

厚生労働行政推進調査事業費補助金

難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業）

難病対策の推進に寄与する実践的基盤提供にむけた研究

（H28-難治等（難）-指定-001）

平成28年度 総括・分担研究報告書

研究代表者 松山 晃文

平成29（2017）年 3月

## 目次

### I 総括研究報告書

総括研究報告書.....	3
--------------	---

### II 分担研究報告書

1 難病指定医研修プログラムの作成に関する研究 .....	9
2 難病データ登録システムの開発.....	15
3 難病患者データの活用方策の検討.....	107
4 希少・難治性疾患の類型化等の方法の検討.....	115
5 難病に関する国際連携方策の検討.....	139
6 難病患者等の実態把握.....	145

### III. 研究成果の刊行に関する一覧表

研究成果の刊行に関する一覧表 .....	151
----------------------	-----



## I. 総括研究報告



厚生労働行政推進調査事業費補助金  
(難治性疾患等政策研究事業 (難治性疾患政策研究事業))  
総括報告書

難病対策の推進に寄与する実践的基盤提供にむけた研究

研究代表者 松山晃文 (国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所 創薬資源部長)

(研究要旨)

わが国の難病対策は、昭和47年に策定された「難病対策要綱」を踏まえ、調査研究の推進、医療機関の整備、医療費の自己負担の軽減、地域における保健医療福祉の充実・連携、QOLの向上を目指した福祉施策の推進が行われ、一定の成果を上げてきた。しかし難病の疾患間での不公平感、難病に対する国民の理解の不足、難病患者の長期にわたる療養と社会生活を支える総合的な対策の不足などの問題が指摘されてきた。これら問題を解決するため難病法に基づき「難病の患者に対する医療等の総合的な推進を図るための基本的な方針」が示され、そこに提示された難病対策のあり方を社会実現するため、同基本方針を実現するための検討を行った。

研究調整専門員)

研究分担者

- ・羽鳥裕  
(公益社団法人日本医師会 常任理事)
- ・王子野麻代  
(日本医師会総合政策研究機構主任研究員)
- ・掛江直子  
(国立研究開発法人成育医療研究センター  
生命倫理研究室／小児慢性特定疾病情報  
室 室長)
- ・秋丸裕司  
(国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養  
研究所 難治性疾患治療開発・支援室  
研究調整専門員)
- ・大倉華雪  
(国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養  
研究所 難治性疾患治療開発・支援室

A. 研究目的

平成27年1月より施行された「難病の患者に対する医療等に関する法律」及び厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会「難病の患者に対する医療等の総合的な推進を図るための基本的な方針」に示された難病対策のあり方を社会実現するため、難病対策の推進に寄与する資料およびその実践的プラットフォームを提供する。

B. 研究方法

分担研究項目として下記の項目について検討を行った。

- 1) 難病指定医の研修プログラム・e-learning システムの開発
- 2) 難病データ登録システムの開発

- 3) 難病患者データの活用方策の検討
- 4) 希少・難治性疾患の類型化等の方法の検討
- 5) 難病に関する国際連携方策の検討
- 6) 難病患者等の実態把握

(倫理面への配慮)

公知情報の収集解析であり、特に倫理的問題は無い。

### C. 研究結果

本研究によって、厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会にとりまとめられた「難病の患者に対する医療等の総合的な推進を図るための基本的な方針」に示された難病対策のあり方の社会実現するために必要な科学的根拠の提供、科学的根拠に基づく難病対策の具体的な推進方策の提案、難病政策にかかる実践的プラットフォームたる難病データ登録プラットフォームが提供された。具体的には、難病指定医の育成体制の提示、基礎的データの収集による難病対策の基盤となる診断基準、臨床調査票を含む難病データ登録システムの構築、基礎的データおよびその活用方策の提示、難病 stake holder のニーズを反映した効果的かつ効率的な支援方策の提示などの成果を提示することができた。

詳細な研究結果に関しては、各分担研究報告書に委ねる。

### D. 考察

わが国の難病対策は、昭和47年に策定された「難病対策要綱」を踏まえ、調査研究の推進、医療機関の整備、医療費の自己負担の軽減、地域における保健医療福祉の充

実・連携、QOLの向上を目指した福祉施策の推進が行われ、一定の成果を上げてきた。しかし難病の疾患間での不公平感、難病に対する国民の理解の不足、難病患者の長期にわたる療養と社会生活を支える総合的な対策の不足などの問題が指摘されてきた。

これら問題意識を踏まえ、平成23年9月より難病対策委員会において難病対策の抜本的な改革について検討が重ねられ、「難病対策の改革について(提言)」が示され、これをもとにして平成26年通常国会に「難病の患者に対する医療等に関する法律」案が提出され、可決成立の上、平成27年1月から施行されている。これらの提言や法の趣旨に則った対策を行っていく上で、解決しなければならない課題も多く、本研究事業によって、当該提言で示された難病対策の推進に寄与する資料および難病対策プラットフォームが開発・提供される準備が出来た。

### E. 結論

わが国の難病対策は 1972 年の「難病対策要綱」を黎明とし、難病の調査研究、研究謝金による医療費負担の軽減、福祉の充実や難病患者の生活の質の向上を目指した総合的施策として、世界に先駆けて推進されてきた。

特に、100 万人に迫る難病患者の臨床調査個人票から得られるデータに関する議論は重要である。今後、目的性を有するデータ収集のための臨床調査個人票項目の選定を進めることを前提とし、どのように活用するか、難病法の枠組みと個人情報保護法ならびに医学系研究に関する指針との整合性の観点からどのようにデータベースを活用するかは、幅広い議論は必要であり、平

成 29 年度以降の研究に委ねたい。

本研究成果として、今後一層の効果的かつ効率的な難病対策の推進、新規治療法の開発とその普遍化にむけた難病患者データ活用方策とその体制の提示、難病患者の長期にわたる療養と社会生活を支える総合的な対策の確立、患者及びその家族の QOL の向上へむけた、データ収集の枠組みが提示しえた。指定難病に罹患しつつ申請を行っていない難病患者についての実態把握は、障害者支援、小児慢性特定疾患医療助成制度など複数の要因が考えられたが、平成 28 年度中に設置されたいわゆる普及班によって行われることとなった。

世界に誇るわが国の難病対策の発展と国際展開へと波及することが期待される。

## **F. 健康危険情報**

なし





## II. 分担研究報告



厚生労働科学研究費補助金  
(難治性疾患等克服研究事業(難治性疾患等政策研究事業  
(難治性疾患政策研究事業)))  
分担研究報告書

## 難病指定医研修プログラムの作成に関する研究

研究分担者 松山晃文(国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所創薬資源部長)  
羽鳥 裕(公益社団法人日本医師会常任理事)  
王子野麻代(日本医師会総合政策研究機構主任研究員)  
研究協力者 澤倫太郎(日本医師会総合政策研究機構研究部長)

### (研究要旨)

難病指定医とは、特定医療費の申請に必要な診断書を作成する者として都道府県知事の指定を受けた医師である(難病法第6条)。難病指定医研修は、指定医の指定要件の一つに位置づけられており、診断・治療・療養に関する制度や医学的知識を習得する人材育成の側面も有している。当該研修の実施にあたり、厚生労働省は日医総研ワーキングペーパー「難病対策の概説」を制度に係る教材として提示し、以来全国各地の研修で活用されている。本教材は、第2版(一部修正版)が最新である。

本稿では、当該教材をより適正かつ充実したものとするために、各種文献等から(1)第2版以降の新たな制度動向及び(2)地域の難病医療の現状とニーズを抽出し、今後改訂が必要な項目について検討した。その結果、①指定医の経過的特例措置の終了、②第三次指定難病の追加、③難病の医療提供体制の構築に係る手引の策定、④難病医療支援ネットワークの構築、⑤臨床調査個人票作成の留意事項の5つの点で改訂を検討する必要があることが示された。

### A. 研究の背景と目的

難病指定医<sup>1</sup>とは、特定医療費の申請に必要な診断書を作成する者として都道府県知事の指定を受けた医師である(難病法第6条)。難病指定医研修は、指定医<sup>2</sup>の指定要件の一つに位置づけられており、診断はもとよりその後の治療や療養に関する制度や医学的知識を習得する人材育成の側面も有している。当該研修の実施にあたり、厚生労働省は日医総研ワーキングペーパー「難

病対策の概況」(以下、「日医総研 WP」という。)を制度に係る教材として提示し、以来全国各地の研修で活用されている。本教材は、平成27年2月の初版以降、平成27年7月には第二次指定難病の追加に伴う改訂(第2版)、同年12月には指定医の要件を満たす専門医資格の追加に伴う一部修正(第2版一部修正版)を経て現在に至る。

本稿では、当該教材をより適正かつ充実したものとするために、(1)第2版以降の新たな制度動向及び(2)地域の難病医療の現状とニーズを抽出し、今後改訂が必要とされる項目について検討する。

<sup>1</sup> 平成28年3月末時点で、難病指定医は13万2122人、協力難病指定医は5,507人(厚生労働省調べ)

<sup>2</sup> 厚生労働省大臣が定める認定機関が認定する専門医資格を有する医師を除く。

## B. 研究方法

### 1. 文献調査

難病医療に関する法令、第2版（平成27年12月一部修正版）以降の厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会および指定難病委員会資料、平成27年度厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等克服研究事業（難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業）））報告書をもとに文献調査を行った。

### 2. 厚生労働省への聴取

文献調査では十分に情報を得られなかった点は、厚生労働省健康局難病対策課に聴取した。

（倫理面への配慮）

個人情報取り扱い等、倫理規定に関連する事項はない。

## C. 研究結果

### 1. 第2版以降の新たな制度動向

第2版（平成27年12月一部修正版）以降の新たな制度動向は、以下の4項目であった。

#### 1) 指定医の特例措置の終了<sup>3</sup>

指定医<sup>4</sup>になるには原則、申請時に難病指定医研修の修了要件を満たす必要があるが、特例として平成29年3月31日までは当該要件が猶予されていた。特例を利用して指定医の指定を受けた医師は、特例期間中に研修を修了していなければ期間満了に伴い指定医資格を失う。

厚生労働省の調べによると、特例を利用して指定医の指定を受けた医師は2万1504人（平成28年3月末時点）である

<sup>3</sup> 厚生労働省令第121号難病の患者に対する医療等に関する法律施行規則（平成26年11月12日）附則第3条

<sup>4</sup> 厚生労働省大臣が定める認定機関が認定する専門医資格を有する医師を除く。

が、指定医の辞退を望む医師もいるため、経過措置の終了に伴う医療現場への影響は不透明である<sup>5</sup>。

#### 2) 第三次指定難病の追加<sup>6</sup>

指定難病は、平成29年4月1日より新たに24疾病が追加され330疾病となる。これに伴い、これまで306疾病94万人であった難病患者数は約3万人<sup>7</sup>増になると見込まれている。

#### 3) 難病の医療提供体制の構築に係る手引の策定<sup>8</sup>

難病対策基本方針<sup>9</sup>第3(2)アは、国に難病の医療提供体制の具体的なモデルケースを示すよう要請している。厚生労働省は、難病対策委員会「難病の医療提供体制の在り方について（報告書）」（平成28年10月21日）を踏まえモデルケースの手引を作成し、平成29年4月14日に各都道府県に通知された。手引には、従来の2形態（難病医療拠点病院<sup>10</sup>と難病医療協力病院）を難病診療連携拠点病院、難病診療分野別拠点病院、難病医療協力病院の3つに再編する方向性と各病院の役割等が示されている。

<sup>5</sup> 厚生労働省ヒアリング

<sup>6</sup> 厚生労働省告示第124号難病の患者に対する医療等に関する法律第5条第1項の規定に基づき厚生労働大臣が指定する指定難病及び同法第7条第1項第1号の規定に基づき厚生労働大臣が定める病状の程度（平成26年厚生労働省告示第393号）の一部改正

<sup>7</sup> 指定難病委員会の推定患者数の最大値を合計したもの。

<sup>8</sup> 厚生労働省健康局難病対策課長通知「都道府県における地域の実情に応じた難病の医療提供体制構築について」健難発0414第3号、平成29年4月14日

<sup>9</sup> 厚生労働省告示375号難病の患者に対する医療等の総合的な推進を図るための基本的な方針（平成27年9月15日）

<sup>10</sup> 平成28年4月時点で、難病医療拠点病院は119施設、難病医療協力病院は1,339施設

#### 4) 難病医療支援ネットワークの構築<sup>11</sup>

難病医療支援ネットワークは、都道府県内で対応が困難な難病診療を支援するために国が整備するネットワークであり、平成29年1月27日の第46回難病対策委員会より具体的な検討が進められている。構成メンバーには、国立高度専門医療研究センター<sup>12</sup>、難病に関する研究班や学会、IRUD<sup>13</sup>（未診断疾患イニシアチブ）拠点病院、難病情報センター、各都道府県難病診療連携拠点病院等が挙げられている。

## 2. 地域の難病医療の現状とニーズ

難病医療に関する地域の現状とニーズは、平成27年度難治性疾患等克服研究事業分担研究報告書<sup>14</sup>をもとに、自治体と指定医それぞれの視点から抽出した（下表）。

自治体は、認定審査にあたり、指定医が作成した臨床調査個人票（以下、「臨個票」という）の記載不備が多いため審査に大幅な遅れが生じている現状を挙げた。一方、指定医側には確定診断、重症度分類のあてはめの判断や臨個票の書き方に困惑しているという事情があった。そのため両者には、「臨個票作成の手引」と「診断治療ガイドライン」を提示してほ

しいというニーズがあった。また、指定医の中には、自院における難病患者の診断や治療に限界を感じつつも専門医との連携ができずに苦慮している方もいたため、地域の現状とした。

表 自治体と指定医の視点からみた地域の難病医療の現状とニーズ（筆者作成）

	地域の現状	ニーズ
自治体	臨個票の記載不備が多発 — 認定審査の大幅な遅延	臨個票作成手引の提示 診断治療ガイドラインの提示 (研修教材)
指定医	確定診断や重症度分類のあてはめの判断、臨個票の書き方に困惑	診断治療ガイドラインの提示 臨個票作成手引の提示
指定医	専門医がどこにいるか分からない 投薬の選択やさじ加減、増悪時の投薬変更の判断が困難	

## D. 考察

日医総研 WP の適正・充実化にあたり、(1) 新たな制度動向及び(2) 地域の現状とニーズを抽出したところ次の6項目が挙げられた。①指定医の特例措置の終了、②第三次指定難病の追加、③難病の医療提供体制の構築に係る手引の策定、④難病医療支援ネットワークの構築、⑤臨個票作成の手引、⑥診断治療ガイドラインである。

①から③は既に確定している事項であるため今後速やかな改訂を行う。特に③難病の医療提供体制については、これまで日医総研 WP では触れてこなかった。今回、厚労省が手引を発出したことを受け、従来の体制を踏まえつつ新たな医療提供体制の仕組みの解説を WP に追加する。④難病医療支援ネットワークの構築については未だ検討段階にあるため引き続き動向を注視していく。地域医療の現場では、指定医が日常の難病診断や治療に限界を感じつつも専門医との連携に苦慮している現状があることを踏まえると、前述③と④は地域のかかりつけ医・指定医・専門医の連携強化に関する新

<sup>11</sup> 厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会第46回第47回資料

<sup>12</sup> 独立行政法人国立がん研究センター、独立行政法人国立循環器病研究センター、独立行政法人国立精神・神経医療研究センター、独立行政法人国立国際医療研究センター、独立行政法人国立成育医療研究センター、独立行政法人国立長寿医療研究センターの総称である。

<sup>13</sup> IRUD は、遺伝学的解析結果等を含めた総合的診断や国際連携可能なデータベース構築等による積極的なデータシェアリング体制により、希少・未診断疾患の研究を推進する日本医療研究開発機構 (AMED) 主導のプログラムである。

<sup>14</sup> 松山, 石井, 澤, 王子野 (2016) 厚生労働科学研究費補助金 (難治性疾患等克服研究事業 (難治性疾患等政策研究事業 (難治性疾患政策研究事業))) 分担研究報告書 「難病指定医研修プログラムの作成に関する研究 (2)」

しい動きであり、地域が抱える限界に寄与するよう WP への取り纏め方を検討する。

⑤臨個票の手引については、これまで日医総研 WP では触れてこなかった。日医総研 WP の中で、330 疾病すべての手引を作成するのは困難であるが、自治体が作成した実際の記載不備事例をもとに記載上の留意事項を整理することは可能ではないかと考えられた。しかしながら、平成 29 年度中に指定難病患者データベースシステムの運用開始が予定されていることを受けて、平成 29 年 4 月 1 日から臨個票の様式が全面的に改正された<sup>15</sup>。これにより、これまで多発していた記載不備の解消又は新たな記載不備箇所の出現が考えられるため、この点の経過観察と情報収集が必要となる。加えて、今後当該システムの本格的運用が始まればシステムの登録方法等の解説も日医総研 WP の中で言及してほしいという新たなニーズが生じる可能性がある。そのため、⑤の改訂内容や時期については事業の進捗を踏まえつつ検討していく。

## E. 結論

日医総研 WP(平成 27 年 12 月一部修正版)は、①指定医の特例措置の終了、②第三次指定難病の追加、③難病の医療提供体制の構築に係る手引の策定、④難病医療支援ネットワークの構築、⑤臨床調査個人票作成の留意事項の 5 つの点で今後改訂を検討する必要があることが示された。①から③については速やかな改訂を、④と⑤については引き続き情報収集を行っていく。

## F. 健康危険情報

なし

## G. 研究発表

王子野麻代. 難病対策の概説第 3 版. 日医総研 WP(著作権は日本医師会に帰属)を平成 29 年 6 月頃に発表予定

## H. 知的財産権の取得状況

### 1. 特許取得

なし

### 2. 実用新案登録

なし

### 3. その他

なし

<sup>15</sup> 厚生労働省健康局難病対策課長通知「指定難病の追加並びに診断基準及び重症度分類等の改正等について」健難発 0331 第 4 号, 平成 29 年 3 月 31 日.

