

□ 新規 □ 更新

■ 基本情報

受付番号	名前	姓(カタカ)	姓(ハガタ)
郵便番号	住所		
生年月日	西暦 西 月 日	西暦 西 月 日	西暦 西 月 日
出生地			
出生地名			
出生地名の変遷のある場合			
被験者	1. 未だ 2. なし 3. 不明		
出生地名	出生地名なし 2. 有り 3. 子 4. 同胞 (男性) 5. 同胞 (女性) 6. 以上 (男女)		
既往歴	7. 祖母 (父方) 8. 父親 (母方) 9. 母親 (母方) 10. いたこ 11. その他 被験者		
既往歴	初期 年 月		
出生地名	令和元 1. 既往 2. 未記載 3. 不し 4. 不合規 5. 不可 6. なし 7. 考査		
出生地名	1. 歩き 2. うつり 3. 不明		
心筋膜の既往	1. 歩き 2. うつり 3. 不明		
心筋膜の既往	1. 歩き 2. うつり 3. 不明		
小児の既往	1. 歩き 2. うつり 3. 不明		
心筋膜の既往	1. 歩き 2. うつり 3. 不明		
不育症/不妊	1. 未だ 2. なし 3. 不明		
不育症/不妊	1. 未だ 2. なし 3. 不明		

■ 表現症状に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

A. 症状

兆候や苦痛から以下項目が記入される。該当する項目に□を記入する
1. 課者 2. 両親 3. 不明
□ 既往歴や既往症 1. 既往歴なし 2. 既往症 3. 不明
□ 既往歴や既往症 1. 既往歴なし 2. 既往症 3. 不明
□ 既往歴や既往症 1. 既往歴なし 2. 既往症 3. 不明
□ 既往歴や既往症 1. 既往歴なし 2. 既往症 3. 不明
□ 既往歴や既往症 1. 既往歴なし 2. 既往症 3. 不明
□ 既往歴や既往症 1. 既往歴なし 2. 既往症 3. 不明
□ 既往歴や既往症 1. 既往歴なし 2. 既往症 3. 不明
□ 既往歴や既往症 1. 既往歴なし 2. 既往症 3. 不明
□ 既往歴や既往症 1. 既往歴なし 2. 既往症 3. 不明
□ 既往歴や既往症 1. 既往歴なし 2. 既往症 3. 不明
□ 既往歴や既往症 1. 既往歴なし 2. 既往症 3. 不明
□ 既往歴や既往症 1. 既往歴なし 2. 既往症 3. 不明
□ 既往歴や既往症 1. 既往歴なし 2. 既往症 3. 不明
□ 既往歴や既往症 1. 既往歴なし 2. 既往症 3. 不明

B. 症狀診断

セミナー、文献等 生育ヒアリミー由来 gn-af
1. 既往 2. 未記載 3. 不明
C. 症狀的検査
既往歴の実態 既往歴の実態
1. 実際 2. 未記載 3. 不明
既往歴の実態 既往歴の実態

◇ 既往のカテゴリー

1. 化学薬物から誤嚥を避け、既往歴なしより下に記述する 2. 既往歴なしより誤嚥による誤飲、誤食から誤嚥性肺炎を起こすする 3. 既往歴なしより誤嚥による誤飲、誤食による誤嚥性肺炎を起こすする
1. 既往 2. 未記載 3. 不明
1. 既往 2. 未記載 3. 不明

■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に□を記入する)

印 記載年月日 平成 年 月 日 会員登録にて押印のこと
- 既往歴に記載の既往症及び既往歴に関して、記載する場合は、既往歴記載欄にて、既往歴用印を押印して下さい。 - 既往歴に記載の既往症及び既往歴に関して、記載する場合は、既往歴記載欄にて、既往歴用印を押印して下さい。 - 既往歴に記載の既往症及び既往歴に関して、記載する場合は、既往歴記載欄にて、既往歴用印を押印して下さい。 - 既往歴に記載の既往症及び既往歴に関して、記載する場合は、既往歴記載欄にて、既往歴用印を押印して下さい。 - 既往歴に記載の既往症及び既往歴に関して、記載する場合は、既往歴記載欄にて、既往歴用印を押印して下さい。

254-1 ポルフィリン症 (遺伝性異常ポルフィリン症)

□ 新規 □ 更新

■ 基本情報			
受付番号	名前	姓(カタカ)	姓(ハガタ)
郵便番号	住所		
生年月日	西暦 西 月 日	西暦 西 月 日	西暦 西 月 日
出生地	出生地名		
被験者	1. 未だ 2. なし 3. 不明		
既往歴	1. 未だ 2. なし 3. 不明		
既往歴	1. 未だ 2. なし 3. 不明		
既往歴	1. 未だ 2. なし 3. 不明		
既往歴	1. 未だ 2. なし 3. 不明		
既往歴	1. 未だ 2. なし 3. 不明		
既往歴	1. 未だ 2. なし 3. 不明		
既往歴	1. 未だ 2. なし 3. 不明		
既往歴	1. 未だ 2. なし 3. 不明		
既往歴	1. 未だ 2. なし 3. 不明		
既往歴	1. 未だ 2. なし 3. 不明		
既往歴	1. 未だ 2. なし 3. 不明		
既往歴	1. 未だ 2. なし 3. 不明		
既往歴	1. 未だ 2. なし 3. 不明		
既往歴	1. 未だ 2. なし 3. 不明		

■ 表現症状に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

A. 症状観察

1. 既往 2. 未記載 3. 不明
2. 既往 2. 未記載 3. 不明
3. 既往 2. 未記載 3. 不明
4. 既往 2. 未記載 3. 不明
5. 既往 2. 未記載 3. 不明
6. 既往 2. 未記載 3. 不明
7. 既往 2. 未記載 3. 不明
8. 既往 2. 未記載 3. 不明
9. 既往 2. 未記載 3. 不明

B. 症狀診断

1. 既往歴アミノノ酸 (ALA) の初期外因性 2. 血液中の尿素濃度 3. 不明
2. 血液中のアミノノ酸 (ALA) の初期外因性 3. 血液中的尿素濃度 4. 不明

C. 症狀的検査 (該当する項目に□を記入する)

既往歴の実態
1. 実際 2. 未記載 3. 不明
2. 未記載

D. 症狀診断

以下2項目を満足し、全て満足する。該当する項目に□を記入する。
1. 症状の実態 2. 未記載 3. 不明
2. 既往歴の実態と満足する性質 3. アレルギー 4. 既往歴 5. 既往歴の実態 6. 他のドクターリンピ

E. 症狀診断

発作の割合 1. ある 2. ない 3. 不明
発作の頻度 1. カロリー採取後、各ストレートから 2. 血液中の尿素濃度としてビニール袋内 3. 朝、夕方 4. 昼間、夜間 5. 未記載

先天性代謝異常症の鑑別疾患【I～V会計】

A

過去の歴史 [かのじゆ]での各種既往歴を最ももに該当する項目に□を記入する

- 既往は他の問題からである場合
- 既往は他の問題からある場合
- 既往は他の問題からある場合

【～物】の現象について、該当する項目に□を記入する

- 健康な生活習慣、既往の病歴などがないか。(を記入する)
- 健康を保つため、日々の生活をためているか。(を記入する)
- 健康的な生活のため、日常生活で何をするか(を記入する)

【食事】の現象について、該当する項目に□を記入する

- 一日の食事量が少ないか。(を記入する)
- 食事は複数の食事で構成されているか。(を記入する)
- 一日の食事量が少ないか。(を記入する)
- 一日の食事量が少ないか。(を記入する)

【排泄】の現象について、該当する項目に□を記入する

- 一日の排泄量が少ないか。(を記入する)
- 一日の排泄量が少ないか。(を記入する)
- 一日の排泄量が少ないか。(を記入する)

【運動】の現象について、該当する項目に□を記入する

- 運動をしないか。(を記入する)
- 運動をしないか。(を記入する)
- 運動をしないか。(を記入する)

