年月日	西暦 年 月 日	性別	1.男	2.女	
出生地(国)					
出生地(都道府県)					
入院歴	1.あり 2.なし 3.不明 4.入院(理由) 5.入院(理由) 6.退院(理由) 7.退院(理由) 8.再入院(理由) 9.再入院(理由) 10.再入院(理由) 11.再入院(理由)				
入院年月	西暦 年 月				
生活状況	1.自立 2.歩行支援 3.なし	4.車椅子使用	5.1 6.2 7.3 8.4		
歩行の程度	1.歩む回数が少ない 2.歩む距離が短い 3.歩む速度が遅い				
歩む際の姿勢	1.歩む際に上半身が揺れる 2.歩む際に足が揺れる 3.歩む際に足が踏む音が大きい				
歩む際の足音	1.足音が大きい 2.足音が小さい 3.足音がわからない				
歩む際の足音	1.あり 2.なし	3.不明			
歩む際の足音	1.あり 2.なし	3.不明			

■ 診断基準に関する事項

症状の経過、経過、特徴すべき事項など

A. 主要所見 (該当する項目に○を記入する)

1.首の痛み	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
2.肩の痛み	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
3.腕の痛み	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
4.手の痛み	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
5.足の痛み	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
6.足の痛み	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
7.足の痛み	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
8.足の痛み	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
9.足の痛み	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
10.足の痛み	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし

B. 補足検査 (該当する項目に○を記入する)

1.血糖コントロール良好	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
2.血糖コントロール良好	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
3.血糖コントロール良好	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
4.血糖コントロール良好	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
5.血糖コントロール良好	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
6.血糖コントロール良好	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
7.血糖コントロール良好	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
8.血糖コントロール良好	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
9.血糖コントロール良好	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
10.血糖コントロール良好	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし

C. 進捗評価表

退院日付	1.あり 2.なし
退院日付	1.あり 2.なし

<評価のカテゴリー> (該当する項目に○を記入する)

1.退院日付	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
2.退院日付	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
3.退院日付	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
4.退院日付	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
5.退院日付	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし

■ 重症度分類に関する事項

先ず生活機能評価(1～12)と 40

1.生活機能評価	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
2.生活機能評価	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
3.生活機能評価	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
4.生活機能評価	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
5.生活機能評価	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
6.生活機能評価	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
7.生活機能評価	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
8.生活機能評価	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
9.生活機能評価	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
10.生活機能評価	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
11.生活機能評価	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
12.生活機能評価	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし

(1～12)の該当する項目に○を記入する

1.歩行の程度	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
2.歩行の程度	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
3.歩行の程度	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
4.歩行の程度	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
5.歩行の程度	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
6.歩行の程度	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
7.歩行の程度	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
8.歩行の程度	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
9.歩行の程度	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
10.歩行の程度	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
11.歩行の程度	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
12.歩行の程度	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし

■ 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			
開始日時	西暦 年 月 日	開始の時刻	1.あり 2.なし	
種類	1.吸引装置を介した人工呼吸器 2.非マスク式人工呼吸器を使用した人工呼吸器			
使用状況	1.常時使用 2.夜間・夜明けに限り 3.必要に応じて 4.現段階で使用			
生活状況	食事	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助	中継子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	更衣	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助が不可	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 部分介助
	入浴	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助が不可	歩行	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	脱衣着履	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不可	排泄	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 部分介助
	車椅子コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助	昇降機コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	浴槽コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助		





▼現在より顕著な増悪を認める(以下のいずれかを満たす項目に1つを記入する)
①血球 貧血、②血小板減少、③肝臓、④腎臓、⑤心臓などの臓器機能障害がある。
①血球 貧血、②血小板減少、③肝臓、④腎臓、⑤心臓などの臓器機能障害がある。
①血球 貧血、②血小板減少、③肝臓、④腎臓、⑤心臓などの臓器機能障害がある。

■ 人工呼吸器に繋げる事項 (使用者のみ記入)