厚生労働行政推進調査事業費補助金  
(難治性疾患等政策研究事業(難治性疾患政策研究事業))  
分担研究報告書

難病データ登録システムの開発

研究分担者 松山晃文(国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所創薬資源部 部長)  
秋丸裕司(国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所  
難治性疾患治療開発・支援室 研究専門調整員)  
研究協力者 金谷泰宏(国立保健医療科学院健康危機管理研究部 部長)

(研究要旨)

難病データ登録システムの入力プラットフォームが web 入力から光学文字認識(OCR)に変更されることに伴い、OCR 様式の新臨床調査個人票等の 3 月末の都道府県への通知と OCR 用データ登録システム構築のため、下記の課題を実施した。

- (1) 既存 306 疾病の診断基準・重症度分類の包括的な見直しに係る難病対策課との連携
- (2) 概要・診断基準・重症度分類(局長通知)の公用文に準じた表記の統一修正の実施
- (3) 第 3 次指定難病 24 疾病と既存疾病へ追加される 3 疾病の局長通知の修正及び臨床調査個人票の作成
- (4) 担当する政策研究班(138 研究班)への局長通知及び臨床調査個人票の確認連携
- (5) 新臨床調査個人票の通知に伴う都道府県の疑義照会対応及び旧診断基準の経過措置対象疾病の支援
- (6) OCR 帳票ベンダーへの 424 臨床調査個人票の提供と OCR 帳票の様式確認
- (7) OCR 新臨床調査個人票に則したデータベース構築とシステム改修業者との連携
- (8) 平成 27 年度改修済システムの改善項目の抽出

上記の課題実施により、診断基準・重症度分類、新臨床調査個人票、データ登録システムの今後の検討課題とその対策の提案を合わせて行う。

**A. 研究の目的**

平成 27 年 1 月 1 日より指定難病 110 疾病(第 1 次)、同年 7 月 1 日より 196 疾病(第 2 次)の医療費助成が開始され、医療費助成のための診断書(臨床調査個人票、以下、臨個票)に難病指定医等が記入した患者データを厚生労働省研究事業等の疾病研究の基礎資料として使用し、難病研究を推進するため、患者データをデータベース化・活用する難病データ登録システム(以下、登録システム)の構築が国により計画された。

この登録システムの開発構築に我々は政

策研究班として平成 27 年度 4 月より関わり、前年度は①306 疾病の登録システム用臨個票提案(病型・類縁疾病を含めて 387 疾病の新規・更新統合版臨個票)、②統合版臨個票の確認のため政策研究班・難病対策課との連携、③診断基準等の改訂及び修正、④387 臨個票(新規・更新統合版)に対応したデータベース構築を行った(厚生労働科学研究費補助金 難病対策の推進に寄与する実践的プラットフォーム提供に向けた研究

(H27-難治等(難)-指定-001)総括・分担研究報告書を参照)。



登録システムの本格運用を目指して平成28年度も開発を継続予定であったが、当初、難病指定医がオンラインで患者データを登録システムにアップロードする筈であった入力フローは情報セキュリティの観点から見直しを余儀なくされた。その結果、オンラインによるデータベースへの直接入力を行わずに、臨個票を光学文字認識(OCR)様式に変更することになった。それに伴い、データベースへの入力工程もOCR臨個票に難病指定医が記入し、都道府県にて認定審査が完了したOCR臨個票のコピーを一か所に集約して(疾病登録センター(仮称)を予定)、OCRスキャナーによる読取を経てデータベースに格納することになったため、今年度は下記の課題を実施して、登録システムの開発を行った。

- (1) OCR 臨個票のベースとなる統合版臨個票の提案
- (2) OCR ベンダーが作成した OCR 臨個票様式と内容確認
- (3) OCR 臨個票に対応したデータベース構築
- (4) 平成 27 年度登録システム改修時点のシステム不具合・改善点の抽出

上記の OCR 臨個票をベースとしたシステム開発と同時に、本年度の重要な目的である概要・診断基準・重症度分類(健康局局長通知。以下、局長通知)並びに OCR 臨個票(難病対策課課長通知)の3月末の都道府県への通知のため、①医療費助成開始から1年が経過した306疾病の診断基準・重症度分類が適正であるかどうかの確認、②指定難病検討委員会より指摘のあった局長通知の表記不統一の改善、③追加検討された第3次指定難病の告示文書作成として下記の3課題を実施した。

- (5) 306 疾病の診断基準・重症度分類の改正有無に係る政策研究班及び難病対策課との連携

- (6) 局長通知・臨個票の表記の統一的修正とそれらの政策研究班への確認連携
- (7) 第3次指定難病の局長通知修正・臨個票提案と政策研究班への確認連携

## B. 研究方法

### 1. 306 疾病の診断基準等の包括的見直し

306 疾病を担当する 121 政策研究班に局長通知記載の診断基準・重症度分類の改正有無を下記の条件に基づいて確認した。改訂条件を満たし、且つ回答期限内に提案があった改正案件を難病対策課に提案を行い、第18回指定難病検討委員会(12月12日開催)での検討案件とした。

- (1) 研究班、関連学会承認済みであること
- (2) 国際基準・ガイドラインとの整合性があること
- (3) 対象患者への影響が把握されていること
- (4) 他疾病との整合性があること

### 2. 局長通知・臨個票の表記統一と用語の適正化

全疾病で特に不統一が見られる項目の整理を行い、主要な修正点として以下の表記修正を行った。

- (1) 公用文表記は「最新公用文用字用語例集」(ぎょうせい公用文研究会編)に従って、統一すべき表記を選別した。
- (2) 病名表記は原則的に小児慢性特性疾病、日本医学会医学用語辞典の表記に揃えた。
- (3) 認定対象の基準が複数ある場合、「診断のカテゴリー」の項目タイトルに変更し、そこに記載がある確定診断、ほぼ疑い、疑いなどを可能な限り Definite、Probable、Possible に表記統一を行った(臨床診断、組織診断、遺伝学的診断などは除く)。

上記の局長通知の修正内容は対応する臨個票にも反映を行った。また、認定対象の判別が行いやすいように「診断のカテゴリー」が未記載であった110疾病に記述をした。修正した局長通知・臨個票の内容を全政策研究班に最終確認を行った。

### 3. 第3次指定難病の局長通知修正・臨個票作成

第3次24疾病の局長通知が指定難病検討委員会で議論され、指摘された修正内容を修正履歴付で局長通知に反映を行うと共に、前項2の公用文ルールに準じた表記統一を施した。さらに、診断基準に準じた項目を記載した臨個票案(病型・類縁疾病を含んだ35臨個票)を作成し、担当する17研究班に内容の確認を行った。同時に、臨個票に記載すべき調査研究のための項目(10項目程度)を確認して、必要に応じて追記をした。

また、新たな疾病を既存疾病に追加する120遺伝性ジストニア(小児交互性片麻痺／小脳失調症深部反射消失凹足視神経萎縮感覚神経障害性聴覚障害を追加)と288自己免疫性出血病XIII(既存疾病名を自己免疫性後天性凝固第XIII/13因子(F13)欠乏症へ病名変更及び、2疾病、自己免疫性後天性凝固第VIII/8因子(F8)欠乏症(後天性血友病A)と自己免疫性後天性フォンウィルブランド(von Willebrand)因子欠乏症の追加)の局長通知の修正及び臨個票(288は2臨個票の新規追加)の作成も同様に行い、研究班に確認した。

修正履歴付局長通知は第18回検討委員会へ資料提出するため、委員会開催前に政策研究班へ局長通知等の確認連絡を行い、内容の承諾を得た。

### 4. 330疾病OCR臨個票への変更

第18回検討委員会で改訂、修正が検討された疾病を含む306疾病と第3次追加疾病

の全臨個票(424帳票)をOCR帳票ベンダーである(株)プリマジエストに提供した。OCR帳票作成の方式設計に基づき、OCR帳票としてWordファイルと入力可能なPDFファイル(告示用ファイル)の2ファイルがドラフトとして作成された。

作成された全OCR帳票(Wordファイル)を下記の項目に留意して確認を行い、該当する不備項目をベンダーに順次指摘を行い、修正版の確認を再度行うことを繰り返し、最終的に告示用OCR臨個票とした。

①字句、②改行、③インデント、④帳票項目の配置、⑤検査数値ボックスの桁数(小数点の有無と位置を含む)、⑥検査数値の単位、⑦改ページによるデータベースとの不整合

### 5. OCR臨個票に合わせた登録システムの改修

OCR臨個票に則したデータベースを構築するため、下記の2項目を行った。

#### (1)データベース構築のデータ整理表作成

306疾病(387臨個票)のデータ整理表は前年度に作成したものをベースとして、OCR臨個票項目に一致したデータ整理表に作成し直し、システム改修業者(富士テレコム(株))に随時提出した。データベース構築上で不都合が生じるデータ整理表項目は富士テレコムより適宜指摘を受け、データ整理表の修正変更を行って、システム改修を支援した。

第3次疾病(37臨個票)のデータ整理表は今回新規に作成した。なお、今年度のシステム改修は既存疾病分のみで、第3次疾病のデータベース構築は次年度を予定している。今回のデータ整理表はOCR臨個票の検査数値ボックスの桁数や小数点の確認のため利用した。

#### (2)OCR修正画面の作成

OCR読込データは一旦OCRサーバに格納し、OCRサーバ上でデータを確認修正した

後に難病側データベースに格納するフローへ変更になった。それに伴い、OCRサーバの確認・修正画面の構築用として新たなデータ整理表(以下、OCR出力定義表)が必要となったため、修正画面構築ベンダー(メディアドライブ(株))にデータ整理表、OCR出力定義表の文字種情報(文字型、数値型の設定条件)に関するリファレンスを提供した。まずは認定患者数が多い上位8疾病からOCR確認・修正画面を作成することになった。

## 6. 登録システムの改修項目の抽出

306疾病の統合版臨個票用に前年度改修された登録システムの不具合や改善点を明らかにするため、弊室の指定難病データサーバに改修済データベースの移植を行い、都道府県メニューによる新規と更新申請手続きを下記に従って実施した。

①仮登録、②本登録、③自動診断、④受給申請、⑤更新申請

(倫理面への配慮)

個人情報の取り扱い等、倫理規定に関連する事項はない。

## C. 研究結果

### 1. 306疾病の診断基準等の包括的見直し

前年度、306疾病の新規・更新の統合版臨個票を作成し、121政策研究班に確認を行った際に、診断基準や重症度分類の改正要望があり、第13回指定難病検討委員会(平成28年3月25日)での検討案件として34疾病を取り纏めた(<http://www.mhlw.go.jp/stf/shingi2/0000117968.html>を参照)。

3月時に改正のエビデンスが不十分だったため検討が持越しとなった疾病が多数あったこと、第3次指定難病が追加されること、330疾病の臨個票がOCR新臨個票に全

面的に改正されることなどから、難病対策課の意向により既存疾病の診断基準・重症度分類が適正であるかどうかを改正の4要件を明示して包括的に全政策研究班へ確認を行うことになった(8月)。その結果、16疾病の改正案件を取り纏めて、第18回検討委員会にて検討が行われ(<http://www.mhlw.go.jp/stf/shingi2/0000145666.html>を参照)。

検討委員会では、局長通知及び臨個票の追加修正が必要となる以下2点の議論が行われた。

#### (1) 認定対象のPossibleの記述

300-2 IgG4関連疾患自己免疫性膵炎の診断基準に通常は対象としない「Possible(疑診)」が認定対象となっていることが議論されたが(17多系統委縮症、302レーベル遺伝性視神経症も同様なケース)、学会ガイドラインとの整合性を考慮して現状では

「Possible」を対象とすることになった。また、300IgG4関連疾患の5つの類縁疾病の「<診断のカテゴリー>」は明確な文章表現に修正をした。

#### (2) CKD重症度分類ヒートマップの明示

既存疾病で局長通知にCKD重症度分類ヒートマップを記載している疾病は17疾病あるが、改正案件の300IgG4関連疾患には文章説明しかなく誤認定になる可能性の指摘がなされたため、両文書に明示することになった。未記載の疾病を調べたところ、300以外に109非典型溶血性尿毒症症候群が該当したため、2疾病6臨個票(300の5類縁疾病と109)に明記した。66IgA腎症、67多発性嚢胞腎は局長通知に記載があるものの臨個票に未記載であったので3臨個票(66と67の2類縁疾病)に追記した。

また、改正案件とは別に、診断基準等の改正には該当しない局長通知の概要等の最新情報への更新、用語の適正表記の要望が

あり、軽微修正として取り纏めた。後述する表記統一を施した局長通知等の政策研究班への確認時に回答があった軽微修正と合わせて、表 1 に軽微修正一覧とした。

## 2. 診断基準等の改正に伴う経過措置対象の疾病への対応

新臨個票による認定審査適用は平成 29 年 4 月 1 日からであるが、新旧臨個票による混乱を避けるために改正前の旧臨個票による医療費申請・更新申請を行える経過措置が 1 年間取られる。特に、3 月時及び 12 月時に診断基準等が改正された疾病群では、改正前診断基準で不認定となる場合でも、改正後診断基準に準じて審査を行い、必要に応じて新たな検査結果を提出することで認定の可能性が生じてくる。そのような経過措置対象疾病を診断基準等の改正疾病から整理したものを表 2 に示す。

## 3. 局長通知・臨個票の表記統一と記載事項等の適正化

従前より指定難病検討委員会にて局長通知の表記不統一(例えば、病名表記の和名・英名・略号不統一、用語の和文・カタカナ不統一、認定対象の表記が確定診断や Definite の和文・英文の混在など)の指摘があった。

公用文の表記に準じた表記統一が可能な項目を選定し、それらの表記ルールを表 3 (概要)及び表 4(詳細)のように定め、すべての局長通知の表記統一とその修正に伴う臨個票の訂正を行った。3 月時の 34 改正内容も局長通知及び臨個票に反映を行い、表記修正した両文書の内容確認と(診断基準等の変更を伴わない)記載事項の適正化のため 10 月に全政策研究班に校閲連絡を行った結果、課題 1 で述べた 8 月時の軽微修正と併せて 112 疾病の両文書において、局長通知概要の最新情報への更新、用語の適正化、誤記修正などがあった(表 1)。

前述の改正案件及びここで述べた表記統一と軽微修正のすべてを反映した局長通知が 3 月末に厚労省より通知された。306 疾病の新局長通知は URL(<http://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000062437.html>)及びそのリンクを参照のこと。

## 4. 第 3 次指定難病の局長通知修正・臨個票提案

第 3 次指定難病候補として 222 疾病が選出され、6 回の検討委員会及びパブリックコメント、さらに疾病対策部会を経て 24 疾病と既存疾病への追加 3 疾病が確定した。