【体温】の現象について、該当する項目に□を記入する

- 体温を高めているか。(を記入する)
- 体温を低めているか。(を記入する)
- 体温を正常な範囲に保っているか。(を記入する)

【睡眠】の現象について、該当する項目に□を記入する

- 睡眠をとらなければならないか。(を記入する)
- 睡眠をとらなければならないか。(を記入する)
- 睡眠をとらなければならないか。(を記入する)

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無	なし
開始時期	西暦 年 月
種類	1. 氧気吸入器をした人工呼吸器 2. マスク又はガスマスクをした人工呼吸器
通気状況	1. 呼吸困難 2. 呼吸困難なし 3. 中途呼吸
生活機能	日常自立 1. 自分で介助なし 2. 介助
食事	自己 1. 自分が倒れつけられないと可能 2. 他人 3. 他人が倒れつけられないと可能
大小便	自己 1. 自分が倒れつけられないと可能 2. 他人 3. 他人が倒れつけられないと可能
排泄	自己 1. 自分が倒れつけられないと可能 2. 他人 3. 他人が倒れつけられないと可能
排便コントロール	自己 1. 自分が倒れつけられないと可能 2. 介助 3. 他人 4. 他人が倒れつけられないと可能

医療機器名	呼吸器
医療機器使用地	施設
医療機器名	（）
医療機器名	（）

【診断】のカテゴリー (該当する項目に□を記入する)

- A. 審査所見がいずれか、およびB. 検査結果が最も多くあるもの
- B. 審査所見がいずれか、およびC. 検査結果が最も多くあるもの
- C. 審査結果がどちらもない

■ 血液検査に関する事項 (該当する項目に□を記入する)

- ①患者の年齢以上の大きさの赤血球・白血球を伴う非炎症疾患がある
- ②手形の細胞を含むまたはそれに準ずる細胞
- 血液を定期的に測定して、血液の状態が正常である
- ③既往の病歴で吐血・嘔吐・消化器出血などを伴う症候群が認められる
- ④直腸内視鏡で回盲部以上の消化道を伴う症候群を伴う症候群が認められる
- ⑤直腸内視鏡で回盲部以上の消化道を伴う症候群を伴う症候群を認められる
- ⑥S-CHOLはCholethin以上で、胸膜炎を認める
- ⑦Co-PLTのモザイク細胞がRBCを主とする細胞と認められる
- ⑧Co-PLTのモザイク細胞がRBCを主とする細胞と認められない

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無	なし
開始時期	西暦 年 月
種類	1. 通常呼吸器をした人工呼吸器 2. マスク又はガスマスクをした人工呼吸器
進行状況	1. 上昇的進行 2. 逆行的進行 3. 中止進行 4. 不一定の進行
下止状況	1. 食事 1. 口部分介助 2. 介助 3. 食事子ビット開け移行時 4. 口自己 1. 口部分介助 2. 介助 3. 口自己
食事	自己 1. 口部分介助 2. 介助 3. 食事子ビット開け移行時 4. 口自己 1. 口部分介助 2. 介助 3. 口自己
大小便	自己 1. 口部分介助 2. 介助 3. 介助 4. 口自己 1. 口部分介助 2. 介助 3. 口自己
排泄	自己 1. 口部分介助 2. 介助 3. 介助 4. 口自己 1. 口部分介助 2. 介助 3. 口自己
排便コントロール	自己 1. 口部分介助 2. 介助 3. 介助 4. 口自己 1. 口部分介助 2. 介助 3. 口自己

医療機器名	持続吸引器
医療機器使用地	施設
医療機器名	（）

【既往】の現象について、該当する項目に□を記入する

- ・既往の細胞障害性の既往歴、既往の腫瘍性既往歴、既往の感染既往歴など、いわゆる細胞生物学的な既往歴を記入する
- ・既往の細胞生物学的な既往歴を記入する
- ・既往の細胞生物学的な既往歴を記入する

【呼吸】の現象について、該当する項目に□を記入する

- ・既往の呼吸器既往歴を記入する

254-2 ポルフィリン症
(遺伝性コプロポルフィリン症 Hereditary Coproporphyrinosis HCP)

■ 基本情報

登録番号	名(姓) 年(生年月日)			姓(母姓)	名(夫姓)
郵便番号	住所				
生年月日	西暦 年 月 日	性別	男	女	
出産時刻					
出産時氏名 (変更のある場合は)	姓(母姓)	名(夫姓)	姓(母姓)	名(夫姓)	
家族歴	1. あり なし 2. 不明 父親者認定: 1. 父 2. 子 3. 両親 (男) 4. 両親 (女) 5. 両親 (父) 6. 両親 (父) 7. 両親 (父) 8. 両親 (母) 9. 両親 (母) 10. いとこ 11. その他 説明 ()				
発症年月	西暦 年 月				
性別	男	女	男	女	
会員登録	会員登録	新規登録	更新登録	削除登録	1 2 3 4 5
生年月日					
内臓の特徴	1. 歩き回るのに問題ない 2. いくぶん問題がある 3. 運動できな				
心や肺の内臓の管理	1. 正常や普通で問題ない 2. いくぶん問題がある 3. 自分でできな				
ふだんの運動	1. 運動やすい 2. いくぶん問題がある 3. 行うことができな				
寝起き/不快感	1. なし 2. 中程度ある 3. 強度ある				
不快/ふしきり	1. 腹痛など 2. 中程度 3. 強度ある 4. ひどくやがれなくてふしきりしている				

■ 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. 遺伝子検査

遺伝子検査結果: なし	1. 検査 2. 検査済 3. 不明
2種類の遺伝子検査、順位: 検査済 検査未実施	1. 検査 2. 検査済 3. 不明
遺伝子能力: なし、精神発達・精神神経正常	1. 検査 2. 検査済 3. 不明
貧血症、頭痛、発熱など (自由診療歴)	1. 検査 2. 検査済 3. 不明
空洞症候群 (医療承認歴)	1. 検査 2. 検査済 3. 不明

B. 検査実績、既往歴

1. 中性ホルミンアミノペプチド (NAP) の尿中排泄量: 正常値平均値の1.5倍以上 マルボリノゾン: 例の約2倍以上 (常値平均値の2倍以上)	1. 検査 2. 検査済 3. 不明
2. 尿中コレオルビリリン酸 (CoA) の尿中排泄量: 正常値平均値の2倍以上 コプロポルフィリン (COP): 例の約2倍以上 (常値平均値の3倍以上)	1. 検査 2. 検査済 3. 不明
3. 尿中尿酸アブトキシレフィリン: 正常	1. 検査 2. 検査済 3. 不明

C. 遺伝子的検査 (該当する項目に□を記入する)

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 実施済 3. 不明
□コプロポルフィリン: 検査未実施	

D. 検査結果

以下の点を識別し、全て回答できる。認めてきた医師に□記入を記入する	1. 全て認めた 2. 認めない 3. 不明
二重的の対応を基礎とする急性疾患 (頭痛发作、発熱発冷など) □イライラ □虫垂炎 □解離性嘔吐 □眩晕症	□イライラ
□自己免疫型アレルギー	

■ 参考事項

作成の基準 (ある種の支拂、生理的呼吸、出生などの胎生から成るアンバランク、ターコイ、アルコール、感覚失調、カロリー摂取不足、各種スケレオ、うつ病)	1. 検査 2. 検査済 3. 不明
遺伝子コプロポルフィリンの初期: 血清蛋白質の約30倍	1. 検査 2. 検査済 3. 不明

<診断のカテゴリー> (該当する項目に□を記入する)

□ A. 遺伝子検査: 例のほか、おえどBの検査を全て満たし、D. 遺伝子検査を否定できるもの
□ A. 遺伝子検査: 例のほか、おえどCを満たし、D. 遺伝子検査を否定できるもの
□ 例のほかにも検査した。