使用の有無 1.あり
呼吸器の種類 ①人工呼吸器 ②高圧マスク付人工呼吸器 ③非マスク付人工呼吸器
使用開始日 年 月
接続の状況 1.あり 2.なし
生体反応 食事、嚥下、排泄、活動、睡眠、自覚、意識、四肢運動、呼吸、発熱、咳嗽、痰、呼吸器コンタクト、皮膚コンタクト

医師の氏名
医師の所属
医師の住所
医師の電話番号
年月日 記
年月日

※医師の指示に従って、観察事項について記載してください。記載事項は医師の指示に従ってください。
※医師の指示に従って、観察事項について記載してください。記載事項は医師の指示に従ってください。

□ 新規 □ 更新

250 原簿システム構築

■ 基本情報

受診者番号
性別 年齢
住所
生年月日
出生地
出生年月
家族歴
現在の月
生活状況
移動経路
かかりの病気
本人の自覚
不安/不安定感
不安/不安定感

■ 診断基準に該当する事項

症状の概観、経過、特徴すべき事項など

A. 発熱・寒気・衰弱 該当する項目に記入する

①熱 ②寒気 ③衰弱
④3日間以上の発熱・寒気・衰弱の存在
⑤衰弱による自覚的死亡

B. 検査所見

①血中アミロシアン濃度 (参考値)
②アミロシアン濃度 (参考値)
③血糖値 (参考値)

C. 特殊検査

①血中アミロシアン・アミロシアン (以下項目のうち、血中・尿中に少なくともアミロシアン・アミロシアンを記入する)
②尿中アミロシアン・アミロシアン
③尿中アミロシアン・アミロシアン

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の有無
①なし ②あり

<診断のカテゴリー> (該当する疾病に記入する)

以下の1項目ずつ目をつける(該当する項目を記入)
①1項目以上 ②2項目以上 ③3項目以上 ④4項目以上 ⑤5項目以上 ⑥6項目以上 ⑦7項目以上 ⑧8項目以上 ⑨9項目以上 ⑩10項目以上

■ 重症度分類に関する事項

先天性代謝異常症の重症度分類 (1~7)
重症度分類 (以下の1項目以上を記入)
①重症度分類 ②重症度分類 ③重症度分類 ④重症度分類 ⑤重症度分類 ⑥重症度分類 ⑦重症度分類 ⑧重症度分類 ⑨重症度分類 ⑩重症度分類

(1~7)各項目について該当する項目に記入する

①重症度分類の重症度分類 (以下のいずれかを満たす項目に1つを記入する)
②重症度分類の重症度分類 (以下のいずれかを満たす項目に1つを記入する)
③重症度分類の重症度分類 (以下のいずれかを満たす項目に1つを記入する)
④重症度分類の重症度分類 (以下のいずれかを満たす項目に1つを記入する)
⑤重症度分類の重症度分類 (以下のいずれかを満たす項目に1つを記入する)
⑥重症度分類の重症度分類 (以下のいずれかを満たす項目に1つを記入する)
⑦重症度分類の重症度分類 (以下のいずれかを満たす項目に1つを記入する)
⑧重症度分類の重症度分類 (以下のいずれかを満たす項目に1つを記入する)
⑨重症度分類の重症度分類 (以下のいずれかを満たす項目に1つを記入する)
⑩重症度分類の重症度分類 (以下のいずれかを満たす項目に1つを記入する)

■ 人工呼吸器に繋げる事項 (使用者のみ記入)

使用の有無 1.あり
呼吸器の種類 ①人工呼吸器 ②高圧マスク付人工呼吸器 ③非マスク付人工呼吸器
使用開始日 年 月
接続の状況 1.あり 2.なし
生体反応 食事、嚥下、排泄、活動、睡眠、自覚、意識、四肢運動、呼吸、発熱、咳嗽、痰、呼吸器コンタクト、皮膚コンタクト

医師の氏名
医師の所属
医師の住所
医師の電話番号
年月日 記
年月日