検討委員会での検討並びに委員会後に生じた追加修正を 7 疾病の両文書に施した。第 3 次指定難病の局長通知は下記 URL を参照のこと。

<http://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000085261.html>

## 5. 330 疾病 OCR 臨個票への変更

10 月に OCR 帳票ベンダーが決定したので、その時点の統合版臨個票を提供して 11 月に OCR 臨個票の第 1 稿が作成された。前述の複数の課題により確定した臨個票を再度提供してそれらを基に第 2 稿(1 月)、最終稿(3 月)の OCR 臨個票が完成した。OCR 新臨個票の例示として、第 3 次疾病 37 臨個票を別添に掲載する。全臨個票は厚生労働省の URL(<http://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000062437.html>)及びそのリンクを参照のこと。

難病対策課から都道府県への新臨個票の事前連絡として第 2 稿版が 1 月末日に送付された。第 2 稿の都道府県への事前連絡以降、チェックボックス・罫線太さの不揃い、改行ミス、誤字・脱字、都道府県からの疑義照会に対する修正対応が生じたため最終稿までに追加修正を行った。

さらに、OCR 臨個票の改ページによって、OCR データが分断されてデータベースに正確に格納できない問題(具体的には、改ページによりデータ整理表の1階層構造或いは表形式の表構造が分断されるケース)が14臨個票で認められた。これらは臨個票項目がページを跨がないように帳票様式を修正するか、それが困難な場合はデータ整理表の階層を変更することでこれらの問題に対応した。

新臨個票の内容に関する疑義照会とは別に、データベースシステムの運用に係るOCR 臨個票への記入の仕方やデータベース入力用臨個票写しの送付に関する質問・意見があり、難病対策課の照会項目への回答の一部に追加記述をした。

新臨個票の内容に関する疑義照会が都道府県から難病対策課にあり、可及的に対応が必要な一部の項目のみ修正を行った。

## 6. OCR 臨個票に合わせた登録システムの改修

今年度の改修計画の都合上、306 既存疾病のみのデータベース改修となった。OCR 臨個票の共通項目に下記の項目を追加することになったので、OCR 臨個票に合わせたデータ整理表に該当項目を追加して306 疾病(387OCR 臨個票)に対応する難病側のデータベースシステムの改修が終了した。

①行政記入用の受給者番号、②認定・不認定の判定結果、③病院欄の電話番号、④指定医の帳票記載年月日

一方、OCR 側はOCR 臨個票を文字認識し、認識情報は確認・修正画面システムを經由してCSV ファイルでテキスト出力、認識画像はTIF ファイルでそれぞれ難病側システムに出力される設計となった。今年度は確認・修正画面システム構築を認定患者数の多い以下の上位8 疾病に限定するため、構築用のOCR 出力定義表のベースとなる同疾

病のデータ整理表をOCR 構築ベンダーに提供した。システムの納品テストにて構築された8 疾病の確認・修正画面システムの動作確認を行った。

- 97 潰瘍性大腸炎
- 6 パーキンソン病
- 49 全身性エリテマトーデス
- 96 クロウン病
- 69 後縦靭帯骨化症
- 51 全身性強皮症
- 57 特発性拡張型心筋症
- 90 網膜色素変性症

## 7. 登録システムの改修点の抽出

平成27 年度に改修した登録システムを我々のサーバに移植し、データ登録から自動診断、受給申請までのシミュレーション手続きを行いシステムに問題点がないかを入念に調べた。

## D. 考察

既存疾病の局長通知及び臨個票の種々の見直しと第3 次指定難病の臨個票追加に伴う臨個票の全面的な改正とOCR 臨個票に対応した登録システム改修を実施した。システム運用に向けて、また今後検討される第4 次指定難病の検討と並んで、次年度以降に解決すべき課題を以下に整理した。

### 1. 診断基準等の検討課題

#### (1) 次年度以降の検討課題

- ①診断基準等の改正、軽微修正の再検討が必要な項目
  - ②都道府県からの変更及び要望事項
  - ③新たに分かった両文書の修正及び改善すべき項目
- (2) 診断基準等の公平性の担保

2 年に亘り2 度の局長通知及び臨個票の改正や軽微修正を実施した中で疾病横断的に記載内容を改善すべき項目が明らかにな

った。難病対策課も同様な認識を有しており、疾病間の公平性を確保するため「指定難病制度の公平性を担保するための方法論の開発(横串班)」を政策研究事業として立ち上げた。そこで議論されている項目と重複する項目もあるが、我々の視点で課題を列記した。

#### ①重症度分類の公平性

- a. 他の研究班と横並びとなる重症度分類を使用しているが、小児例に適さない項目がある。別途注釈を加えた疾病もある(277、281)。
- b. 術後経過の記載の有無  
術後経過が重症度分類に考慮されている疾病(22、232)とそうでない疾病(68、69、70)がある。考慮されていれば必ずしも良いということではなく、記載がある22では小児期に術歴があれば成人で無症状でも受給認定が可能となる基準もあり、他の疾病と公平性が担保できる基準設定を検討する必要がある。
- c. 全疾病が用いている重症度分類を俯瞰できる一覧を作成した。出来るだけ既存の重症度分類を用いるといった議論の参考資料となり得る。

#### ②小児と成人の診断基準及び重症度分類の整合性

小児と成人で診断基準等に明確な区別を設けている50疾病とその課題を整理した。

#### ③鑑別診断

局長通知に鑑別診断が明示されていない疾病がある。

#### ④遺伝学的検査

現在の表記カテゴリーでは、遺伝子や染色体の検査項目は「遺伝学的検査」、一方タンパク質、抗体価、酵素活性などの検査項目であるELISA、免疫組織染色、酵素活性測定などの検査項目は「検査所見」に記載をしている。広義な遺伝学的

検査の定義では、これらすべての検査項目は遺伝学的検査に含まれている。この広義な定義に準じているのは324メチルグルタコン酸尿症のみで他の疾病は全て2つに区別した記載となっている。

#### ⑤遺伝学的検査の変異塩基配列

現状では、疾病の原因となりうる遺伝子の変異だけを選択する形式になっている。難病のゲノム医療による診断や治療法の研究のためには、塩基レベルの変異情報が非常に有益な情報を齎すことは明確である。

110疾病と196疾病の臨個票に数値データなどの記入項目に差があると検討委員会の宮坂委員らから意見をいただき、難病対策課とも協議を行った。指摘された項目の大部分は今回の診断基準等の見直し、表記統一、OCR臨個票作成により解消された。指摘のあった変異塩基の記載変更については、臨個票の記載案を作成して他の政策研究班の意見集約を行ったが、現時点では一致した意見とはならず今後の検討課題となった。

#### 2. OCR臨個票の識別エラーケース

3月末にシステムの納品テストに立ち会った。OCR臨個票のテストサンプルとして、入力可能なOCR臨個票PDFファイルにPCから直接タイピングで記載したものと手書き記載した2種類を用意して、OCR読込作業を行った結果、様々なエラーケースが想定された。それらの対応策も合わせて下記に纏めた。

##### (1)文字識字エラーケース

予想に反して、丁寧に手書きされた楷書体の氏名、住所の識字率でさえ誤認識することが明らかになった。指定医が4月から使用されるOCR臨個票に手書き記載をした場合は、文字の認識エラーを避ける対策が不可欠である。手書き記載のOCR臨個票は

別途 OCR 臨個票にタイピング入力した臨個票を用意して読み取らせるか或いは OCR スキャナーを介さずにデータベースに直接手入力する作業フローの検討が必要である。

#### (2) 数値ボックスの記入エラーケース

表 5 に数値ボックスに誤った記入がされた場合に、OCR 側システムと難病側システムの取込み動作を纏めた。基本的にタイピング数字でも手書き数字でも OCR は指定された文字種に最も近い文字で認識するため、OCR 臨個票の記入文字と異なる認識文字であっても OCR 側でエラーとはならず、そのまま難病側システムに取り込まれる。従って、OCR 側システムで確認・修正画面と OCR 臨個票画像を見比べて両者に間違いがないかチェックをして難病側へ出力するか又は難病側システムの取込データのチェックを難病システムの登録画面と OCR 臨個票画像を見比べて行うどちらか一方のデータチェック作業が必須である。

#### (3) OCR の読取エラーケース

OCR 側の読取作業では下記のエラーが想定されるため、発生したエラーケースのリカバリー対策を行うべきである。

##### ① OCR 帳票の 1 ページ目がない

⇒ OCR スキャナーに帳票を掛ける前に疾病の 1 ページ目があるか事前確認する。仮に、複数疾患の OCR 臨個票の束に 1 ページ目がないまま読み取らせると、前にある疾患の臨個票から連続した一つの疾患の帳票となり、1 ページ目が抜けた疾患のデータはデータベースに全く格納されない。

事前確認により 1 ページ目が元々欠落していれば、都道府県に連絡して写しを取り寄せる。

##### ② タイミングマークが読み込めない

⇒ OCR 側で検知エラーとなり、伸縮補正処理エラーとしてエラーフォルダに転送される。タイミングマークの欠落状態を確

認して、エラーページのデータを新しい OCR 帳票に転記し直して、再読込を行う。

##### ③ 罫線等の矩形がかすれ等により見つからない

⇒ 文字認識処理エラーとなりエラーフォルダに 1 疾患分丸ごと画像ファイルが転送されるので、画像ファイルのどこに罫線等の認識エラーがあるかを見付け出さなければならない。該当箇所のデータを新しい OCR 帳票に転記して再度読み込ませるか、罫線の不認識領域が広範囲ならば手入力データベースに格納する。

##### ④ ページ ID が不在用紙(臨個票以外の用紙、ページ ID が欠けている臨個票)が混在

⇒ 臨個票以外の用紙が混入した場合は、該当用紙を自動的に取り除いて、必要な帳票のみを読込むので問題はない。一方、1 疾患の臨個票のページ ID が途中で欠けていても読取エラーにはならないため、OCR 側システムの確認・修正画面か難病側データベースの登録画面のどちらかでデータの欠落がないかチェックを行う。

### 3. OCR データ格納時の難病側システムの留意点

難病側システムは OCR 側からテキスト出力されたデータをそのまま取り込む。その際、難病側でエラー表示(データ登録画面のタブ又は該当項目が赤色表示)されるケースと表示されないケースが生じるので注意が必要である。

<エラー表示の場合>

① 難病側データベースで「数値型」である項目に対して、OCR 出力データにアルファベットなど「文字型」が混ざって取り込まれた場合

② 難病側データベースで「整数値」設定であるのに、OCR 側が「小数値」のデータと識別して出力する場合

<エラー表示にならない場合>

①OCR 数値データの桁数が、難病側システムの「数値型」で設定した最小値を下回る又は最大値を上回る場合

②小数点記載のデータを OCR 数値データが「整数部」だけと識別した場合(例えば、臨個票に「.」ではなく「、」が記載され、OCR が「0」「1」または「7」に識別したデータは、難病側システムが「数値型」「小数点」設定でも取り込まれる)

上記のエラー表示にならない場合は対応が不可欠であり、その対応法として、難病側データベースの取込み数値データの確認作業か、或いは OCR 側の確認・修正画面で数値データの確認作業を行うべきである。

#### 4. 次年度の登録システム改修

平成 29 年度秋から稼働を予定している登録システム運用に向けて、下記の 3 項目を提案する。

##### (1) システムの不具合等の改善

平成 27 年度時点で改修されたシステムにはデータ登録フロー以外にも登録済情報の画面表示や検索機能にバグと考えられる多くの不具合や運用の効率化のために改善すべき課題が多数見つかっている。平成 29 年度のシステム改修期間は約 3 か月程度の非常に短い期間であることから、システム改修業者とは十分に協議の上、必要最小限の不具合改善項目の取捨選択が必須と考える。

次年度のシステム改修業者と共に改修課題の検討を綿密に行いたい。

##### (2) OCR データ確認・修正画面の構築

OCR 側データベースの最も重要な機能として全疾病(全臨個票)の読取データの確認・修正画面システムが必要不可欠である。今年度は 8 疾病のみの確認・修正画面しか作成をしていないため、残り「416 臨個票」

に対応した構築が必要である。確認・修正画面の設計図となる OCR 出力定義表を改修業者が作成するため、データ整理表を速やかに提供することで OCR システム構築の支援を行いたい。

##### (3) 第 3 次指定難病のデータベース構築

今年度は既存疾病のデータベースのみを OCR 臨個票に合せて改修を行ったが、第 3 次の OCR 臨個票データベースの構築が次年度に必要である。第 3 次分の 37 臨個票に対応したデータ整理表は既に作成済みであるので、システム改修業者に提供して第 3 次データベース構築をフォローする。また、既存疾病で明らかになった OCR 臨個票の改ページによるデータベース入力不可トラブルが第 3 次臨個票に存在するか事前確認を行って、該当する箇所があれば、その改善策を事前に講じておく。

## E. 健康危険情報

なし

## F. 研究発表

### 1. 論文発表

なし

### 2. 学会発表

なし

## G. 知的財産権の出願・登録状況

### 1. 特許取得

なし

### 2. 実用新案登録

なし

### 3. その他

なし





表1 8月・10月時に局長通知等に軽微修正があった疾病及び修正内容

No.	告示番号	疾病名	修正内容
1	1	球脊髄性筋萎縮症	【概要】 ・患者数(H24からH26年度)960人→1223人
2	4	原発性側索硬化症	【概要】 ・2.原因「家族性性」→「 <b>遺伝性性</b> 」 ・3.症状1行目「50歳」→「 <b>40歳</b> 」 【診断基準】 ・A.臨床像「 <b>血族婚</b> 」→「 <b>両親に血族婚</b> 」
3	6	パーキンソン病	【重症度分類】 「Hoehn & Yahr」→「 <b>Hoehn-Yahr</b> 」
4	8	ハンチントン病	【概要】 ・患者数(H24からH26年度)851人→933人
5	11	重症筋無力症	【診断基準】 鑑別診断 ・進行性外眼筋麻痺を <b>慢性</b> 進行性外眼筋麻痺 ・急性「 <b>播種</b> 」性脳脊髄炎→急性「 <b>散在</b> 」性脳脊髄炎
6	13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	NMOと旧来のNMOSDを区別せずに一括して取り扱う 【概要】 治療法：グラチラマー酢酸塩(コバキソン)を追加
7	16	クロウ・深瀬症候群	【概要】 文章微修正
8	19	ライソゾーム病	【概要】 ・ムコ多糖→ムコ多糖 <b>症</b> 【診断基準】 1. 主要項目 ・Gaucher細胞→ <b>ゴーシェ</b> 細胞 ・Niemann-Pick→ <b>ニーマンピック</b> ・Krabbe病→ <b>クラッベ</b> 病 ・Fabry病→ <b>ファブリー</b> 病 ・Gaucher病→ <b>ゴーシェ</b> 病 ・別表→ <b>別紙</b> ・臨床所見→ <b>主要所見</b> ・「画像所見」を削除 2. 指定難病の対象範囲について (1) Gaucher病→ <b>ゴーシェ</b> (Gaucher)病 (2) Niemann-Pick病A、B型→ <b>ニーマン・ピック</b> (Niemann-Pick)病 <b>A型、B型</b> (3) Niemann-Pick病C型→ <b>ニーマン・ピック病C型</b> (4) GM1 ガングリオシドーシス→GM1ガングリオシドーシス (5) GM2 ガングリオシドーシスTay-Sachs病、Sandhoff病、AB型→GM2ガングリオシドーシス <b>テイ・サックス</b> (Tay-Sachs)病、 <b>サンドホフ</b> (Sandhoff)病、AB型 (6) Krabbe病→ <b>クラッベ</b> (Krabbe)病 (9) Farber病→ <b>ファーバー</b> (Farber)病 (10) Hurler/Schei症候群→ <b>ムコ多糖症I型</b> ( <b>ハーラー／シェイエ</b> (Hurler/Scheie)症候群) (11) Hunter症候群→ <b>ムコ多糖症II型</b> ( <b>ハンター</b> (Hunter)症候群) (12) Sanfilippo症候群→ <b>ムコ多糖症III型</b> ( <b>サンフィリポ</b> (Sanfilippo)症候群) (13) Morquio症候群→ <b>ムコ多糖症IV型</b> ( <b>モルキオ</b> (Morquio)症候群) (14) Maroteaux-Lamy症候群→ <b>ムコ多糖症VI型</b> ( <b>マロトール・ラミー</b> (Maroteaux-Lamy)症候群) (15) Sly病 → <b>ムコ多糖症VII型</b> ( <b>スライ</b> (Sly)病) (16) ヒアルロニダーゼ欠損症→ <b>ムコ多糖症IX型</b> ( <b>ヒアルロニダーゼ欠損症</b> ) (24) Schindler病／神崎病→ <b>シンドラー</b> (Schindler)病／神崎病 (25) Pompe病→ <b>ポンペ</b> (Pompe)病 (26) Wolman病→ <b>酸性リパーゼ欠損症</b> (27) Danon病→ <b>ダノン</b> (Danon)病 (30) Fabry病→ <b>ファブリー</b> (Fabry)病
9	20	副腎白質ジストロフィー	【概要】 ・「adrenomyeloneuropathy(AMN)」→「 <b>副腎脊髄ニューロパチー</b> (adrenomyeloneuropathy: AMN)」 ・5. 予後の記載内容を判り易く一部修正。 【重症度分類】 ・「adrenomyeloneuropathy(AMN)」→「 <b>副腎脊髄ニューロパチー</b> (adrenomyeloneuropathy: AMN)」
10	21	ミトコンドリア病	【概要】 ファンコニー症候群→ファンコーニ症候群 【重症度分類】 クレアチニンクリアランスの単位 %→mL/min 重症度軽症平均2以下→未滿
11	23	プリオン病	【概要】 1. 患者数:平成24年→ <b>26年</b> 、475人→ <b>584</b> 人
12	24	亜急性硬化性全脳炎	【概要】 1. 患者数:平成24年→ <b>26年</b> 【診断基準】 小項目(6)の最後に「大項目」があったのを削除
13	25	進行性多巣性白質脳症	注(2)造影剤増強→ガドリニウム増強
14	28	全身性アミロイドーシス	【概要】 「凝集し」→「 <b>アミロイドとして凝集し</b> 」 【診断基準】 1(1)「結核に」→「 <b>結核などに</b> 」,「心臓、手関節」→「 <b>心臓、肺、手関節</b> 」 同1(2)「(m)血中でフリーフライト・チェーンが上昇することがある」を追加 同2(2)①(b)数年→ <b>2、3年</b> 同2(2)④「直腸」の後に「 <b>口唇、</b> 」を追加  「概要」大幅加筆修正 (これまで川田さんとやりとりあったが未修正であったもの) ----- 4月までの改訂で反映されていなかった修正は以下のとおり。 ・概要4. 治療法の最後「 <b>現在開発中</b> 」→「 <b>現在治療が進行中</b> 」
15	32	自己貪食空胞性ミオパチー	【概要】 筋電図所見 「 <b>高振幅</b> 」→「 <b>低振幅</b> 」(2か所)