■ 重複分類に関する事項 (該当する項目に□を記入する)

□ 重複者の「家大兄弟のうち3名の内、びんをうすうじの皮膚病兆がある
□ 重複者の歴史をたどれば常に持続的
□ 例在1年間で2回以上皮膚病兆をうけたか? (皮膚病兆例がある)
□ 例在1年間で2回以上皮膚病兆をうけたか? (皮膚病兆例がない)
□ 例在1年間で2回以上皮膚病兆をうける程度? (皮膚病兆例がある場合)
□ 例のうち分類はCとE以上の皮膚病兆を認めめる
□ 例の皮膚病兆: DとEの皮膚病兆を認めめる
□ 例の皮膚病兆: EとFの皮膚病兆を認めめる
□ 例の皮膚病兆: FとGの皮膚病兆を認めめる

■ 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	開始の記入欄	1.あり なし
種別	1.呼吸用呼吸器 2.呼吸用機械化呼吸器 3.呼吸用マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	1.開口の呼吸: 上気道が閉塞の際は、1.単呼吸 2.吸気呼気		
止血状況	止血	□部分的止血	□全効止血
整容	□部分的止血不可能	トイレ動作	□自立 □部分的止血 2.全効止血
入浴	□部分的止血不可能	歩行	□自立 □部分的止血 2.全効止血
服薬	□部分的止血	着替え	□自立 □部分的止血 2.全効止血
排便	□部分的止血	排便	□自立 □部分的止血 2.全効止血
排便コントロール	□部分的止血	排便スクリーン	□自立 □部分的止血 2.全効止血

既往歴	既往歴	既往歴
既往歴開示名	既往歴	既往歴
既往歴の氏名	印 記載年月日: 年 月 日	各自書きこむ欄のこと
-前歴欄に記述した既往歴、既往歴記載欄にて、該該欄に記述の既往歴が既往歴欄に記載されたら、記載欄へ記入せよ。		
-既往歴記載欄に記述した既往歴が既往歴記載欄にて、該該欄に記述の既往歴が既往歴欄に記載されたら、既往歴欄へ記入せよ。		

254-3 ポルフィリン症 (異型ポルフィリン症 Variegate Porphyria VP)

■ 基本情報

登録番号	名(姓) 年(生年月日)			姓(母姓)	名(夫姓)
郵便番号	住所				
生年月日	西暦 年 月 日	性別	男	女	
出産時刻					
出産時氏名 (変更のある場合は)	姓(母姓)	名(夫姓)	姓(母姓)	名(夫姓)	
家族歴	1. あり なし 2. 不明 父親者認定: 1. 父 2. 子 3. 両親 (男) 4. 両親 (女) 5. 両親 (父) 6. 両親 (父) 7. 両親 (父) 8. 両親 (母) 9. 両親 (母) 10. いとこ 11. その他 説明 ()				
発症年月	西暦 年 月				
性別	男	女	男	女	
会員登録	会員登録	新規登録	更新登録	削除登録	1 2 3 4 5
生年月日					
内臓の特徴	1. 歩き回るのに問題ない 2. いくぶん問題がある 3. 運動できな				
心や肺の内臓の管理	1. 正常や普通で問題ない 2. いくぶん問題がある 3. 自分でできな				
ふだんの運動	1. 運動やすい 2. いくぶん問題がある 3. 行うことができな				
寝起き/不快感	1. なし 2. 中程度ある 3. 強度ある				
不快/ふしきり	1. 腹痛など 2. 中程度 3. 強度ある 4. ひどくやがれなくてふしきりしている				

■ 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. 遺伝子検査

遺伝子検査結果: なし	1. 検査 2. 検査済 3. 不明
2種類の遺伝子検査、順位: 検査済 検査未実施	1. 検査 2. 検査済 3. 不明
遺伝子能力: なし、精神発達・精神神経正常	1. 検査 2. 検査済 3. 不明
貧血症、頭痛、発熱など (自由診療歴)	1. 検査 2. 検査済 3. 不明
空洞症候群 (医療承認歴)	1. 検査 2. 検査済 3. 不明

B. 検査実績、既往歴

①尿中ホルミンアミノペプチド (NAP) の尿中排泄量: 正常値平均値の1.5倍以上 マルボリノゾン: 例の約2倍以上 (常値平均値の2倍以上)	1. 検査 2. 検査済 3. 不明
②尿中コレオルビリリン酸 (CoA) の尿中排泄量: 正常値平均値の2倍以上 コプロポルフィリン (COP): 例の約2倍以上 (常値平均値の3倍以上)	1. 検査 2. 検査済 3. 不明
③尿中尿酸アブトキシレフィリン: 正常	1. 検査 2. 検査済 3. 不明

C. 遺伝子的検査 (該当する項目に□を記入する)

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 実施済 3. 不明
□コプロポルフィリン: 検査未実施	

D. 検査結果

以下の点を識別し、全て回答できる。認めてきた医師に□記入を記入する	1. 全て認めた 2. 認めない 3. 不明
二重的の対応を基礎とする急性疾患 (頭痛发作、発熱発冷など) □イライラ □虫垂炎 □解離性嘔吐 □眩晕症	□イライラ
□自己免疫型アレルギー	

■ 参考事項

下性作業の場所 (トイレの場所、生活空間や宿泊、出産など)カルモンのアンバランク、ターコイ、アルコール、感覚失調、カロリー摂取不足、各種スケレオ、うつ病)	1. 検査 2. 検査済 3. 不明
遺伝子コプロポルフィリンの初期: 血清蛋白質の約30倍	1. 検査 2. 検査済 3. 不明

<診断のカテゴリー> (該当する項目に□を記入する)

□ A. 遺伝子検査: 例のほか、おえどBの検査を全て満たし、D. 遺伝子検査を否定できるもの
□ A. 遺伝子検査: 例のほか、おえどCを満たし、D. 遺伝子検査を否定できるもの
□ 例のほかにも検査した。

■ 重複分類に関する事項 (該当する項目に□を記入する)

□ 例在の「家大兄弟のうち3名の内、びんをうすうじの皮膚病兆がある
□ 例の歴史をたどれば常に持続的
□ 例在1年間で2回以上皮膚病兆をうける症例(或は既往歴をうける症例)
□ 例在1年間で2回以上皮膚病兆をうける症例(或は既往歴をうける症例)
□ 例のうち分類はCとE以上の皮膚病兆を認めめる
□ 例の皮膚病兆: DとEの皮膚病兆を認めめる
□ 例の皮膚病兆: EとFの皮膚病兆を認めめる
□ 例の皮膚病兆: FとGの皮膚病兆を認めめる

■ 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	開始の記入欄	1.あり なし
種別	1.呼吸用呼吸器 2.呼吸用機械化呼吸器 3.呼吸用マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	1.開口の呼吸: 上気道が閉塞の際は、1.単呼吸 2.吸気呼気		
止血状況	止血	□部分的止血	□全効止血
整容	□部分的止血不可能	トイレ動作	□自立 □部分的止血 2.全効止血
入浴	□部分的止血不可能	歩行	□自立 □部分的止血 2.全効止血
服薬	□部分的止血	着替え	□自立 □部分的止血 2.全効止血
排便	□部分的止血	排便	□自立 □部分的止血 2.全効止血
排便コントロール	□部分的止血	排便スクリーン	□自立 □部分的止血 2.全効止血

既往歴	既往歴	既往歴
既往歴開示名	既往歴	既往歴
既往歴の氏名	印 記載年月日: 年 月 日	各自書きこむ欄のこと
-既往欄に記述した既往歴、既往歴記載欄にて、該該欄に記述の既往歴が既往歴欄に記載されたら、記載欄へ記入せよ。		
-既往歴記載欄に記述した既往歴が既往歴記載欄にて、該該欄に記述の既往歴が既往歴欄に記載されたら、既往歴欄へ記入せよ。		

□ 新規 □ 更新

254-6 ポルフィリン症
(先天性骨髓性ポルフィリン症/Congenital Erythropoietic Porphyria, CEP)

■ 基本情報

登録者番号	名前(漢)			姓(カタカ)	名(カタカ)				
郵便番号	住所								
生年月日	西暦	年	月	日	閏日	1 月	2 月		
出生地/現住所	性別			姓(カタカ)	名(カタカ)	名(カタカ)			
家族歴	1. あり 2. なし 3. 不明 父母の既往歴: なし 2. 両子 3. 子孫(男) 4. 両親(女性) 5. 両親(父) 6. 両親(父) 7. 両親(父) 8. 両親(母) 9. 両親(母) 10. その他、細則								
既往歴	1. あり 2. なし 3. 不明 既往歴既往歴: なし 2. 両子 3. 子孫(男) 4. 両親(女性) 5. 両親(父) 6. 両親(父) 7. 両親(父) 8. 両親(母) 9. 両親(母) 10. その他、細則								
性別	性別			姓(カタカ)	名(カタカ)	名(カタカ)			
性別記入	1. 男女混 2. 男優先 3. 女優先			性別変更	1	2	3	4	5

■ 調査基準に関する事項
症状の概要、経過、特記すべき事項など

A. 症状
既往歴既往歴: 出生後まもなくうらみれ、呼吸困難のため発育遅延により、発達段階が遅延。太め、びらん、膚瘍などを生じる。
1. 標榜 2. 非該当 3. 不明

B. 臨床所見
①皮膚既往歴: 赤褐色斑点、水疱、びらん、葉光斑の色調変化、色素沈着、黒、黒、白帯、手足の乾燥、多毛
1. 標榜 2. 非該当 3. 不明
②粘膜既往歴:
1. 口腔既往歴: 1. あり 2. なし 3. 不明
1. 標榜 2. 非該当 3. 不明

C. 検査所見
①尿中シクロポルフィリン: 正常範囲内、35倍以上
1. 標榜 2. 非該当 3. 不明
コブロポルフィンの割合: 正常範囲内、約5倍以上
1. 標榜 2. 非該当 3. 不明
②血液中シクロポルフィリンの割合: 正常範囲内、約10倍
1. 標榜 2. 非該当 3. 不明
③糞便検査:
1. 標榜 2. 非該当 3. 不明
④尿中脱色性卟啉:
1. あり 2. なし 3. 不明
1. 標榜 2. 非該当 3. 不明

D. 進歩的検査 (該当する項目に□を記入する)
①毛子孫検査: なし
1. 実施 2. 対応済 3. 不明
②クロロポルフィリノーゲン检测: なし

E. 臨床診断
以下の症状を鑑別し、全て該当できる、除外できただらごとに記入して下さい
1. あり 2. 非該当 3. 不明
○光緑色性卟啉症、急性光変性、溶胞性光変性、溶胞性光変性など 1. あり 2. 非該当 3. 不明

<診断のカテゴリー> (該当する項目に□を記入する)

□ A. 既往、およびの既往、子の歴史を有し、E. 調査結果を肯定できるもの
□ B. 症状既往歴ありとされ、およびの既往、子の歴史を有し、E. 調査結果を肯定できるもの
□ いわゆる該当しない

■ 定定光線に関する事項 (該当する項目に□を記入する)

□ 1才者の年令以上の大きさの赤斑・びらんを作りうる皮膚疾患がある
□ 2才時の皮膚苔状化がありとされるもの
□ 3才の1年間で2回以上皮膚苔状化をする複数の部位の病変がある
□ 3直近1年間で2回以上皮膚苔状化をする複数の部位の病変を作りうる下痢を認める
□ 3才直近1年間で2回以上皮膚苔状化をする複数の部位の病変を作りうる型既往がある
□ 各項目に分類でClass A以上または複数部位を認める
□ 3直近1年間でClass A以上または複数部位を認める
□ いわゆる該当しない

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無	1あり		
導管の種類	既往 年 月	開始の記入日	1あり 2なし
種類	1. 气管切開をした人: 1. 插管器 2. マスク式呼吸マスクを介した人工呼吸装置		
施行代行	1. 気管切開: 行はれ 2. 非機械化呼吸: 3. 人工呼吸 4. 気管切開+人工呼吸		
生活状況	食事 <input checked="" type="checkbox"/> 部分的 <input type="checkbox"/> 全分的 2. 介助 <input type="checkbox"/> 介助子とペートルの間の移動 <input type="checkbox"/> 3. 介助 <input type="checkbox"/> 介助子とペートルの間の移動		
寝姿	<input checked="" type="checkbox"/> 部分的介助不可能 4. 介助 <input type="checkbox"/> 介助子とペートルの間の移動		
入浴	<input checked="" type="checkbox"/> 部分的介助不可能 5. 介助 <input type="checkbox"/> 介助子とペートルの間の移動		
階段昇降	<input checked="" type="checkbox"/> 部分的介助 6. 不可 <input type="checkbox"/> 介助子とペートルの間の移動		
排泄コントロール	<input checked="" type="checkbox"/> 部分的介助 7. 不可 <input type="checkbox"/> 介助子とペートルの間の移動		

医療機器名
機器開発者
医療機器所在地
電話番号
施設の氏名
印 記載年月日 年月日
受付担当者は記入すること
※前記欄に記入した機器は、施設の担当者にて、その機器の特徴や問題点などを複数箇所に記入して下さい。又必ず記入下さい。
※機器既往歴は1回の記入で複数箇所で記入して下さい。複数箇所で記入して下さい。
※機器既往歴は1回の記入で複数箇所で記入して下さい。複数箇所で記入して下さい。
※機器既往歴は1回の記入で複数箇所で記入して下さい。複数箇所で記入して下さい。
※機器既往歴は1回の記入で複数箇所で記入して下さい。複数箇所で記入して下さい。

□ 新規 □ 更新

254-7 ポルフィリン症
(X連鎖優性プロトポルフィリン症/X-linked dominant protoporphyrin, XLPD)

■ 基本情報

登録者番号	名前(漢)			姓(カタカ)	名(カタカ)				
郵便番号	住所								
生年月日	西暦	年	月	日	閏日	1 月	2 月		
出生地/現住所	性別			姓(カタカ)	名(カタカ)	名(カタカ)			
家族歴	1. あり 2. なし 3. 不明 父母の既往歴: なし 2. 両子 3. 子孫(男) 4. 両親(女性) 5. 両親(父) 6. 両親(父) 7. 両親(父) 8. 両親(母) 9. 両親(母) 10. その他、細則								
既往歴	1. あり 2. なし 3. 不明 既往歴既往歴: なし 2. 両子 3. 子孫(男) 4. 両親(女性) 5. 両親(父) 6. 両親(父) 7. 両親(父) 8. 両親(母) 9. 両親(母) 10. その他、細則								
性別	性別			姓(カタカ)	名(カタカ)	名(カタカ)			
性別記入	1. 男女混 2. 男優先 3. 女優先			性別変更	1	2	3	4	5

■ 調査基準に関する事項
症状の概要、経過、特記すべき事項など

A. 症状
既往歴既往歴: 日光曝露時に露光斑の発現を作ったため、顔面を赤く、四肢は青ずかず顔面に青ざめる。1. 標榜 2. 非該当 3. 不明

B. 臨床所見
①皮膚既往歴: 赤褐色斑点、水疱、びらん、葉光斑の色調変化、色素沈着、黒、黒、白帯、手足の乾燥、多毛
1. 標榜 2. 非該当 3. 不明
②糞便検査:
1. あり 2. なし 3. 不明
1. 標榜 2. 非該当 3. 不明

C. 検査所見
①尿中シクロポルフィリン: 正常範囲内、15倍以上
1. 標榜 2. 非該当 3. 不明
②尿中ホルミド: 正常範囲内、約5倍以上
1. 標榜 2. 非該当 3. 不明
③糞便検査:
1. あり 2. なし 3. 不明
1. 標榜 2. 非該当 3. 不明
④尿中脱色性卟啉:
1. あり 2. なし 3. 不明
1. 標榜 2. 非該当 3. 不明