16	34	神経線維腫症	消化管間質腫瘍 (gastrointestinal stromal tumor: GIST) ●局長通知 ○概要1: ・「神経鞘腫」→「末梢神経鞘腫」 ・「その他に、頭痛、痙攣、半身麻痺、視力障害などを伴うこともある。」→「その他に、頭痛、顔面神経麻痺、顔面のしびれ、歩行障害や小脳失調、痙攣、半身麻痺、視力障害、嚥下障害や構音障害などを伴うこともある。」に変更 ・その他文言修正複数あり ＜診断基準＞○神経線維腫症II型:2「髄膜腫のほか、脳室内腫瘍や」→「髄膜腫、脳室内髄膜腫や」
17	35	天疱瘡	【概要】 1. 患者数「H24年度5279人」→「H26年度6070人」
18	36	表皮水疱症	・重症度分類の「ネフローゼ症候群」を「蛋白尿」に変更する。(添付内p.6、赤字の通り)【概要】 ・2.原因(てにおは)の修正) 【診断基準】 ・3.病型診断の(3)の②と(4) ・表:表皮水疱症の分類
19	37	膿疱性乾癬(汎発型)	【概要】 ・治療法「また、IL-17A阻害薬も膿疱性乾癬に有効性が示され適応が追加された。」を追加
20	40	高安静脈炎	個人票の修正にあわせた修正を実施 診断のカテゴリ: (4)上記2の症状、3の診断上重要な身体所見、のいずれかを有し、5に示した特徴的な画像所見を有するもので・・・に修正 画像診断に「心エコー」を追加局長通知の診断のカテゴリ(4)を以前連絡いただいた内容に修正。 局長通知と臨床調査個人票で診断のカテゴリの画像診断に心エコーを追加
21	45	好酸性多発血管炎性肉芽腫症	【診断基準】 ・主要臨床所見(3)「血管炎による症状:発熱・・・、・・・、筋肉痛(筋力低下)、紫斑のいずれか一つ以上」に変更 ※修正時は「一つ」→「1つ」 ・4.(1)(a)「1.の主要臨床所見のうち、気管支喘息あるいはアレルギー性鼻炎、好酸球増加および血管炎による症状のそれぞれ1つ以上を示し、3.の主要組織所見の1項目を満たす場合」→「1.の主要臨床所見3項目を満たし、3.の主要組織所見の1項目を満たす場合」 ・(b)「1.の主要臨床項目3項目を」→「1.の主要臨床所見3項目を」
22	46	悪性関節リウマチ	【診断基準】 2. 組織所見で、「臓器の生検により小なし中動脈壊死性血管炎」の、「小なし中」を「小なし中」に修正
23	47	パージャール病	【診断基準】 膝窩動脈「捕捉」症候群を膝窩動脈「捕捉」症候群に修正
24	48	原発性抗リン脂質抗体症候群	【概要】 von Willebrand→フォンウィルブランド(12/2)
25	51	全身性強皮症	・概要の文章(2.原因差し替え、4.治療法および5.治療法一部追加修正、1.患者数変更、6.重症度分類変更) ・診断基準(大幅加筆修正、除外基準を追加、参考画像を追加) ・重症度分類(「総論」の追加、「皮膚」の項大幅変更、「肺」1文追加、それ以外はほぼ内容は同じ。以前は切り貼りだったものなどがきちんとした形式に変更されている。) ・重症度の認定基準が修正によりわからなくなっている。 ----- ・概要の情報提供元は4月までに修正済み ※重症度返事待ち(重症度分類差し替え時は、スベルミスがあるので修正する事(NHYA→NYHA))
26	52	混合性結合組織病	調査票の変更に合わせて、＜診断基準＞4(1)①「多発関節炎」を「多関節炎」に変更。  ※都道府県修正あり(局長通知、調査票) ・2 共通所見 ①イノー現象 ②指ないし手背の腫脹 →2 共通所見 ①レイノー現象②指ないし手背の腫脹 【概要】 ・3行目「全身性硬化症」→「全身性強皮症」 ・4行目「多発性筋炎/皮膚筋炎」→「多性筋炎」(皮膚筋炎を削除。同じ表現のところも修正。) ・3.症状の文面の一部変更 「研究班では非侵襲的な検査法を主とした「MCTD肺高血圧の診断の手引き」を設定して、早期診断につとめている。」 →「よってMCTDと診断されたら、肺高血圧症の有無について肺拡散能や心エコーなどを行う。」 ・1. 患者数 「H24年度10,146人」→「H26年度11,005人」
27	53	シェーグレン症候群	※都道府県修正あり(局長通知のみ)・・・(唾液腺・涙腺腫脹→(2)唾液腺・涙腺腫脹
28	57	特発性拡張型心筋症	【概要】 ・4.長期の療養の「(安静、塩分制限、水分制限を長期にわたり継続)」を削除
29	58	肥大型心筋症	【診断基準】 「心室中部閉塞性心筋症」→「心室中部閉塞性肥大型心筋症」(2か所)
30	62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	【概要】3. 症状の最終行:「専門性の元」→「専門性のもと」
31	64	血栓性血小板減少性紫斑病	「○【概要】」の文言修正 「○要件の判定に必要な事項」の「1.患者数」を総数から年間発症数に変更 9/16再修正により発症年齢などの文言、スベルミスを修正 3月の委員会で修正を開示した疾患を修正する場合は、3月の委員会資料を修正を反映させてから、修正履歴つきで修正すること。 【概要】 ・1.「始めて」→「はじめて」 ・「細血管障害性溶血性貧血」→「微小血管症性溶血性貧血」
32	65	原発性免疫不全症候群	「後天性免疫機能障害による免疫不全」の追加 他
33	70	広範脊柱管狭窄症	【概要】 ・憎悪→増悪(12/2)
34	71	特発性大腿骨頭壊死症	【概要】文章の変更 「アルコール愛飲歴やステロイド大量投与歴」を 「習慣性飲酒歴(週当たり飲酒量:エタノール換算320g(毎日日本酒2合相当)以上)や経口ステロイド大量投与歴(プレドニゾン換算1日最大量15mgをこえる)」
35	78	下垂体前葉機能低下症	※都道府県修正あり(局長通知のみ) ①C.甲状腺刺激ホルモン(TSH)分泌低下症 2. 除外規定 2. 診断基準 →2. 除外規定 3. 診断基準 ②D-2.成人(成人GH分泌不全症) 「判定基準」→「診断基準」
36	85	特発性間質性肺炎	【概要】 ・原因、症状、治療法、予後の文章の修正 ・患者数「(平成24年度医療受給者証保持者数) 7,367人」→「約 15,000人以上(平成26年度医療受給者証保持者数: 8,846人)」 【診断基準】 ・1. 主要項目の(1)⑤「3.牽引性気管支炎・細気管支拡張」→「3.牽引性気管支・細気管支拡張」 ・鑑別診断 「肺リンパ脈管筋腫症(LAM)」→「リンパ脈管筋腫症(LAM)」 「ランゲルハンス細胞肉芽腫症」→「ランゲルハンス細胞組織球症」 ・表2:略語説明「IIPs」→「IIPs」

37	89	リンパ脈管筋腫症	【概要】 ・疾患名の歴史の削除 ・患者数:526から589人 ・治療法:未確立を削除 【診断基準】 ・HE染色:細類上皮の細を削除
38	90	網膜色素変性症	【診断基準】 ・「IS/OS」→「エリブソイドゾーン(EZ)」
39	96	クローン病	【診断基準】 注4の「裂肛」→「裂溝」
40	98	好酸球性消化管疾患	【重症度分類】 ・成人 末梢血好酸球割合「20%<」→「20%以上」
41	102	ルビシタイン・テイビ症候群	【診断のカテゴリー】 項目タイトル追加
42	103	CFC症候群	【診断基準】 ・「MEK1、MEK2」→「MAP2K1 (MEK1)、MAP2K2 (MEK2)」の正式名も追記 ・「精神遅滞」→「精神発達遅滞」
43	104	コステロ症候群	【診断基準】 ・「精神遅滞」→「精神発達遅滞」
44	109	非典型溶血性尿毒症症候群	【診断基準】 「先天性の補体関連遺伝子異常として、2015年現在で判明しているCFH、CFI、CD46(MCP)、C3、CFB、THBD、diacylglycerol kinase ε (DGKE) の7遺伝子の病的変異例」 「2015年現在」→「2016年現在」
45	113	筋ジストロフィー	誤字。 心エコー所見の記録部分 「左室駆出率」→「左室収縮率」
46	118	脊髄髄膜瘤	【診断のカテゴリー】 表現変更
47	120	遺伝性ジストニア	FHANの3.検査所見における図とlegendは削除し、図は示さない。 局長通知の関係部分を削除
48	130	先天性無痛無汗症	【概要】 「(4型と5型は明確な区別が困難で臨床症状がオーバーラップすることも多いため、両者を含める)」を挿入
49	131	アレキサンダー病	【概要】 ・遺伝子ではないGFAPをイタリックから変更(2か所) ・遺伝子を表すGFAPはイタリックのまま、その直後の「遺伝子」を削除(3か所) ・「家族内発症が多く、無症候の症例も存在する」→「家族内発症が多い。また、無症候の症例も存在する」
50	134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	【概要】 3「以上が全例で認められる」→「異常を特徴とする」
51	135	アイカルディ症候群	「スバズム」→「スバスム」
52	136	片側巨脳症	「スバズム」→「スバスム」
53	137	限局性皮質異常形成	【概要】 概要1, 3, 4, 5の文言追加修正(表現の変更が主) 概要2. 原因「FCDタイプ2bの症例の一部に、細胞内情報伝達系分子mTORの体細胞変異が知られている。」を追加など修正 【診断基準】 A2を「乳幼児〜学童期に多いが、中学生以降あるいは成人でも発症する。」のみに変更、B2:「灌流」→「局所脳血流」に変更。
54	140	ドラベ症候群	C.鑑別診断:「ミオクローニ失立てんかん」→「ミオクローニ脱力発作を伴うてんかん」(指定難病名に統一)
55	143	ミオクローニ脱力発作を伴うてんかん	【概要】 ミオクローニ脱力発作を伴うてんかんを「」で囲む 【診断基準】 非典型性良性小児部分てんかん→非定型性良性小児部分てんかん
56	144~148	レノックス・ガストー症候群 ウエスト症候群 大田原症候群 早期ミオクローニ脳症 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	【診断基準】 2)ウエスト症候群:A.症状2「スバスム」→「スバスム」に変更
57	151	ラスムッセン脳炎	【概要】 1:7.2(±6.4)→9.0(±10.3) ・同4.文言変更「免疫修飾療法(ステロイドパルス、ガンマグロブリン、タクロリムス、血漿交換など)」→「免疫修飾治療(メチルプレドニゾンパルス、ガンマグロブリン(IVlg)、タクロリムス、血漿交換など)」;「てんかん外科治療(半球離断術)」→「てんかん外科治療(機能的半球切除術)」;「出現するまではやはり」の「やはり」を削除;「免疫調節治療」→「免疫修飾治療」(2か所) ・5. 予後「免疫修飾治療には、定期的に行うメチルプレドニゾンパルス治療、IVlg治療、タクロリムス治療などがある。」を削除;「定期的パルス治療」→「定期的に行うメチルプレドニゾンパルス治療」;「定期IVlg治療」→「定期的に行うIVlg治療」 ・<参考所見>5. GluRN2B抗体→GluN2B抗体
58	153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	C.鑑別診断:「ドラベ(Dravet)症候群」→「ドラベ症候群」、「PCDH19関連てんかん」→「PCDH19関連症候群」に変更
59	156	レット症候群	【概要】 5. 予後「誤嚥性肺炎などの」→「誤嚥性肺炎、QT延長の不整脈などの」OK 【診断基準】 B1閉じカッコの抜けを追加OK D.「(Pitt-Hopkins)」を削除OK Eに「4. その他、従来から発達障害の原因遺伝子として報告されていた遺伝子異常でレット症候群類似の臨床像を呈する事が報告されている。」を追加:4ではな注釈として追加
60	157	スタージ・ウェーバー症候群	文章中での(頭蓋内をつけずに)「軟膜血管腫」への変更、「血管腫」→「軟膜血管腫」への変更 以下を統一(蛋白とタンパク、遺伝子名がイタリックとロマン(アップライト)、皮膚がんと皮膚癌)
61	159	色素性乾皮症	【診断基準】 B 検査所見 3. 紫外線致死的感受性(誤)→紫外線致死的感受性(正)  表1 XPGの神経症状は「-~+」に変更。 ※依頼以外の修正:【診断基準】のA1の最後の「)」。→「。」
62	161	家族性良性慢性天疱瘡	【診断基準】 段落番号の記載ミスを修正
63	165	肥厚性皮膚骨膜炎	【概要】 「1例報告」→「症例報告」
64	166	弾性線維性仮性黄色腫	【診断基準】 ・解説の「暗赤色班」→「暗赤色斑」

65	168	エーラス・ダンロス症候群	<p>局長通知 関節型の【診断基準】—遺伝学的検査 TNXB 遺伝子等の変異(関節型 EDS の少数例) ↓ TNXB 遺伝子等の変異(現在は、関節型 EDS の少数例のみに上記の遺伝子の変異を認める) (理由: 簡潔な説明を求めたが、現状をより正確に表現するため、字句を追記。本質的な変更ではなく、患者層に影響しない。)</p> <p>&lt;重症度分類&gt; 2. 成人例 1)~3)のいずれかに該当する者を対象とする。 「1)先天性心疾患があり、薬物治療・手術によっても NYHA 分類でⅡ度以上に該当する場合。」 ↓ 「1)心疾患があり、薬物治療・手術によっても NYHA 分類でⅡ度以上に該当する場合。」 (理由: 現状をより正確に表現するため、先天性という形容詞を削除した。本質的な変更ではなく、患者層に影響しない。)</p> <p>3)患者の手拳大以上の皮下血腫が年間5回以上出現した場合。 の続きに (ただし、同じ場所に出現した皮下血腫は一旦消失しないものについては1回と数えることとする。また、異所性に出現した場合に同時発症の際は2回までカウント可とする。) を追加。 (以前から調査票には記載されていた)</p>
66	174	那須・ハコラ病	【概要】 誤嚥性肺炎などを来して→誤嚥性肺炎などの感染症を契機に
67	177	有馬症候群	【概要】 2. 「原因」→「主な原因」 3. 「理学療法」→「理学療法・言語聴覚療法等」
68	178	モワット・ウィルソン症候群	【概要】 ・項目番号の重複の修正(改行)
69	179	ウィリアムズ症候群	不正咬合、エナメル形成不全等がみられる。 ⇒不正咬合、エナメル形成不全等がみられる。
70	181~ 184	クルーゾン症候群 アペール症候群 ファイファー症候群 アントレー・ピクスラー症候群	誤記: アペール症候群: IgII ドメインの変異 [Ser252Try] → 「Ser252Trp」への修正局長通知 原因遺伝子 Ser252Try → Ser252Trp (疾患の【概要】部と遺伝子学的検査の2か所)
71	186	ロスムンド・トムソン症候群	・「ファンコニー症候群」→「ファンコニー症候群」
72	192	コケイン症候群	2. 原因 「CS患者の責任遺伝子は25%がCSA、75%がCSBであり、XP遺伝子関連は非常に稀である」 →訂正バージョン:「本邦CS患者の責任遺伝子は55%がCSA、30%がCSBであり、XP遺伝子関連は15%である。」 3. 症状 「経口摂取が困難となり経鼻栄養が必要になる」→「経口摂取が困難となり経鼻栄養や胃瘻が必要になる」
73	204	エマヌエル症候群	【概要】 2.原因 ほとんどの場合、両親のどちらかが... 「ほとんどの場合」追加 2.3: 1→3:1 3.NYHA分類表のレイアウト変更
74	207	総動脈幹遺残症	【概要】1. .の最初「一般的に」を削除、「肺血圧」→「肺高血圧」 ・同2. の最初「正常大血管の発生過程」→「大血管の正常な発生過程」、「形成されなかったためである」→「形成されないことによる」 ・同3. 「bounding pulse」→「反跳脈(bounding pulse)」 ・同4. 【外科治療】「根治手術」→「手術」、「弁置換手術やhomograft」→「弁置換手術ホモグラフト」→「弁置換手術、ホモグラフト」
75	208 209	修正大血管転位症 完全大血管転位症	【概要】 1. 「修正大血管転位症」→「修正大血管転位症」、「房室ブロック」→「房室ブロック」(2か所: 見え消し版送付後に変更 ・2. 発病の機構「解剖学敵右心室」→「解剖学的右室」 【診断基準】 1. 【心臓カテーテル・造影所見】「右心房」→「右房」、「左心房」→「左房」OK ・同5: 「大血管転位術」→「大血管スイッチ術」OK
76	210~ 213	単心室症 左心低形成症候群 三尖弁閉鎖症 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	局長通知: ・同3. 「フォンタン型循環」→「フォンタン循環」 ・同3. 1) 等→など(2か所) ・同3. 4) プラスチック→鋳型 要望外修正: 【概要】1. 「肺動脈弁閉鎖症」→「肺動脈閉鎖症」(2か所) 【診断基準】: 第1文および4のタイトル「心室中隔欠損を伴わない肺動脈弁閉鎖」→「心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症」 同4: 「心室中隔欠損を合併しない肺動脈弁閉鎖」→「心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症」 却下: ・【概要】および【診断基準】の「心室中隔欠損を伴わない肺動脈弁閉鎖症」への「(2心室修復が不可能な場合)」の追記 ・【診断基準】1、2の文言修正
77	214~ 216	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症 フロー四徴症 両大血管右室起始症	局長通知: 「心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖」に「症」がない場合は追加。 ・同: 「心内手術」→「心内修復術」 ・同: 「ラステリ」に「(Rastelli)」を追加 ・4. : 「ブラロック-タウジッヒ(BT)」→「ブラロック(Blblock)-タウジッヒ(Taussig)→英語を(Blblock-Taussig: BT)として追加 ・<【診断基準】> 2. 「右室肥大をともなう先天性心疾患。」→「右室肥大を呈する先天性心疾患である。」 ・同3. 「ないのが」→「ないことが」、「心疾患。」→「心疾患である。」 ・中黒を読点に変更、「ひとつ」→「一つ」→1つ
78	217	エプスタイン病	※都道府県修正あり(局長通知)・・・(三尖弁中隔炎→三尖弁中隔炎。僧房弁→僧帽弁。) 【概要】 右心室、右心房の「心」を削除など軽微修正 「ずれ落ちるために」の後の読点を削除、「支障が生じ」→「支障が生じて」 【診断基準】「一度」→「1度」、「附着偏位」→「附着部位偏位」 11/15追加修正「右脚ブロック」→「右脚ブロック」 11/17追加修正・4. 治療法「Blblock-Taussig」→「ブラロック-タウジッヒ (Blblock-Taussig: BT)」
79	220	急速進行性糸球体腎炎	局長通知: ・要件の判定に必要な事項6.重症度ウ「蛋白尿>0.5g/日のもの」→「蛋白尿0.5g/日以上のもは」 ・重症度分類: 「ウ)いずれの腎機能であっても蛋白尿>0.5g/日のもは、重症として扱う。」→「ウ)いずれの腎機能であっても蛋白尿0.5g/日以上のもは、重症として扱う。」とする
80	221	抗糸球体基底膜腎炎	ステロイド経口 (プレドニゾン換算) ステロイドパルス (メチルプレドニゾン換算) を追加しました。  局長通知、調査票の重症度 イ)タンパク尿>0.5g/日→0.5g/日以上に変更

81	222	一次性ネフローゼ症候群	※都道府県修正あり(局長通知、調査票)・(通知文):0.5g/gCr以上 が正しい 【概要】になお、膜性増殖性糸球体腎炎(MPGN)については、一次性膜性増殖性糸球体腎炎の【概要】も参照すること、を 【概要】:血清アルブミン値が3.0g/dL未満を以下OK ※11/21重症度の番号と形式を一部変更
82	223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	【診断基準】:ネフローゼ症候群を必要条件から削除したこと 指定難病の認定患者数は若干増えると思われます 重症度分類:新たに医療費助成の対象となる患者が出てくると思われます。同時に、これまで医療費助成の対象であった方が 対象から外れてしまう可能性が若干あり 局長通知: 小児の重症度の文言が【概要】と重症度基準で異なるので横山先生の了解を得て「状態の程度」に統一
83	224	紫斑病性腎炎	3)尿検査所見 蛋白尿>0.5g/日 ⇒ ≥0.5g/日 「蛋白尿0.5g/日以上」に修正 224 紫斑病性腎炎 <【診断基準】> (注) A. 巣状文節性 ⇒ 巣状分節性 藤元昭一
84	227	オスラー病	局長通知、調査票: ・重症度分類に関する事項の 動脈血液ガス 「3 PaO2 > 60 Torr (SpO2 ≥ 90%) 4 PaO2 ≤ 60 Torr (SpO2 < 90%)」 ↓ 「3 PaO2 > 60Torr (SpO2 >90%) 4 PaO2 ≤ 60Torr (SpO2 ≤ 90%)」 ※PaO2 とSpO2の不等号を合わせる
85	228	閉塞性細気管支炎	※都道府県修正あり...鑑別診断に膠原病を追加。
86	229	肺胞蛋白症(自己免疫性/先天性)	【概要】 ・患者数 800人→900人(自己免疫性PAPおよび先天性PAP) ・蜂窩肺→蜂巣肺(誤字) ・鑑別診断から「非特異的間質性肺炎」を削除、「細菌性肺炎」追加  「分解過程に障害により」→「分解過程障害により」 ・B-4病理学的所見「SpA」→「Sp-A」 ・「続発性PAPをきたしうる疾患の一覧」の直後に「(平成28年研究班成績)」を挿入し、「研究班成績」の数値を修正し、「過去の文献から」の列は削 除
87	230	肺胞低換気症候群	局長通知、調査票: ・「PHOX-2B」→「PHOX2B」(ハイフンなし)
88	231	α1-アンチトリプシン欠乏症	局長通知: ・重症度分類の表の「血清AAT濃度」 「血清α1-AT濃度」→「血清AAT濃度」(2か所) ・「軽症血清AAT濃度」 「50-90」→「50mg/dL以上90mg/dL未満」に変更
89	234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	局長通知 【概要】<疾患分類> 2. (2)で、ステロールキャリアプロテインX(「X」を追加) OK(脱字) ・ペルオキシソーム形成異常症 B.検査所見 1. ①極長鎖脂肪酸で、C26:0、「F0」を追加) OK(脱字) ・234-4 レフサム病 D. 鑑別診断で、フィタン酸の蓄積を認める他のペルオキシソーム病(「他の」を追加) OK(脱字) ・234-5アカタラセミア(無カタラーゼ血症)の【診断基準】でA症状のところで、「前述した様に」を削除 OK(文章校閲)
90	236	偽性副甲状腺機能低下症	局長通知: ・「オルブライト遺伝性骨ジストロフィー(Abright hereditary osteodystrophy: AHO)」が2箇所あるので、2箇所目を「AHO」に変更。 ・「AHOの症候を合併する」→「AHOの症候を合併する場合がある」
91	238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	1.局長通知【概要】-2.原因の良性的腫瘍より→「良性」を削除。 2. 238の局長通知内のくる病の低リン血症判定の参考値で、「思春期以降成人まで」から「成人まで」を削除
92	239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	局長通知 1.本文に出てくる 25水酸化ビタミンD-1α水酸化酵素遺伝子 表記の統一。 2.1,25(OH)2D の2 を下付きに統一。 3.血清リン値 思春期以降成人まで→「成人まで」を削除。
93	240	フェニルケトン尿症	局長通知 全体:BH4の4の下付き 【概要】等の前文:遺伝子イタリック、エピネフリン→アドレナリン(2箇所)、「マス・スクリーニング」の中黒を削除、「10」の後に「mg/dL」を追加、マ ターナルPKU追記 <【診断基準】> ・血中Phe正常化→血中Phe値は正常化 ・BH4反応性高Phe血症で前値より→BH4反応性高Phe血症では負荷前値より <診断のカテゴリー> ・4歳以降(家族の希望があれば乳児期後半から)→乳児期後半 ・血中Phe30%%以上→血中Phe値が投与前より30%%以上 PAH欠損症の斜体のみ却下(ミスと思われる) ※修正依頼外 ・局長通知の修正箇所に対する箇所を修正
94	241~ 243	高チロシン血症1型 高チロシン血症2型 高チロシン血症3型	局長通知(241-243): ファンコニー症候群→ファンコニー症候群(小慢表記)
95	244	メーブルシロップ尿症	局長通知、調査票: ・A. 検査所見の(診断根拠となる検査) ②の「有機酸分析」→「尿中有機酸分析」 ・B. 鑑別診断 「チアミン欠乏」→「チアミン(ビタミンB1)欠乏」
96	247	イソ吉草酸血症	局長通知、調査票: ・C. 鑑別診断 「グルタル酸血症2型」→「グルタル酸血症2型」 ※グルタル酸血症2型はグルタル酸血症2型、マルチプルアシルCoA脱水素酵素欠損症などとも呼ばれる(小慢)
97	250	グルタル酸血症2型	【概要】・【診断基準】: 3. 診断の根拠となる特殊検査 タンデムマス検査所見 「新生児マススクリーニングではC10:1の上昇によってスクリーニングされる」の「C10:1」→「C10」 ※中鎖アシルカルニチン(C8、C10)の上昇で判定(MSスクリーニング手引き2012)

98	252	リジン尿性蛋白不耐症	【概要】、原因で「+」を上付き文字に変更(4か所)
99	263	脳髄黄色腫症	【重症度分類】mRSの判定基準表を統一
100	271	強直性脊椎炎	※都道府県修正あり(局長通知のみ)・・・2)BASMIスコア E 内頰間距離 0点:>120cm→100cm ・自己免疫性⇒炎症性 ・HLA-B27遺伝子の斜体を解除(2か所) ・約60%→60%以上 ・「現在IL-17阻害剤の国際的な治験が進行中である。」を挿入。
101	274	骨形成不全症	B. 検査所見 「1. 長管骨の変形を伴う骨折および変形 2. 変形を伴う細い長管骨および変形」 →「1. 長管骨の変形を伴う骨折 2. 変形を伴う細い長管骨」 C. 鑑別診断 「低フォスファターゼ症」→「低ホスファターゼ症」
102	276	軟骨無形成症	【診断のカテゴリー】 ・Definite 「Bのうち5項目以上を満たし」→「Bのうち5項目全てを満たし」
103	282	先天性赤血球形成異常性貧血	【診断基準】 表1の修正
104	286	遺伝性鉄芽球性貧血	【診断基準】 遺伝学的検査で「PUS1」が重複していたため片方を削除
105	287	エプスタイン症候群	【概要】・【診断基準】等⇒下記修正 4. 治療法:「以前」→「依然」,「薬物適応」→「薬物療法」 5. 予後:「定期的」→「定期的な」・「明らかには」→「明らかな」 A症状:2「進行性腎障害(FSGS)」→「進行性腎障害」 注の部分:「生下から」→「生下時から」 B検査所見:1.「myosin II A蛋白」→「顆粒球ミオシンII A蛋白局在異常」局長通知 【概要】 「腎炎」→「腎障害」 ・巣状糸球体硬化症「など」の追記
106	288	自己免疫性出血病XIII/13	局長通知: 【概要】4.「注射」→「投与」OK 要件の判定に必要な事項5.「研究班の【診断基準】あり。」→「研究班作成と日本血栓止血学会作成の【診断基準】あり。」OK <【診断基準】> (6)、(7):上記の(1)～(5)に加え上記の(1)～(5)を全て満たしOK(調査票の表現と統一。意味は同じ) 附. 治療試験/追加検査(2):γの後の空白削除 →空白は残す(印刷で文字が重なるのを防ぐ) C.遺伝学的検査:第XIII/13因子→FXIII/13- OK
107	292	総排泄腔外反症	1)調査票 「腔」→「腔」で統一 2)疾患【概要】 「腔」→「腔」で統一 ○【概要】 1.【概要】と5.予後の部分で疫学的調査結果を平成26年度の全国調査結果からの引用に変更 2.原因:「傷害」→「障害」 4.「手術が施行されることもある」→「施行されることが多い」 ・「外陰形成を行う」→「外陰形成が選択される場合がある」 ・「子宮流出路形成」→「月経血流出路形成」 ○要件の判定に必要な事項 1.患者数:100人未満→約300人  <【診断基準】> 「回盲部から翻転脱出」→「回盲部から回腸が翻転脱出」 シェーマ差し替え:変更箇所は、腸管脱出を起こしている部分が、最初は後腸の部分でしたが、回腸から脱出するのが正しく、そのように変更致しました。
108	293	総排泄腔遺残	1)調査票 「腔」→「腔」で統一 2)疾患【概要】 「腔」→「腔」で統一 ○【概要】 1.【概要】と5.予後の部分で疫学的調査結果を平成26年度の全国調査結果からの引用に変更 3.症状:「腔留血腫」→「腔留血症」 ○要件の判定に必要な事項 1.患者数:約600人に変更 4.流血路障害→月経血流出路障害  ※留血症:メールに言及があるが該当箇所不明 すべて修正(甲田さん確認済)
109	294	先天性横隔膜ヘルニア	○概要 1.概要 「胸腔内」→「胸腔」(2か所) 2.原因 「レチノイン酸経路」→「レチノイン酸合成経路」 5.予後 「脊椎側弯」→「脊椎側弯症」
110	301	黄斑ジストロフィー	・OCT所見の呼称が古いので、現在の呼称に変更。 (誤) 視細胞外節内節接合部(IS/OS) → (正) Ellipsoid zone (EZ) (誤) 錐体視細胞先端部(COST) → (正) Interdigitation zone (IZ) ←修正可「エリプソイドゾーン」、「インターデジテーションゾーン」とする。
111	302	レーベル遺伝性視神経症	一年間の発症人数を最新の値に修正。(161→117)
112	306	好酸球性副鼻腔炎	JESRECSコア合計:11点以上を示し、鼻茸組織中好酸球数(400倍視野) 70個以上存在した場合を確定診断とする。