D. 進歩的検査 (該当する項目に□を記入する)
①毛子孫検査: なし
1. 実施 2. 対応済 3. 不明
②デクタミンプローブ: なし

E. 臨床診断
以下の症状を鑑別し、全て該当できる、除外できただらごとに記入する
1. あり 2. 非該当 3. 不明
○光緑色性卟啉症、急性光変性、溶胞性光変性など

<診断のカテゴリー> (該当する項目に□を記入する)

□ A. 既往、およびの既往、子の歴史を有し、E. 調査結果を肯定できるもの
□ B. 症状既往歴ありとされ、およびの既往、子の歴史を有し、E. 調査結果を肯定できるもの
□ いわゆる該当しない

■ 定定光線に関する事項 (該当する項目に□を記入する)

□ 1才者の年令以上の大きさの赤斑・びらんを作りうる皮膚疾患がある
□ 2才時の皮膚苔状化がありとされるもの
□ 3才の1年間で2回以上皮膚苔状化をする複数の部位の病変がある
□ 3直近1年間で2回以上皮膚苔状化をする複数の部位の病変を作りうる下痢を認める
□ 3才直近1年間で2回以上皮膚苔状化をする複数の部位の病変を作りうる型既往がある
□ 各項目に分類でClass A以上または複数部位を認める
□ 3直近1年間でClass A以上または複数部位を認める
□ いわゆる該当しない

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無	1あり		
導管の種類	既往 年 月	開始の記入日	1あり 2なし
種類	1. 気管切開をした人: 1. 插管器 2. マスク式呼吸マスクを介した人工呼吸装置		
施行代行	1. 気管切開: 行はれ 2. 非機械化呼吸: 3. 人工呼吸 4. 気管切開+人工呼吸		
生活状況	食事 <input checked="" type="checkbox"/> 部分的 <input type="checkbox"/> 全分的 2. 介助 <input type="checkbox"/> 介助子とペートルの間の移動 <input type="checkbox"/> 3. 介助 <input type="checkbox"/> 介助子とペートルの間の移動		
寝姿	<input checked="" type="checkbox"/> 部分的介助不可能 4. 介助 <input type="checkbox"/> 介助子とペートルの間の移動		
入浴	<input checked="" type="checkbox"/> 部分的介助不可能 5. 介助 <input type="checkbox"/> 介助子とペートルの間の移動		
階段昇降	<input checked="" type="checkbox"/> 部分的介助 6. 不可 <input type="checkbox"/> 介助子とペートルの間の移動		
排泄コントロール	<input checked="" type="checkbox"/> 部分的介助 7. 不可 <input type="checkbox"/> 介助子とペートルの間の移動		

医療機器名
機器開発者
医療機器所在地
電話番号
施設の氏名
印 記載年月日 年月日
受付担当者は記入すること
※前記欄に記入した機器は、施設の担当者にて、その機器の特徴や問題点などを複数箇所に記入して下さい。又必ず記入下さい。
※機器既往歴は1回の記入で複数箇所で記入して下さい。複数箇所で記入して下さい。
※機器既往歴は1回の記入で複数箇所で記入して下さい。複数箇所で記入して下さい。
※機器既往歴は1回の記入で複数箇所で記入して下さい。複数箇所で記入して下さい。
※機器既往歴は1回の記入で複数箇所で記入して下さい。複数箇所で記入して下さい。

□ 新規 □ 更新

254-8 ポルフィリン症
(先天性骨髓性ポルフィリン症/Congenital Erythropoietic Porphyria, CEP)

■ 基本情報

登録者番号	名前(漢)			姓(カタカ)	名(カタカ)				
郵便番号	住所								
生年月日	西暦	年	月	日	閏日	1 月	2 月		
出生地/現住所	性別			姓(カタカ)	名(カタカ)	名(カタカ)			
家族歴	1. あり 2. なし 3. 不明 父母の既往歴: なし 2. 両子 3. 子孫(男) 4. 両親(女性) 5. 両親(父) 6. 両親(父) 7. 両親(父) 8. 両親(母) 9. 両親(母) 10. その他、細則								
既往歴	1. あり 2. なし 3. 不明 既往歴既往歴: なし 2. 両子 3. 子孫(男) 4. 両親(女性) 5. 両親(父) 6. 両親(父) 7. 両親(父) 8. 両親(母) 9. 両親(母) 10. その他、細則								
性別	性別			姓(カタカ)	名(カタカ)	名(カタカ)			
性別記入	1. 男女混 2. 男優先 3. 女優先			性別変更	1	2	3	4	5

■ 調査基準に関する事項
症状の概要、経過、特記すべき事項など

医療機関名	新宿区立病院			
医療機関所在地	新宿区立病院			
医師の氏名	印　記載年月日：平成　年　月　日　　空白まで記入のこと			
<small>新規登録にして、既往歴を記入して、既往歴登録欄に「既往歴」を記入して下さい。 ・既往歴登録欄に「既往歴」を記入して下さい。</small>				
<small>既往歴登録にて既往歴登録欄に「既往歴」を記入して下さい。 既往歴登録にて既往歴登録欄に「既往歴」を記入して下さい。 既往歴登録にて既往歴登録欄に「既往歴」を記入して下さい。 既往歴登録にて既往歴登録欄に「既往歴」を記入して下さい。</small>				
<small>既往歴登録にて既往歴登録欄に「既往歴」を記入して下さい。 既往歴登録にて既往歴登録欄に「既往歴」を記入して下さい。</small>				

■ 基本情報								
256 症型糖尿病								
<input type="checkbox"/> 新規 <input type="checkbox"/> 更新								
① 患者番号		名(漢字)		姓(カタカナ)		名(カタカナ)		
新宿区立病院								
生年月日　西暦　年　月　日　　性別　男　女 既往歴登録								
住民登録番号　姓(漢字)　姓(カタカナ)　姓(カタカナ) 家族登録								
1あり　2なし　3.不明 既往歴登録　父　母　夫婦　子　配偶(男性)　配偶(女性)　6.既父(父方) 7.既母(母方)　既祖父(祖方)　8.祖母(母方)　既いとこ　11.その他　既所								
既往歴登録　年　月								
既往歴		今後予定		予定			1 2 3 4 5	
生年月日								
既往歴登録								
1歩き回るのに問題なし　2.いろいろ問題はある　3.辰たきりである 身の回りの苦感　1.腹痛や便通などに問題なし　2.いろいろ問題はある　3.自分でできない ふだんの運動　1.問題なし　2.いろいろ問題がある　3.行うことができない 着心地/衣服感　1.ない　2.中程度ある　3.ひどい 不安/ふさぎみ　1.問題なし　2.中程度　3.ひどく(あるいは)ふさぎみしている								

■ 症状基準に関する事項								
症状の概要、経過、特徴すべき事項など								
<div style="border: 1px solid black; padding: 5px;">症状(該当する項目に記入する)</div>								

① 症状の表示方法を示す型 <input type="checkbox"/> V型 <input type="checkbox"/> 口腔型 <input type="checkbox"/> 胃腸型 <input type="checkbox"/> 未梢型 <input type="checkbox"/> 胃型 <input type="checkbox"/> 肝型 <input type="checkbox"/> X型								
② 四季性の傾向を示す型 <input type="checkbox"/> 春型 <input type="checkbox"/> 夏型 <input type="checkbox"/> 秋型 <input type="checkbox"/> 冬型 ③ その他								
<input type="checkbox"/> □X型								

A. 症状								
主訴症状								
既往歴登録								
1.あり　2.なし　3.不明　4.既往歴登録がなかった　5.あり　6.なし　7.不明								
ミオキビン前庭路筋膜動脈狭窄症　1.あり　2.なし　3.不明								
既往歴登録をつける								
持続するあらゆる進行する筋力低下　1.あり　2.なし　3.不明								

B. 特殊検査								
①加血ドクター検査負担があることは既往歴登録欄に記載されて、既往歴登録欄に「有り」と記入している。								
②頭部CT検査								
頭部CT検査にて脳梗塞にてグリコーゲンの蓄積を認め 1.あり　2.なし　3.不明								
V型とホスホリチウム結合性ではある。V型の場合は「有り」の該当する項目に「○」をつける								
V型ではホスホリチウム結合性ではある。(理由の場合は「有り」の該当する項目に「○」をつける)								
1.該当　2.該当　3.不明								

C. 既往歴登録(該当の項目に記入する)

既往歴登録の実態	L 対照 2. 対照外
<input type="checkbox"/> 20代 30代 40代 50代 60代 70代	<input type="checkbox"/> 80代
その他、□ 20代 30代 40代 50代 60代 70代 80代 90代 100代	

D. 症候群登録(該当する項目に記入する)

以下の疾患をもち、該当する項目に記入する	L 対照 2. 対照外 3. 不明
<input type="checkbox"/> 既往歴登録の実態	

E. 症候群登録

以下の疾患をもち、全て該当できる。治癒できた既往歴登録欄に記入する	L 全て除外外 2. 既往外可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 既往歴登録の実態	<input type="checkbox"/> その点で既往外可

◀診断のカテゴリー(該当する項目に記入する)

<input type="checkbox"/> 慢性疾患: 長期にわたって治療が必要としたもの	L 評議書
<input type="checkbox"/> 既往歴登録の実態	
<input type="checkbox"/> レイノルズ病	

■ 就学・就労状況(該当する項目に記入する)

就学	1.就学せず　2.就学中 2.既往歴登録の実態 3.既往外可
就労	1.既往歴登録の実態 2.既往外可

■ 重症分類に関する事項

先天性筋肉萎縮症の重症度別	3級
既往歴登録	(ひからばれ) 既往歴登録までの既往歴登録の既往歴をもとに該当する項目に記入する
<input type="checkbox"/> 既往歴登録の実態	□既往登録の実態にて1つも他の既往歴登録の既往歴を記入する
<input type="checkbox"/> 既往歴登録の実態	□既往登録の既往歴登録の既往歴を記入する
<input type="checkbox"/> 既往歴登録の実態	□既往登録の既往歴登録の既往歴を記入する
<input type="checkbox"/> 既往歴登録の実態	(1~3の各項目について、該当する項目に記入する)
<input type="checkbox"/> 既往歴登録の実態	■先天性筋肉萎縮症の重症度別(以下の中から1つを選択する)
<input type="checkbox"/> 既往歴登録を要しない	□既往登録を要しない 4級　■先天性筋肉萎縮症の重症度別(以下の中から1つを選択する)
<input type="checkbox"/> 既往歴登録を要しない	□既往登録を要しない 4級　■先天性筋肉萎縮症の重症度別(以下の中から1つを選択する)
<input type="checkbox"/> 既往歴登録を要しない	□既往登録を要しない 4級　■先天性筋肉萎縮症の重症度別(以下の中から1つを選択する)
<input type="checkbox"/> 既往歴登録を要しない	□既往登録を要しない 4級　■先天性筋肉萎縮症の重症度別(以下の中から1つを選択する)
<input type="checkbox"/> 既往歴登録を要しない	□既往登録を要しない 4級　■先天性筋肉萎縮症の重症度別(以下の中から1つを選択する)
<input type="checkbox"/> 既往歴登録を要しない	□既往登録を要しない 4級　■先天性筋肉萎縮症の重症度別(以下の中から1つを選択する)
<input type="checkbox"/> 既往歴登録を要しない	□既往登録を要しない 4級　■先天性筋肉萎縮症の重症度別(以下の中から1つを選択する)
<input type="checkbox"/> 既往歴登録を要しない	□既往登録を要しない 4級　■先天性筋肉萎縮症の重症度別(以下の中から1つを選択する)
<input type="checkbox"/> 既往歴登録を要しない	□既往登録を要しない 4級　■先天性筋肉萎縮症の重症度別(以下の中から1つを選択する)
<input type="checkbox"/> 既往歴登録を要しない	□既往登録を要しない 4級　■先天性筋肉萎縮症の重症度別(以下の中から1つを選択する)
<input type="checkbox"/> 既往歴登録を要しない	□既往登録を要しない 4級　■先天性筋肉萎縮症の重症度別(以下の中から1つを選択する)
<input type="checkbox"/> 既往歴登録を要しない	□既往登録を要しない 4級　■先天性筋肉萎縮症の重症度別(以下の中から1つを選択する)
<input type="checkbox"/> 既往歴登録を要しない	□既往登録を要しない 4級　■先天性筋肉萎縮症の重症度別(以下の中から1つを選択する)
<input type="checkbox"/> 既往歴登録を要しない	□既往登録を要しない 4級　■先天性筋肉萎縮症の重症度別(以下の中から1つを選択する)
<input type="checkbox"/> 既往歴登録を要しない	□既往登録を要しない 4級　■先天性筋肉萎縮症の重症度別(以下の中から1つを選択する)
<input type="checkbox"/> 既往歴登録を要しない	□既往登録を要しない 4級　■先天性筋肉萎縮症の重症度別(以下の中から1つを選択する)
<input type="checkbox"/> 既往歴登録を要しない	□既往登録を要しない 4級　■先天性筋肉萎縮症の重症度別(以下の中から1つを選択する)
<input type="checkbox"/> 既往歴登録を要しない	□既往登録を要しない 4級　■先天性筋肉萎縮症の重症度別(以下の中から1つを選択する)

二、四肢、頭頸、心臓などに特徴的な部位
三、四肢、頭頸、心臓などに特徴的な部位がある。ただし、それ以外の臨床所見による障害要素を認められない。
四、四肢、頭頸、心臓などに特徴的な部位がある。ただし、それ以外の臨床所見による障害要素を認められない。
五、四肢、頭頸、心臓などに特徴的な部位がある。あるいは併存する部位による障害要素を認められる。
VI型の自然・介助などの状況、以下のうちいずれかとも選択する
二、自立して生活できる。二、何らかの介助が必要。二、日常生活が全くできない。二、生命維持目的が必要。

問題：強直性ミオドロジン症候群/強直筋肉症候群 対象例の無い（該当する項目に☑を記入する）

過去に問題とする種々な疾患によりてこれまでのように活動し、以前までと並んで、当該期間の各種面で日常生活に支障を来たすものと最終判断を決定する

□あり なし 不明
□あり なし 不明
□あり なし 不明

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の年数	1.5年		
開始年月	西暦 年 月	運転の回数	1より 2なし
種類	1.気管切開口を有した人工呼吸器 2.マスク式空気吸収式を有した人工呼吸器		
電力供給	1.電源供給 2.外部供給の場合は、3.一度の充電 4.周波数は未記入		
生体反応	1.多 2.少 3.消失 4.不可能	可能とベット間の活動	□あり 二輪走行 三輪走行 四輪走行 全身動
監視	□あり 二輪走行 可能	トヨレ操作	□あり 二輪走行 可能
入浴	□あり 二輪走行 不可能	自走	□あり 二輪走行 三輪走行 全身動
歯咬合	□あり 二輪走行 可能	音響化	□あり 二輪走行 可能
排便 kontロール	□あり 二輪走行 可能	音波コントロール	□あり 二輪走行 可能

医療機関名
医療機関所在地
医療機関名

印 留め手印：押す 手 印 留め手印まで押すこと

・何をかかれてお困りか、やむを得ずおこして、お困りのときに何をかかれてお困りか、どの病院かなどを教えてください。
（ただし、医療機関や施設などではございませんので、お困りの状況を記入してください。）
・お困りの状況は必ずおこなっているものでありますか？ はい（〇）いいえ（×）
・お困りの状況は必ずおこなっているものでありますか？ はい（〇）いいえ（×）
・お困りの状況は必ずおこなっているものでありますか？ はい（〇）いいえ（×）
・お困りの状況は必ずおこなっているものでありますか？ はい（〇）いいえ（×）