表2 3月(第13回検討委員会)及び12月(第18回検討委員会)に診断基準等を改正した経過措置対象疾病と改正内容

12月改正案件      3月改正案件      3月軽微修正案件

A 診断基準要確認：改正後診断基準で再確認することが、必要と考えられる疾病

B 要追加項目：改正後診断基準で再確認する際に、追加情報が必要となる可能性がある疾病

No.	告示番号	疾患名	主な改正内容	改正理由	A 診断基準 要確認	B 要追加項目
1	2	筋萎縮性側索硬化症(ALS)	「診断基準」の(3)鑑別診断の③筋疾患に、「封入体筋炎」を追加	疫学、初期症状、嚥下障害、針筋電図所見が類似しており、誤診される場合があるため。	-	-
2	3	脊髄性筋萎縮症(SMA)	・「診断基準」に「遺伝学的検査」の項目を追加 ・「診断カテゴリー」を遺伝学的検査を考慮したものに改定	遺伝学的検査に関する知見が整ったため。	-	-
3	4	原発性側索硬化症(PLS)	「診断基準」のA.臨床像及び「診断」を明確化	「通常は」を削除して明確化するため。	-	-
4	7	大脳皮質基底核変性症(CBD)	「診断基準」1. 主要項目、(4)除外すべき疾患および検査所見の一部を削除	一般的には実施されていない検査のため。	○	-
5	9	神経有棘赤血球症	・臨床診断例での診断を可能とする変更 ・「診断基準」に「鑑別診断」、「診断カテゴリー」の項目を追加	遺伝子変異の有無にかかわらず、家族歴で代用できるため。	○	○
6	11	重症筋無力症(MG)	・自己抗体陽性を重視する等の「診断基準」の改訂 ・「診断基準」の「自覚症状」と「理学所見」を統合・整理し「症状」とし、易疲労性と日内変動を必須にした。 ・検査名の一部変更、追加 ・鑑別診断の追加 ・診断カテゴリー(旧診断の判断)の変更	症状を整理。また、現在一般的に用いられる検査名に修正するなど、最新の診断基準へ改訂するもの。	○	○
7	14	慢性炎症性脱髄性多発神経炎 ／多巣性運動ニューロパチー	・CIDPとMMNの鑑別のため、「診断基準」に支持的診断所見を追加 ・鑑別診断の追加と記載の明確化	CIDPに特化した記載から、MMNに関する診断も充実させ、鑑別を明確化するため。	○	○
8	14	慢性炎症性脱髄性多発神経炎(CIDP) ／多巣性運動ニューロパチー(MMN)	・3月改訂の鑑別疾患を一部元に戻す。 ・鑑別診断の追加と記載の明確化	診断基準の明確化	○	○
9	17	多系統萎縮症(MSA)	・「診断基準」の「主要症候」内の記載順を変更し、認知機能・精神症状の項目を追加 ・診断カテゴリーのPossible MSAの記載の明確化 ・Possible MSAを認定対象に変更	「診断基準」を明確化するため。 Possibleが臨床診断例であり、それに沿った修正	○	-
10	18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	「診断基準」の主要項目及び診断カテゴリーに、痙性対麻痺を追加	診断基準における痙性対麻痺の部分を明確化するため。	-	-
11	22	もやもや病	「診断基準」に参照としてもやもや血管の画像等を挿入。	診断基準を明確化するため。	-	-



12	24	亜急性硬化性全脳炎(SSPE)	「診断のカテゴリー(旧診断基準)」について、髄液中麻疹抗体を重視する等の改訂	診断基準を臨床現場の実情に合わせて明確化するため。	○	○
13	26	HTLV-1関連脊髄症(HAM)	「診断基準」の主要項目から「膀胱直腸障害を伴う」を削除し、参考事項に急速進行例を追加	「HAM診療マニュアル第2版」と整合性を確保するため。	○	—
14	27	特発性基底核石灰化症(FIBGC/PFBC)	「診断基準」について、特発性基底核石灰化症(Idiopathic basal ganglia calcification (IBGC))と、家族性特発性基底核石灰化症(familial Idiopathic basal ganglia calcification (FIBGC))を明確化し、極めて稀な酵素欠損症等を鑑別診断から削除し、原因遺伝子を追加	最新の知見に基づき修正するもの。	○	—
15	36	表皮水疱症	キンドラー症候群の記載の変更	診断基準の明確化	○	○
16	38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	「診断基準」の症状を明確化し、主要項目に病理診断と鑑別診断を追加	ガイドラインに沿った診断基準の修正	○	○
17	39	中毒性表皮壊死症	「診断基準」の症状を明確化し、主要所見に鑑別診断を追加	ガイドラインに沿った診断基準の修正	○	○
18	47	バージャー病	「診断基準」について、発症時に糖尿病等の併発疾病がないことを必須とすることを明確化	判定時期の明確化	○	—
19	56	ベーチェット病	「重症度分類」から知能低下の有無及び死亡の記載を削除	慢性進行型神経ベーチェット病は、知能低下の有無を問わず、重症病型であるため。	○	—
20	57	特発性拡張型心筋症	「診断カテゴリー」の追加	診断基準の明確化	—	—
21	62	発作性夜間ヘモグロビン尿症(PNH)	「重症度分類」の注について記載変更	「発作性夜間ヘモグロビン尿症診療の参照ガイド平成26年度改訂版」と整合性を確保するため。	○	—
22	63	特発性血小板減少性紫斑病(ITP)	「診断基準」の病型鑑別を削除	病型鑑別を削除し、診断基準を明確化	—	—
23	63	特発性血小板減少性紫斑病(ITP)	「重症度分類」2種類のうち、「重症度区分」の削除	重症度分類を明確化	—	—
24	64	血栓性血小板減少性紫斑病(TTP)	「診断基準」について、客観的指標であるADAMTS 13活性が10%未満に減少している症例を重視する内容に改訂	国際的な診断基準にならうため。	○	—
25	65	原発性免疫不全症候群	「診断基準」1.(1)⑤ 原発性食細胞機能不全症および欠損症のうち、VI. 慢性肉芽腫症の基準を改訂	慢性肉芽腫症の診断基準の明確化	—	—
26	84	サルコイドーシス	・「診断基準」を臨床症状、特徴的検査所見、臓器病変を強く示唆する臨床所見、鑑別診断、病理学的所見に整理し、診断基準を明確化 ・鑑別診断の原発性胆汁性肝硬変の表記を変更	ガイドラインに沿った診断基準の修正 93原発性胆汁性肝硬変の改訂による改訂	○	—
27	86	肺動脈性肺高血圧症	鑑別診断の追加	診断基準の明確化	—	○
28	92	特発性門脈圧亢進症	鑑別診断の原発性胆汁性肝硬変の表記を変更	93原発性胆汁性肝硬変の改訂による改訂	—	—
29	93	原発性胆汁性胆管炎(原発性胆汁性肝硬変)	告示病名の変更(旧病名を( )で併記)	病名の適正化	—	—
30	97	潰瘍性大腸炎	重症度分類に「顕血便の判定」を追記	重症度分類の明確化	—	—

31	99	慢性特発性偽性腸閉塞症 (CIIP)	「診断基準」について、腸管全層生検が困難な場合に、シネMRI又は消化管内圧検査による確認(注2)を追加	小児例の半数を占める新生児期に、生検を行うことは困難であるため。	○	—
32	102	ルビンシュタイン・テイビ症候群	「診断基準」に、従来の「臨床診断例」に加えて、CREBBP遺伝子・EP300遺伝子等の変異を重視した「確定診断例」を追加	遺伝学的検査に関する知見が整ったため。	○	—
33	105	チャージ症候群	「診断基準」に、従来の「臨床診断例」に加えて、原因遺伝子(CHD7 遺伝子)の変異を重視した「確定診断例」を追加	遺伝学的検査に関する知見が整ったため。	○	—
34	109	非典型溶血性尿毒症症候群 (aHUS)	・補体制御異常によるaHUSのみを「補体関連HUS (=aHUS)」とする等の改訂 ・「診断基準」で二次性TMAを除くことを明確にし、「鑑別疾患」も明確化 ・「重症度分類」に慢性腎臓病を追加	2016年2月に日本腎臓学会/日本小児科学会から公表された新しい診断基準との整合性を確保するため。	○	○
35	116	アトピー性脊髄炎	「診断のカテゴリー」のProbable Bを「絶対基準+相対基準のうち2個以上」に変更	国際基準に沿った診断基準の修正	—	—
36	119	アイザックス症候群	「診断基準」の主要症状Aにニューロミオトニアの文言を追加	診断基準の明確化	○	○
37	120	遺伝性ジストニア	小児交互性片麻痺の病型を追加	指定難病の新たな指定に伴う改定	○	○
38	138	神経細胞移動異常症	・「鑑別診断」から厚脳回を削除 ・「遺伝学的検査」からGPR65を削除 ・「その他の画像所見」の項目を注に追加	厚脳回は信号異常は伴わず、信号異常を伴う(限局性)皮質異形成と鑑別することは適切ではないため。GPR56の変異頻度は他に比して低く、検索の必要性が低いため。その他の画像所見を追記することによる明確化	○	○
39	158	結節性硬化症	「診断基準」の「腎血管筋脂肪腫」を「血管筋脂肪腫」に変更	国際基準に沿った診断基準の修正	○	○
40	167	マルファン症候群	成人例の「重症度分類」で、「先天性心疾患」を「心疾患」に修正	大動脈瘤破裂や大動脈解離に関連した心疾患や、これらを来さなくても、大動脈弁閉鎖不全などにより呈する心不全を想定しており、これらはいずれも主に成人になってから発症するため。	○	○
41	167	マルファン症候群	「診断基準」の遺伝子検査の項目を5から6に増加	国際基準・ガイドラインに沿った診断基準の修正	○	○
42	168	エーラス・ダンロス症候群(EDS)	成人例の「重症度分類」で、「先天性心疾患」を「心疾患」に修正	動脈合併症や臓器破裂に関連した心疾患を想定しており、これらはいずれも主に成人になってから発症するため。	○	○
43	171	ウィルソン病	「診断基準」のうち、検査所見に、「4. 肝銅含量を測っていない場合、肝生検組織で銅染色 陽性1点」を追加	肝銅含量検査を、肝生検組織検査で代用できるため。	○	○
44	171	ウィルソン病	鑑別診断の原発性胆汁性肝硬変の表記を変更	93.原発性胆汁性肝硬変の改訂による改訂	○	○
45	229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)(PAP)	「重症度分類」のうち、「管理区分重症度」の項目に、「6分間歩行試験で、SpO2 90%未満」を追加	特発性間質性肺炎等の呼吸器系疾病の「管理区分重症度」の項目と整合性を確保するため。	○	○

46	230	肺胞低換気症候群(AHS)	・「診断基準」の「検査所見」でPhenotypeA、Bの記載の明確化。 ・「鑑別診断」の疾病のうち、肺の器質的疾患(COPD)、睡眠時無呼吸症候群(SAS)等に(単独)と追加	・診断基準を明確化するため。 ・AHSは、COPDやSAS等に合併する可能性があるが、それらの疾病とは異なることを明確化するため。	○	—
47	238	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症	「診断基準」及び「重症度分類」から「低カルシウム血症」を削除	2015年11月に日本内分泌学会から公表された「くる病・骨軟化症の診断マニュアル」を踏まえると、ビタミンD抵抗性くる病・骨軟化症の診断には不要であるため。	○	—
48	254	ポルフィリン症	「重症度分類」に「⑧急性間欠性ポルフィリン症、遺伝性コブポルフィリン症、異型ポルフィリン症については、脱力、意識障害、球麻痺症状、低ナトリウム血症を認める場合。」を追加	生命を脅かし、重症と判断できる症状であるため。	○	○
49	255	複合カルボキシラーゼ欠損症	「診断基準」のうち「遺伝子検査」に、「ピオチニダーゼ欠損症ではBTD遺伝子変異の検出も有用である。」との記載を追加	ピオチニダーゼ欠損症の確定診断に、従来のピオチニダーゼ酵素活性測定に加えて、遺伝子変異解析を追加し、診断を明確化するため。	○	○
50	256	筋型糖原病	「重症度分類」のVに、障害臓器として「筋肉」を追加	重症度分類を明確化するため。	○	○
51	271	強直性脊椎炎	「鑑別診断」から線維筋痛症及び慢性疼痛を削除	ともに客観的診断基準が存在しないため。	○	○
52	285	ファンコニ貧血	「診断基準」の遺伝子検査の項目を16から19に増加	ガイドラインに沿った修正	○	○
53	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	・病名変更 ・後天性血友病A(自己免疫性第Ⅷ/8因子欠乏症)と自己免疫性von Willebrand病の新規病型の追加	指定難病の新たな指定に伴う改定	○	○
54	300	IgG4関連疾患	「重症度分類」の記載を明確化	重症度分類の明確化	○	○
55	301	黄斑ジストロフィー	・「診断基準」のA.症状に、「視力低下の程度は問わない」を追加 ・「診断カテゴリー」に「・B項目の4項目をすべて全て満たし...」を追加	黄斑部に、両眼性・対称性に萎縮病巣が見られ、電気生理学的検査でも異常があり、黄斑ジストロフィーは確実にあっても、初期には視力が保たれているものがあるため。	○	—

表3 局長通知及び臨床調査個人票の表記統一修正内容（概要）

【主な修正内容】

1. 指定難病名・鑑別疾患名：和名（英名：略号）又は 和名（英名）
2. 確定診断など⇨Definite などに変更 \*修正が可能なもののみ
3. 単数字：全角  
 例えば、
  - (1) 診断基準、重症度分類、表の単数字  
 \*修正できるものだけ。インデントがあって修正が難しいもの、図などは修正しない。
  - (2) 疾病名の病型数字
  - (3) stage 1
  - (4) + 1 SD（重症度分類の基準値）
  - (5) LV 1
4. 遺伝子名：イタリック
5. 元素記号⇨カタカナ
6. ヶ月、ヵ月⇨か月
7. その他公用文ルールに準拠
8. 「診断のカテゴリー」に統一 \*修正可能な箇所のみ

<修正の詳細>

1. 指定難病、鑑別疾患名

	表記法	備考
①	和名（英名：略号）	<ul style="list-style-type: none"> <li>・3表記の場合。初出の表記に適応。2回目は和名か略号で記載</li> <li>・( )は全角 :は全角</li> <li>・2回目以降は略号などで記載</li> </ul>
②	和名（英名）	2表記の場合

2. 診断基準の「確定、ほぼ確定、疑い例」

	表記法	備考
①	確定→Definite	確定、確定診断など。明確に英語表記が可能なもの
②	ほぼ確定→Probable	ほぼ確定、準診断など
③	疑い例→Possible	疑い例、疑診など
④	Definite1→Definite 1	Definite と番号の間に半角スペースを挿入

3. 文字

	表記法	備考
①	ヶ、ヵ月→か月	
②	その他は添付のリスト参照	公用文用語用例集に準ずる。添付ファイルの「文章表記」「使い分け」シートを参照

③	または→又は	法令係に準ずる
④	および→及び	同上
⑤	すべて→全て	同上
⑥	者→もの	同上

#### 4. 数字

	表記法	備考
①	単数字は「全角」	文中、表の単数字が対象。図の場合は修正不能
②	ローマ数字は「半角」	

#### 5. 単位・記号

	表記法	備考
①	検査値単位は「半角」で表記	
②	元素記号→カタカナ	
③	範囲表記の「~」「-」「ー」は全角「~」	環境依存文字「~」は不可
④	その他は添付のリスト参照	添付ファイルの「記号」「単位」シートを参照