257-1 肺型結核病 (1. 慢性肺型, 2. 亜急性型, 3. 急性型)

□新規 □更新

■ 基本情報

受付番号		氏名		性別		年齢	
郵便番号		姓		名		年	
生年月日	西暦 年 月 日	性別	1.男 2.女				
出生地住所	都道府県	姓(姓)	名(名)	姓(姓)	名(名)		
家族歴	1.あり 2.なし 3.不明	既往歴(既往歴なし) 2.既 3.子 4.配偶(男性) 5.配偶(女性) 6.既又(父)	7.既往(父) 8.既又(母) 9.既往(母) 10.既又(母) 11.その他 12.既往				
就学歴	会員登録 年 月 年 月						
社会経歴	会員登録 1.夏令会 2.支援会 3.なし	夏令会度	1 2 3 4 5				
生活状況							
移動歴	1.歩き回るのに問題ない 2.歩き回るのに問題ある 3.寝たきりである						
小児期の発育	1.歩く年齢に問題ない 2.歩く年齢に問題ある 3.歩けない						
小児期の感染	1.問題ない 2.問題ある 3.行動ができない						
専門医療機関	1.なし 2.支援会 3.中止会 4.他						
不育／不妊歴	1.問題ない 2.問題ある 3.行動ができない						

■ 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

診断（該当する病態に☑を記入する）	
□ 慢性肺型	□ 肺形結核型

A. 症状			
かむぐり主要症状			
1. 咳(痰あり) 2. なし 3. 不明	4. 呼吸困難	5. あり なし 不明	
呼吸困難	1.あり 2.なし 3.不明	毛細血管	1.あり 2.なし 3.不明
倦怠感	1.あり 2.なし 3.不明	利尿薬(利尿剤)	1.あり 2.なし 3.不明
B. 1型			
誤りなし(誤解:アシテーショナル)	1.あり 2.なし 3.不明	前奏曲	1.あり 2.なし 3.不明
出血(咯血)	1.あり 2.なし 3.不明	基礎疾患(既往)	1.あり 2.なし 3.不明
C. 2型・3型			
心悸	1.あり 2.なし 3.不明	呼吸低下	1.あり 2.なし 3.不明
D. 4型			
尿失禁	1.あり 2.なし 3.不明		
E. 5型			
貧弱	1.あり 2.なし 3.不明		

B. 検査所見

1.参考となる検査所見

① 血液学的所見	1.検査 2.結果 3.不明	② 血液白血病にて想定疾患パターンを示す	1.検査 2.検査 3.不明
③ 乳酸脳上昇	1.あり 2.なし 3.不明	④ 末梢血	1.あり 2.なし 3.不明

F. 既往歴	1.あり 2.なし 3.不明
--------	----------------

③ 高齢者血症	1.あり 2.なし 3.不明
④-1 内因性高血圧で胸膜上昇	1.あり 2.なし 3.不明
④-2 半導管で胸膜胸膜炎	1.あり 2.なし 3.不明

2. 判断の根拠となる検査所見

① 血の変化(白血球・赤血球・血小板)	1.あり 2.なし 3.不明
② 胸膜胸膜炎で胸膜上昇	1.あり 2.なし 3.不明
③ 胸膜胸膜炎で胸膜胸膜炎	1.あり 2.なし 3.不明
④ 胸膜胸膜炎で胸膜胸膜炎	1.あり 2.なし 3.不明
⑤ 胸膜胸膜炎で胸膜胸膜炎	1.あり 2.なし 3.不明

C. 既往歴	以下に該当する既往歴を全て記入する。
□ 慢疾1型：フルクトースL-6ビスヌフターゼ活性度	□ その他の肝機能 多血症を示す歴史

D. 過去の既往の歴史	過去の既往の歴史
1型：クリコーゲン・グリコーゲン・蛋白質病・酵素異常	□ 1.既往 2.既往 3.不明
2型：クリコーゲン・グリコーゲン・蛋白質病・酵素異常	□ 1.既往 2.既往 3.不明
3型：クリコーゲン・グリコーゲン・蛋白質病・酵素異常	□ 1.既往 2.既往 3.不明
IV型：クリコーゲン・グリコーゲン・蛋白質病・酵素異常	□ 1.既往 2.未記載

E. 病歴既往歴	病歴既往歴に該当する項目(1～5)を記入する
1型：クリコーゲン・グリコーゲン・蛋白質病・酵素異常	□ 1.既往 2.既往 3.不明
2型：クリコーゲン・蛋白質病・酵素異常	□ 1.既往 2.既往 3.不明
3型：クリコーゲン・蛋白質病・酵素異常	□ 1.既往 2.既往 3.不明
IV型：クリコーゲン・蛋白質病・酵素異常	□ 1.既往 2.未記載

F. 病歴既往歴	病歴既往歴に該当する項目(1～5)を記入する
1型：クリコーゲン・蛋白質病・酵素異常	□ 1.既往 2.既往 3.不明
2型：クリコーゲン・蛋白質病・酵素異常	□ 1.既往 2.既往 3.不明
3型：クリコーゲン・蛋白質病・酵素異常	□ 1.既往 2.既往 3.不明
IV型：クリコーゲン・蛋白質病・酵素異常	□ 1.既往 2.未記載

G. 既往歴分類に関する事項	先天性疾患症候群の既往歴(1～VII分類)
混合型：以下のうち何までの既往歴を複合型をもとに記入する	□ 既往4点の項目が1つでもある場合
既往4点の項目が1つでもある場合	□ 既往4点以上の項目があり、主に記載した既往が1点以上ある場合
既往4点以上の項目があり、主に記載した既往が2点以上ある場合	□ 既往4点以上の既往がある場合

(1～VII)の各項目について該当する項目に☑を記入する	
① 既往歴などの既往歴(以下に記載しない場合は記入する)	
② 既往歴を示す：③ 既往歴を示すために何らかの物質を用いた内容を記載して、即ち ④ 既往歴を示すために何らかの物質を用いた場合	

医療機関名	新規登録		
医療機関所在地	新規登録		
医師の氏名	新規登録		
印 記載年月日:平成 年 月 日 安静止血が実現したこと			
<p>・本院名は、他の医療機関で既に記載済みである場合は、本院にて、その記載のものを改めて記入し、もしくは記入しないこと。 ただし、当院へ転送された場合は、改めて記入することあります。</p> <p>・前項記載により、既に記載済みの場合は、改めて記載しない旨を記載して下さい。</p> <p>・本院名は、既に記載済みの場合は、改めて記載しない旨を記載して下さい。</p> <p>・本院名は、既に記載済みの場合は、改めて記載しない旨を記載して下さい。</p> <p>・本院名は、既に記載済みの場合は、改めて記載しない旨を記載して下さい。</p>			

新規 変更

258 ガラクトース-1-ルソウリジルトランスフェラーゼ欠損症

■ 基本情報

性別	男	女	その他	
誕生日	西暦 年 月 日	西暦 年 月 日	西暦 年 月 日	
出生地住所	新規登録			
出生地氏名(健児のある場合は)	姓(姓)名(名)姓(姓)	姓(姓)名(名)姓(姓)	姓(姓)名(名)姓(姓)	
家族歴	1. あり 2. なし 3. 不明 父母(親類) 1. 2. 3. 4. 同胞(男性) 5. 同胞(女性) 6. 既往(父方) 7. 既往(母方) 8. 既往(母方) 9. 既往(母方) 10. 既往(母方) 11. その他 両親 ()			
既往歴	西暦 年 月	西暦 年 月	西暦 年 月	
社会実験歴	会員登録	2. 既往 3. なし	要旨実験	1. 2. 3. 4. 5
生活環境				
移動歴	1. 多き(多く) 2. 少ない 3. 不明 4. あり 5. なし 6. 不明			
移動手段	1. 歩き(多く) 2. 自転車(多く) 3. 車(多く) 4. 乗合バス(多く) 5. 乗合タクシー(多く) 6. 乗合電車(多く) 7. 乗合船(多く) 8. 乗合飛行機(多く) 9. 乗合車(多く) 10. 乗合船(多く) 11. その他(多く)			
ふだんの活動	1. 開放的 2. 封鎖的 3. 封鎖的(多く) 4. 封鎖的(多く)			
居宅/施設	1. あり 2. なし 3. 不明			
不育/ふだんの	1. 開放的 2. 封鎖的 3. 封鎖的(多く) 4. 封鎖的(多く)			