表 4 局長通知及び臨床調査個人票の統一作成基準（詳細）

表 4-1 文章表記

\*原則として、『最新公用文用字用語例集』（ぎょうせい）に従う。

1.基本文型	<p>(1)文体          ・「常体(である調)」または「体言止め」を使用する。          ・わかりやすく簡潔で誤解を招かない表現にする。          ※調査票の最後の8ptの文は対象外(敬体のままで変更しない)</p> <p>(2)句読点の使用          文中では、全角の「、」と「。」を使用する。</p>
2.文字の表記	<p>(1)平仮名、漢字、カタカナは全角とする。</p> <p>(2)漢字は原則として「常用漢字表」(平成22年11月30日内閣告示第2号)に準じる。(専門用語についてはこの限りではない)。<b>旧字体は特に必要がない限り新字体に置き換える。</b></p> <p>(3)送り仮名は原則として「送り仮名のつけ方」(昭和48年6月18日内閣告示第2号)に準じる。          ・活用のある語は活用語尾を送る(例: ○行う ×行なう)          ・複合語(動詞)の送り仮名でも送り仮名を省略しない(例: ○申し込む ×申込む)          ・複合動詞から派生した名詞は送り仮名を省略できる(例: ○申込み ×申し込み)          ・公用文では、「本則」より1字多くまたは少なく送ることは認められていない。          ※例外も多数あり。[使い分け]シートを参照すること。</p> <p>(4)カタカナ複合語          原則として、カタカナ複合語の単語間には中黒やスペースは入れない。例外: 固有名詞の中で単語の区切りを設けたいときは中黒「・」を用いる。(例: 「マリネスコ・シェーグレン症候群」)</p> <p>(5)算用数字          半角を使用する。局長通知では1桁の場合は全角を使用する。(表も対象。修正不能の図は除く。)          ※局長通知では1桁の場合は全角を使用しているので、調査票に転記する際は必ず修正すること。</p> <p>(6)アルファベット          半角で表示する。          例外: 調査票の項目番号「A」などは全角とする。</p> <p>(7)ローマ数字          半角で表示する(文字化け回避のため、環境依存文字は使用しない。局長通知も同様)</p> <p>(8)環境依存文字          文字化けの恐れがあるため、原則として使用しない(特に調査票)。ただし、①...は使用可。</p>

<参考文献・資料>

『最新公用文用字用語例集』（ぎょうせい）

『分かりやすい公用文の書き方』（ぎょうせい）

『これだけは知っておきたい公用文の書き方・用字用語例集』（日本加除出版）

『JTF 日本語標準スタイルガイド（翻訳用）』（日本翻訳連盟標準スタイルガイド検討委員会）



表 4-2 字句使い分け

1.平仮名と漢字の使い分け及び漢字の使い分け

\*以下に記載のないものについては、『最新公用文用字用語例集』を参照する。

○	×	例・備考	○	×	備考
挙げる	あげる	例を挙げる	素早い	すばやい	
当たって	あたって、当って	「～するに当たって」	全て	すべて	
当たり	あたり	1日当たり	速やか	すみやか	
辺り	あたり	周辺	擦れる	すれる	
あたる	中る	毒にあたる	腺	線	前立腺、甲状腺
後	あと	～した後、後を絶たない	外	ほか	「思いの外」
余り	あまり		大抵	たいてい	
あらかじめ	予め		ただし	但し	
表れる	あらわれる、現れる	「兆候が表れる」	直ちに	ただちに	
現れる	あらわれる、表れる	「腕に斑点が現れる」	例えば	たとえば	
あり	有り	かなで統一	度	この度、度々	
ある	有る、在る	かなで統一	たび	～するたび	
あるいは	或いは		多分	たぶん	
あわせて	合わせて、併せて	接続詞の場合	蛋白、タンパク	たんぱく	局長通知に合わせて調査票ごとにどちらかに統一
合わせて	あわせて、併せて	一致の意味の動詞	ちなみに	因みに	
併せて	あわせて、合わせて	並行の意味の副詞	次いで	ついで	
幾つ	いくつ		つながる	繋がる	
幾らか	いくらか		つながる	繋がる	
意思	意志	「自分の意思とは無関係に」	出来事	できごと	
椅子	いす、イス		できる	出来る	
いっさい	一切				
一斉	いっせい		とおり	通り	「次のとおり」
一層	いっそう		通り	とおり	「2通り、3通り」等
いったん	一旦		時	とき	名詞または時点を強調する場合。「子供の時」
一遍に	いっぺんに		とき	時	形式名詞または条件の場合。「事故のときは」
いろいろ	色々		ときに	時に	副詞の場合
要る	いる	「介助が要る」	ところ	所	「現在のところ」
言わば	いわば、謂わば		とどめる	留める、止める	
上	うえ	検討の上	伴う	ともなう	～に伴う
受ける	うける		共に	ともに	夫婦共に
大まか	おおまか		ともに	共に	「するとともに」
おおむね	概ね		捉える	とらえる	「疾患群として捉える」
起こる	おこる	「事件が起こる」	取りあえず	とりあえず、取り敢えず	
遅い	おそい		なお	尚	
恐らく	おそらく		など	等	
おそれ	虞、恐れ	懸念の意味の場合	ならびに	並びに	
恐れ	おそれ	恐怖の意味の場合	何ら	なんら、何等	
おって	追って	接続詞の場合	臭い	におい、匂い	臭気
追って	おって	副詞の場合	匂い	におい、臭い	香り
各々	おのおの		寝返り	ねがえり	
おのずから	自ずから		寝たきり	ねたきり	
および	及び		曝露	暴露	さらされる場合
かえって	却って	副詞の場合	はげる	剥げる、剥げる	脱毛の場合
変える	かえる		箸	はし	
係る	かかる	強い関係を示す場合	腫れる	はれる	
かわからず	拘わらず		肘	ひじ	
関わり	かかわり、係わり		引きずる	ひきずる	
関わる	かかわる、係わる、係る	広く関係する場合	左利き	左きき	
嗅ぐ	かぐ		びまん性、び漫性		疾患内でいずれかに統一
か所	カ所、箇所、個所、ヶ所、カ所	公用文の基準どおりに変更	振る舞う	ふるまう	
偏る	かたよる		他	ほか	「この他に」
かつ	且つ		他	殆ど	
括弧	かっこ、カッコ		まず	先ず	
我慢	がまん		また	又	接続詞・副詞
刻む	きざむ		または	又は	
来す	きたす		真っすぐ	まっすぐ	
極めて	きわめて		全く	まったく	
ください	下さい	～してください	まれ	稀	
下さい	ください		周り	まわり	「口の周り」
痙攣	けいれん	漢字で統一	見極める	みきわめる	
倦怠	けん怠	専門用語	自ら	みずから	
被る	こうむる		満たす	みたく	類出用語
越える	こえる、超える	山場を越える	認める	みとめる	類出用語
超える	こえる、越える	一定量を超える	みなす	見なす、看做す	類出用語
こと	事	「～こと」形式名詞の場合	見られる	みられる	類出用語。「思われる」の意味の「～とみられる」は平仮名。
事	こと	名詞の場合	眼鏡	めがね、メガネ	
殊に	ことに		目立つ	めだつ	
ごとに	毎に		目安	めやす	
転ぶ	ころぶ		もしくは	若しくは	



○	×	例・備考
頃	ころ	
昏倒	こん倒	専門用語
遡る	さかのぼる	
ささいな	些細な	
差し障り	さしさわり、差しさわり	
様々に	さまざまに	
さらに	更に	接続詞の場合
更に	さらに	副詞の場合
従って	したがって	動詞の場合
したがって	従って	接続詞の場合
十分	充分	
既に	すでに	
既に	すでに	

○	×	備考
最も	もつとも、尤も	「一番」の意味
もつとも	最も、尤も	「当然」、「ただし」の意味
もとに	基に	「～をもとにして」
元に	もとに	「元に戻る」
下に	もとに	「管理の下に」
基づく	もとづく	
やめる	止める	
よい	良い	「～してよい」の場合
よく	良く	頻度の場合。「よくある」
良く	よく	「体調が良く」
我が	わが	「我が国」
僅か	わずか	
僅かに	わずかに	
わたって	亘って、渡って	一週間にわたって

## 2.算用数字と漢数字の使い分け

\*数えられるもの及び序数は算用数字。慣用的表現や概数など漢数字の使用が一般的な語句では漢数字。

○	×	備考
1億2000万	一億二千万	名詞。ただし、局長通知では1桁の数字は全角。
1つ、2つ....	一つ、二つ...	個数を示す場合は半角数字で統一。「身一つ」などは漢字。
2、3日	二、三日	半角数字で統一
一人で	1人で	「一人で寝返りを打つ」。数える意味合いが小さい。
数百倍	数100倍	漢数字

## 3.助数詞

\*「1か月」のように全角ひらがなを使用する。

○	×	備考
1か月	1ヵ月、1カ月、1ヶ月、1箇月	公用文基準どおり「か」にする。ただし、局長通知では1桁の数字は全角。

## 4.送り仮名の使い分け（特に注意が必要なもの）

\*動詞系の語の複合語途中の送り仮名：名詞は付けない。動詞は付ける。（例外多数）

公用文では、「本則」より1字多く又は少なく送ることは認められていない。

○	×	備考
切替え	切替、切り替え	名詞
切り替える	切替える	動詞
取上げ	取上、取り上げ	名詞
表す	表わす	
行う	行なう	
生まれる	生れる	
取り扱い	取扱い	既存の重症度の用例と統一
買物	買い物	
手続	手続き	

## 5.類語の使い分け

	用法
より、から	「より」は比較、「から」は起点の場合に用いる
場合、とき	併用する場合は、「場合」が大前提、「とき」が小前提

## 6.間違いやすい表現

○	×
従来	従来から
場合は	場合には

7.その他

○	×	用法
BiPAP、BIPAP	bipap	「BiPAP」(i のみ小文字)はフィリップス・レピスロニクス社の商品名なので一般用語として使用されている場合は「BIPAP」。 「bipap」はあまり使用されないので「BIPAP」に修正。

表 4-3 記号

分類	記号	表記
1.句読点	句点(。)	原則として、文末に全角を使用する。 ・「～こと」または「～とき」で終わるときは「。」を打つ。文末が体言または「～もの」の場合は打たない。ただし、文の表現として体言止めにしている場合、および後に文が続く場合は打つ。 ・( )内が文の場合は「。」を打つ。※例:しななければならない(以下を除く)。←不自然だがこれが正しい。 ・調査票では、句点は2文以上の場合のみ付ける。 ・局長通知の修正の場合:簡条書きや表内の文などの句点については、見た目には不自然でなければ修正不要。
	読点(、)	全角を使用する。
	ピリオド(.)	小数点および入力値の番号の後にのみ使用する。専門用語内のピリオドについてはそのまま使用する。
	カンマ(,)	原則として使用しない。ただし、専門用語に含まれる場合はそのまま使用する。 列挙の区切りに使用されている場合は、読点と置き換える。
	丸括弧( )	原則は全角とする。ただし、項目番号に使用されている場合は半角とする。表の行数が増えるなど支障がある場合は半角を使用してもよい。なお、基本情報に含まれている半角括弧は変更しない。
2.括弧	大括弧[ ]	原則として使用しない。
	かぎ括弧「 」	全角で使用する。論文等のタイトルを引用する場合にも使用する。
	二重かぎ括弧『 』	文献のタイトルを引用する場合に使用する。
	二重引用符" "	原則として使用しない。
	中括弧{ }	原則として使用しない。
	山括弧< >	<診断のカテゴリー>など見出しで全角を使用する。
3.その他の記号	一重引用符" "	原則として使用しない。
	感嘆符(!)・疑問符(?)	原則として使用しない。
	スラッシュ(/)	全角文字の区切りの場合は全角、半角文字の区切りの場合半角。ただし、全角であっても単位の中にある場合は半角とする。
	中黒(・)	名詞の並列の区切りとして使用する。 カタカナ複合語の区切りとしては原則として使用しないが、固有名詞の中で単語の区切りを設けたいときには使用する。(例:「マリネスコ・シェーグレン症候群」)
	波ダッシュ(~)	数値の範囲を示す場合に全角で使用する。
	ハイフン(-)	専門用語に含まれる場合のみ半角で使用する。 数値範囲を示す記号として使用されている場合は全角波ダッシュ「~」に置き換える。
	コロン(:)	原則として使用しないが、見出し語とその説明の間に全角コロンを使用することは可。 専門用語でコロンが入っている場合はそのまま使用する。
	セミコロン(;)	使用しない。ただし引用などで使用されている場合は可(例:Cailloux et al. EurJHumGenet 2000;8:837-845)。
	ダッシュ(ー)	使用しない。ハイフンと誤用しないこと。また、長音(ー)にすべきところがダッシュになっている場合があるので、注意して修正する。
等号、不等号(=、>、≥)	全角で使用する。	

表 4-4 単位

分類	単位	表記
1.原則		局長通知で使用される単位に従う。ミスもあるので疑問があれば随時確認すること。
2.参考資料		弊室で作成した数値単位リスト ●110疾患測定項目基準範囲リスト_01(new).xlsx ※110疾患に出現する検査項目について基準値をリストアップしたもの
		『内科学書 改訂第8版』(中山書店)
		『薬の影響を考える臨床検査値ハンドブック(第2版)』(じほう)
		※検査会社などのサイトでの使用例等も参考にする
3.単位記号		単位内の英字、数字、記号は半角で表記する。 漢字、平仮名、カタカナが含まれる場合はこれらを全角で表記する。 単位の表記に環境依存文字を使用しないように注意する。
4.その他	割合(%)	半角を使用する(※局長通知では全角)。
	マイクロ	半角(μ)を使用する。
	リットル(L)	半角大文字を使用する。mlおよびdlはmLおよびdLに修正する。
	ユニット(U)	原則として半角大文字のUを使用する。IUはUに修正する。ただし、旧版の臨個票で「IU」であった場合は「IU」を使用。

表 4-5 項目番号

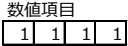
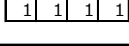
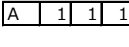
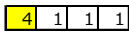
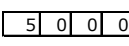
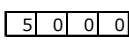
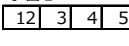
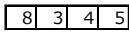
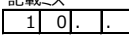
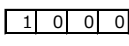
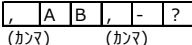
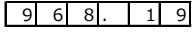
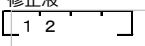
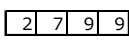
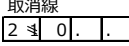
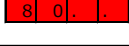
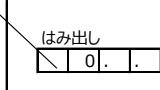
※第 1 次、第 2 次の臨床調査個人票・局長通知については、項目番号の 1 桁数字およびアルファベット大文字は全角、ピリオドは全角

分類	項目番号例	表記
1.項目番号	■ ○○○	全角■＋全角スペース＋見出し名
	A. ○○○	全角英字＋全角ピリオド＋見出し名
	1.○○○	半角数字＋半角ピリオド＋見出し名 <b>※第3次以降の局長通知の場合は全角ピリオド</b>
	(1)○○○	半角開き括弧＋半角数字＋半角閉じ括弧＋見出し名
	ア ○○○	全角カタカナ＋半角スペース＋見出し名
	(ア)○○○	半角開き括弧＋全角カタカナ＋半角閉じ括弧＋見出し名
	※Aは「■診断基準に関する事項」の下位階層にのみ使用 ※重症度分類の共通項目としてひな形が作成されているものについては、上記の基準と異なっても、ひな形を優先する。	
2.入力値	1.○○○	半角数字＋半角ピリオド＋入力値名
		例外：入力値名が数字から始まる場合は半角スペースを追加する
	□○○○	半角チェックボックス＋入力値名
	□1.○○○	半角チェックボックス＋半角数字＋半角ピリオド＋入力値名
		参照する必要がある場合などで、項目番号をつけたい場合はつけてよい。
		項目番号をつける場合は必ずピリオドをつける。設問なしの場合も同様。
	1.○○(a.△△△)	下位項目には小文字のアルファベットを使用する。 <b>項目番号は必要がなければ付けなくても可。</b>
※重症度分類の共通項目としてひな形が作成されているものについては、入力値が上記の基準と異なっても、ひな形を優先する。		
3.参照時の表現	・見出し語はつけず、「の」で結合する(例:Aの1の(1)のア)	
	※ただし、告示文の<診断のカテゴリー>の判定文で見出し語がついている場合は、あえて削除しなくてもよいが、項目番号は追加する。	
	・<診断のカテゴリー>における表現については、[頻出事項]の「頻出表現の表記」の「診断のカテゴリーの文」を参照すること。	
・列挙の表現については[頻出事項]の「限定列挙」、「階層構造を持つ限定列挙」、「間違いやすい列挙の例」および「非限定列挙」を参照すること。		
4.文中の列挙の際の番号	※厳密には項目番号ではないが、類似するのでここに記載する。 文中での列挙において番号を使用する場合は、①、②..を使用する(①...は環境依存文字だが例外的に使用可とする) 例：これは、①XXXX、②YYY、③ZZZZの特徴を持つ。	