■ 治療基準に関する事項

症状の概要、経緯、特徴すべき事項など

A. 症状(該当する項目に☑を記入する)			
<input type="checkbox"/> 食欲不振 <input type="checkbox"/> 下痢 <input type="checkbox"/> 腹痛 <input type="checkbox"/> 体調障害なし			
<input type="checkbox"/> 低体温 <input type="checkbox"/> 亂歩症候群 <input type="checkbox"/> 白内障 <input type="checkbox"/> 眼瞼痙攣 <input type="checkbox"/> 低頭位性 <input type="checkbox"/> 血便 <input type="checkbox"/> 腹痛消失			
<input type="checkbox"/> 女性の閉経 <input type="checkbox"/> 月経始発後全経月(月経初回)の有無 <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明			

B. 一般検査(該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 心電図異常 <input type="checkbox"/> リンパ球の上昇 <input type="checkbox"/> リンパ球減少 <input type="checkbox"/> 体温調節不全			
<input type="checkbox"/> 血液 <input type="checkbox"/> 血小板減少 <input type="checkbox"/> 血糖値正常 <input type="checkbox"/> 血清蛋白性 <input type="checkbox"/> 血清尿素 <input type="checkbox"/> 血清チウム			
<input type="checkbox"/> 女性の閉経 <input type="checkbox"/> 月経始発後全経月(月経初回)の有無 <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明			

C. 特殊検査

<input type="checkbox"/> ① サイラー法で、正常でならないものがあることを示している <input type="checkbox"/> ② 酶活性によるガラクトース尿症の確定診断。ガラクトース-1-ルソウリジルトランスフェラーゼ活性測定			
<input type="checkbox"/> ① 陽性 <input type="checkbox"/> 陰性 <input type="checkbox"/> 不明 <input type="checkbox"/> ② 陽性 <input type="checkbox"/> 陰性 <input type="checkbox"/> 不明			

D. 疾患診断

以下に該当し、全て記入できる。初めてご記入の方は記入せず。 <input type="checkbox"/> 1. 全身骨髄検査(骨髄穿刺) 2. 陽性			
<input type="checkbox"/> 2. カテクレース酵素型: ガラクトキナーゼ活性測定 <input type="checkbox"/> 3. ガラクトース酵素型: GALT ガラクトーストランスフェラーゼ活性測定			
<input type="checkbox"/> 4. 血清 L-巣を含むも <input type="checkbox"/> 5. 内臓組織検査シート <input type="checkbox"/> 6. シトリニヤ活性 <input type="checkbox"/> 7. Folin-Ciocalteu 法: 脂肪酸活性			

E. 症状学的検査

<input type="checkbox"/> 既往の検査結果 <input type="checkbox"/> 1. 血液 <input type="checkbox"/> 2. 血小板 <input type="checkbox"/> 3. 不明			
--	--	--	--

新規

<選択のカテゴリー>

既往歴: C. 前疾歴がC.と書き換えた場合とし、D. 既往歴を除外できる場合

L. 過去 E. 現病史 F. 末梢

■ 重症度分類に関する事項

先天代謝異常症の重症度 (1~4段階)

既往歴 (1~4段階で該当する項目を1つ記入する)
C. 重症度が1つ以上ある場合 <input type="checkbox"/> 1. 既往の有り上りの所持はあり、C. 既往した過去に重症以上の場合 D. 重症度が1つ以上ある場合 <input type="checkbox"/> 2. 既往した重症度が1つ以上ある場合

(1~4段階該当する項目に☑を記入する)

1. 既往などの治療歴、既下のやせかわいがれかわいを記載する
C. 治療をしない場合 <input type="checkbox"/> D. 既往の治療のために明らかな药物を用いた治療を経験しているが、C. 既往の治療が副作用が少なかった場合 E. 既往の治療が副作用が多かった場合、副作用を要する場合

既往の治療の結果、既下のやせかわいがれかわいを記載する

C. 既往の治療が副作用が少なかった場合 <input type="checkbox"/> D. 既往の治療が副作用が多かった場合 E. 既往の治療が副作用が多かった場合、副作用を要する場合
--

(1~4段階該当する項目に☑を記入する)

1. 既往の治療が副作用が少なかった場合 <input type="checkbox"/> 2. 既往の治療が副作用が多かった場合 C. 既往の治療が副作用が多かった場合、副作用を要する場合
--

既往の治療が副作用が少なかった場合、既下のやせかわいがれかわいを記載する

C. 既往の治療が副作用が少なかった場合 <input type="checkbox"/> D. 既往の治療が副作用が多かった場合 E. 既往の治療が副作用が多かった場合、副作用を要する場合
--

既往の治療が副作用が多かった場合、既下のやせかわいがれかわいを記載する

C. 既往の治療が副作用が多かった場合 <input type="checkbox"/> D. 既往の治療が副作用が多かった場合 E. 既往の治療が副作用が多かった場合、副作用を要する場合

■ 人工呼吸器に関する事項(使用者のみ記入)

使用の有無	なし		
開始時期	初回 年 月	推進の度合い	なし
種類	1. 人工呼吸器を介した人工呼吸器 <input type="checkbox"/> 2. マスク式呼吸マスクを介した人工呼吸器		
補助装置	1. 氧気の供給: 2. 血液灌流液の供給: 3. 一日点滴量: 4. 驚起止咳剤		
生活状況	食事	口鼻式 <input type="checkbox"/> 鼻式 <input type="checkbox"/> 鼻部会合式 <input type="checkbox"/> 全会合式	導管式 <input type="checkbox"/> リード管の導管 <input type="checkbox"/> トライポーラ <input type="checkbox"/> 口鼻式 <input type="checkbox"/> 鼻部会合式 <input type="checkbox"/> 全会合式
	嚥嚥	口鼻式 <input type="checkbox"/> 鼻式 <input type="checkbox"/> 鼻部会合式 <input type="checkbox"/> 全会合式	トライポーラ <input type="checkbox"/> 口鼻式 <input type="checkbox"/> 鼻部会合式 <input type="checkbox"/> 全会合式
	入浴	口鼻式 <input type="checkbox"/> 鼻式 <input type="checkbox"/> 鼻部会合式 <input type="checkbox"/> 全会合式	トライポーラ <input type="checkbox"/> 口鼻式 <input type="checkbox"/> 鼻部会合式 <input type="checkbox"/> 全会合式
	排泄	口鼻式 <input type="checkbox"/> 鼻式 <input type="checkbox"/> 鼻部会合式 <input type="checkbox"/> 全会合式	若狭式 <input type="checkbox"/> 口鼻式 <input type="checkbox"/> 鼻部会合式 <input type="checkbox"/> 全会合式
	排便コントロール	口鼻式 <input type="checkbox"/> 鼻式 <input type="checkbox"/> 鼻部会合式 <input type="checkbox"/> 全会合式	排便コントロール <input type="checkbox"/> 口鼻式 <input type="checkbox"/> 鼻部会合式 <input type="checkbox"/> 全会合式

既往歴名

既往歴名

既往歴名

既往歴名

既往歴名

既往歴名