表 4-6 頻出事項

分類	頻出項目	表記
1. 頻出事項の表記	調査票タイトル	「告示番号(半角3桁)+半角スペース+疾患名」で記述。括弧が入る場合は必ず全角。サブ疾患がある場合は、「告示番号(半角3桁)+半角スペース+疾患名+改行+(サブ疾患名)」(2行になる)。サブ疾患の下の病型は入れない。
	<診断のカテゴリ>の分類の話	「Definite→Probable→Possible」の表記と順序で統一。 確定→Definite(確定、確定診断など。明確に英語表記可能なもの) ほぼ確定→Probable 疑い例→Possible
	疾患名	・鑑別診断などで表示される疾患名の表記は日本語とする。英名併記の場合は「和名(英名)」 ・疾患名については、第3次までの難病に含まれているものはその名称を使用する。 それ以外の疾患名については、以下の順に参照して決定する。 ①「小児慢性特定疾病」で使用されている表記 小児慢性特定疾病情報センター( <a href="http://www.shouman.jp/">http://www.shouman.jp/</a> )で確認する。 ②日本医学会医学用語辞典で検索して表示される用語を使用する(代表語が優先)。 <a href="http://jams.med.or.jp/dic/mdic.html">http://jams.med.or.jp/dic/mdic.html</a> (※辞書の使用にはユーザー登録が必要)
	略語	・略称の使用に際しては初回はフルスペルで記載。2回目以降は略号などで記載。 基本: 和名+全角括弧+英名(フルスペル)+全角コロン+略号+全角括弧 ※ただし、1つの用語の一部が略語になっている場合など「略語:フルスペル」の順の記載の方が適切な場合はそれに従う。
	遺伝子名	イタリックで表記する。
	年月日	原則として「西暦」を入れる。
	頻出するイオンなどの名称	単独の検査項目としてある場合はカタカナにする(例:カルシウム、ナトリウム、アルブミン、アンモニア、クレアチニンなど)。複合語の場合は個別に判断する。
	検査の場合の入力値	遺伝子検査など実施入力値は「1.実施 2.未実施」とする。ただし、研究班から「非実施」に修正された場合はそれに従う。
2. 頻出表現の表記	(該当する項目に☑マークを記入する)	チェックボックスを含むタイトル(設問)の後ろに入れる。同レベルの設問が複数ある場合は、その上位のタイトルの後ろに入れる。
	数値の範囲	原則として全角波ダッシュ「～」を使用する。「以上、以下、未満」を使用する場合は波ダッシュと併用しない。ハイフンはダッシュとの誤用で文字化けを招くので使用しない。
	期間	「から」を使う場合は「まで」も使う。
	診断のカテゴリの文	診断のカテゴリの表現は、原則として告示文に従う。「+」などを使用している場合も、そのまま使用してよい。ただし、誤解を招く表現、あいまいな表現、かなと漢字の表記については、確認の上修正する。公用文の列挙の記述基準については、以下の「列挙」を参照すること。
3. 列挙	限定列挙(および、または)	・各名詞を「、」で結び、最後の名詞の前に「、」を打たずに「および」または「または」を置く。 例: A、B、CおよびD ・例外: 動詞の連用形の場合は、「および」または「または」の前に「、」を打つ 例: 委託し、請け負わせ、または承継させてはならない。 ・例外: 「～とき」または「～こと」を列挙する場合は、「、」を打つ。 例: 要求があったとき、または必要と認めるときは...
	階層構造を持つ限定列挙	※以下の例の大括弧および小括弧は説明のためにつけたもので実際の文では使用しない ・集合列挙の場合、大括弧の接続に「ならびに」、小括弧の接続に「および」を使用する。 例: {(A)および(B)の症状}ならびに{(C)および(D)の所見} ・3階層以上の場合は最下位層の接続に「および」それ以上は「ならびに」を使用する。 例: (A)ならびに[{(B)および(C)}ならびに(D)] ※わかりにくいので使わなくて済むように工夫する。 ・選択列挙の場合、大括弧の接続に「または」、小括弧の接続に「もしくは」を使用する。 例: {(A)もしくは(B)の症状}または{(C)もしくは(D)の所見} ・3階層以上の場合は最上位層の接続に「または」それ以下は「もしくは」を使用する。 ※「ならびに」および「もしくは」は、それぞれ「および」および「または」がある場合にしか使用できない。 ※「ならびに」および「もしくは」の読点の打ち方は、「および」および「または」と同様。
	間違いやすい列挙の例(「いずれか」の使用)	「いずれか」を使用する際は、階層が異なる場合を除いて「または」または「もしくは」と併用しない。 ○「A、B、Cのうちいずれか」×「A、BまたはCのいずれか」、「A、BもしくはCのいずれか」→「AまたはB」 ・直前に語を列挙する場合は「または」を使用し、「A～Cのいずれか」または「以下の項目のいずれか」、「Aのいずれかの項目」のように選択対象をグループとして言及する場合に「いずれか」を使用する方が誤解がない。 ・「または」で列挙する語が多くて紛らわしい場合は分解して箇条書にしてもよい。
	非限定列挙(等)	名詞をすべて「、」で結び、最後に「等」(とう)をつける。※「など」と読ませる場合は平仮名表記「および」または「または」と併用しない(列挙する階層が異なる場合は使用可能)。
	かつ	Aであり同時にBであることを場合に使用する。例:「適正かつ迅速な事務処理」 文(文に相当する句)を結合する場合のみ、前後に読点をつける。 例:「現状を調査し、かつ、結果を公表する」

表5 OCR 臨個票数値ボックス記入ケースとデータベース動作

ケース	OCR側動作 (例: 誤読を除く)	難病システム取込後動作
正常ケース 	記載された内容と同一のテキストを出力。  例: 1 1 1 1	記載された内容と同一の内容で取込。  
ケース1) タイプの違う文字 	読取文字種に指定された文字種の中で近い文字として出力。(文字種設定が英字の場合、「A」と記載されると、例えば「4」と認識等)  例: 4 1 1 1	近い文字として認識された値で取込。 数値型のデータに対してこのように来た場合、編集画面を開いて仮登録を行おうとした際に、データ項目の黄色箇所がエラー判定されずにそのまま取り込まれる。  
ケース2) 範囲外 1~4999迄 (例えば) 	範囲チェックは組み込まれていない。 ※範囲チェック機能は製品としては有る。  例: 5 0 0 0	記載された内容と同一の内容で取込。 仮登録も行える。  
ケース3) 手書き 	読取文字種に指定された文字種の中で近い文字として認識しテキストを出力。  例: 8 3 4 5	近い文字として認識された値で取込。  
ケース4) 記載ミス 	読取文字種に指定された文字種の中で近い文字として認識しテキストを出力。  例: 1 0 0 0	近い文字として認識された値で取込。  
ケース5) 想定外の文字が記入される場合  (カンマ) (カンマ)  ※認識候補文字が0~9,.. (ピリオド)とする	認識候補文字以外の文字が記述された場合、認識候補文字から最有力候補の文字がOCR結果として出力される  例: 9 6 8. 1 9	最有力候補として認識された値で取込。  
ケース6) 修正液 	読取り矩形が消されたため、正しい読取りができなくなり、別の場所を認識したテキストを出力。(隣のフィールド内容を重複して出力する。)  例: 2 7 9 9	別の場所を認識した値で取込。  
ケース7) 取消線 	「2」と取り消した「1」を合わせた形(「21」という1文字として)で、読取文字種に指定された文字種の中で近い文字として認識しテキストを出力。  例: 8 0. .	近い文字として認識された値で取込。 数値型のデータに対してこのように来た場合、編集画面を開いて仮登録を行おうとした際に、エラー判定されて、タブが赤く、データ項目が赤色で強調表示される。  
ケース8)  はみ出し	はみ出した線が、矩形より外側の飾り矩形に接触している等がある場合、帳票全体が文字認識に失敗するケースがある。 ↓ この場合は、そのページはテキスト出力されない。	ページが出力されないため、データ整理表とデータ位置がずれるため、取込ができない。

288-2 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症

(自己免疫性後天性凝固第 VIII/8 因子欠乏症 (後天性血友病 A))

■ 行政記載欄

受給者番号	<input type="text"/>	判定結果	<input type="checkbox"/> 認定 <input type="checkbox"/> 不認定
-------	----------------------	------	--

■ 基本情報

姓 (かな)	<input type="text"/>	名 (かな)	<input type="text"/>	
姓 (漢字)	<input type="text"/>	名 (漢字)	<input type="text"/>	
郵便番号	<input type="text"/>			
住所	<input type="text"/>			
生年月日	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月 <input type="text"/> 日	*以降、数字は右詰めで記入		
性別	<input type="checkbox"/> 1. 男 <input type="checkbox"/> 2. 女			
出生市区町村	<input type="text"/>			
出生時氏名 (変更のある場合)	姓 (かな)	<input type="text"/>	名 (かな)	<input type="text"/>
	姓 (漢字)	<input type="text"/>	名 (漢字)	<input type="text"/>
家族歴	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明			
	発症者続柄			
	<input type="checkbox"/> 1. 父 <input type="checkbox"/> 2. 母 <input type="checkbox"/> 3. 子 <input type="checkbox"/> 4. 同胞 (男性)			
	<input type="checkbox"/> 5. 同胞 (女性) <input type="checkbox"/> 6. 祖父 (父方) <input type="checkbox"/> 7. 祖母 (父方)			
	<input type="checkbox"/> 8. 祖父 (母方) <input type="checkbox"/> 9. 祖母 (母方) <input type="checkbox"/> 10. いとこ			
<input type="checkbox"/> 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入				
続柄	<input type="text"/>			
発症年月	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月			

社会保障			
介護認定	<input type="checkbox"/> 1. 要介護	<input type="checkbox"/> 2. 要支援	<input type="checkbox"/> 3. なし
要介護度	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5
生活状況			
移動の程度	<input type="checkbox"/> 1. 歩き回るのに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 寝たきりである		
身の回りの管理	<input type="checkbox"/> 1. 洗面や着替えに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 自分でできない		
ふだんの活動	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 行うことができない		
痛み/不快感	<input type="checkbox"/> 1. ない <input type="checkbox"/> 2. 中程度ある <input type="checkbox"/> 3. ひどい		
不安/ふさぎ込み	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. 中程度 <input type="checkbox"/> 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. 症状

1. 過去 1 年以内に発症した出血症状がある	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 血友病 A (遺伝性 F8 欠乏症) の家族歴がない	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
3. 出血症状の既往がない、特に過去の止血負荷 (外傷、手術、拔牙、分娩など) に伴った出血もない	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
4. 抗凝固薬や抗血小板薬などの過剰投与がない	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
5. 特異的検査 (B の 2) で F8 関連のパラメーターの異常がある (通常 F8 活性、F8 抗原量が基準値の 50%以下)	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明

B. 検査所見 \*小数点も 1 文字として記入する

1. 一般的血液凝固検査		
出血時間	<input type="text"/> 分	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 延長
APTT	<input type="text"/> 秒	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 延長
血小板数	<input type="text"/> × 10 <sup>9</sup> /μL	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 減少

1703-0288-002-01

2. 特異的検査			
F8 活性 (F8:C)	<input type="text"/> %	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 低下	
F8 抗原量 (F8:Ag)	<input type="text"/> %	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 減少	
F8 比活性 (活性/抗原量)	<input type="text"/>	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 低下	
3. 確定診断用検査			
APTT 交差混合試験	<input type="checkbox"/> 1. 陽性 <input type="checkbox"/> 2. 陰性 <input type="checkbox"/> 3. 不明		
F8 インヒビター力価測定	力価	<input type="text"/> ベセスダ単位/mL	
	<input type="checkbox"/> 1. 陽性 <input type="checkbox"/> 2. 陰性 <input type="checkbox"/> 3. 不明		
抗 F8 自己抗体	測定方法		
	<input type="checkbox"/> 1. 陽性 <input type="checkbox"/> 2. 陰性 <input type="checkbox"/> 3. 不明		
4. その他の検査			
フォンウィルブランド因子 Ristocetin cofactor 活性 (VWF:RCo)	<input type="text"/> %	<input type="checkbox"/> 1. 低下 <input type="checkbox"/> 2. 正常 <input type="checkbox"/> 3. 増加	
VWF 抗原量 (VWF:Ag)	<input type="text"/> %	<input type="checkbox"/> 1. 減少 <input type="checkbox"/> 2. 正常 <input type="checkbox"/> 3. 増加	

C. 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 <input checked="" type="checkbox"/> を記入する。	<input type="checkbox"/> 1. 全て除外可 <input type="checkbox"/> 2. 除外不可 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 血友病 (遺伝性 F8 欠乏症) <input type="checkbox"/> 先天性 F5・F8 複合欠乏症 <input type="checkbox"/> 全ての二次性 F8 欠乏症 [播種性血管内症候群 (DIC) など] <input type="checkbox"/> フォンウィルブランド病 (遺伝性 VWF 欠乏症) <input type="checkbox"/> 自己免疫性後天性フォンウィルブランド病 <input type="checkbox"/> 全ての二次性フォンウィルブランド症候群 (心血管障害、本態性血小板増多症、甲状腺機能低下症、リンパまたは骨髄増殖性疾患などの明確な原因疾患がある非自己免疫性後天性フォンウィルブランド症候群) <input type="checkbox"/> 自己免疫性後天性 F13 欠乏症 <input type="checkbox"/> 自己免疫性後天性 F5 欠乏症 <input type="checkbox"/> 抗リン脂質抗体症候群	

1703-0288-002-03

1703-0288-002-02

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
<input type="checkbox"/> F8 遺伝子の変異がない (家族性/遺伝性血友病の除外のため)	

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> Definite: A の全て + B の 3 より抗 F8 自己抗体陽性を満たし、C を除外したもの
<input type="checkbox"/> Probable: A の全て + B の 3 より APTT 交差混合試験が陽性、または F8 インヒビター力価測定が陽性を満たし、C を除外したもの
<input type="checkbox"/> Possible: A の全てを満たすもの
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

症状の概要、経過、特記すべき事項など \*250 文字以内かつ 7 行以内

<input type="text"/>
----------------------

■ 治療その他

止血療法	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明		
	<input type="checkbox"/> バイパス療法 <input type="checkbox"/> F8 補充療法 <input type="checkbox"/> 抗凝薬療法 <input type="checkbox"/> その他の療法 *その他の療法を選択の場合、以下に記入		
抗体根絶/除去療法	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明		
	使用した免疫抑制薬名	<input type="text"/>	
	その他の薬名	<input type="text"/>	

1703-0288-002-04

抗体減少療法	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし <input type="checkbox"/> 3.不明		
	<input type="checkbox"/> 血漿交換 <input type="checkbox"/> 抗体吸着療法 <input type="checkbox"/> その他の療法 <small>*その他の療法を選択の場合、以下に記入</small>		
基礎疾患の治療	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし <input type="checkbox"/> 3.不明		
	疾患名		
	治療法		

■ 重症度分類に関する事項

過去1年間に1回以上起こしたことがある項目に☑を記入する

1. 重症出血	
<input type="checkbox"/>	致命的な出血
<input type="checkbox"/>	重要部位、重要臓器の出血（例えば、頭蓋内、脊髄内、眼球内、気管、胸腔内、腹腔内、後腹膜、関節内、心嚢内、コンパートメント症候群を伴う筋肉内出血等）
<input type="checkbox"/>	ヘモグロビン値8g/dL以下の貧血あるいは2g/dL以上の急激なヘモグロビン値低下をもたらす出血
<input type="checkbox"/>	24時間以内に2単位以上の全血あるいは赤血球輸血を必要とする出血
<input type="checkbox"/>	いずれにも該当しない
2. 軽症出血	
<input type="checkbox"/>	上記以外の全ての出血

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	<input type="checkbox"/> 1.あり
開始時期	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月
離脱の見込み	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
種類	<input type="checkbox"/> 1.気管切開孔を介した人工呼吸器 <input type="checkbox"/> 2.鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器
施行状況	<input type="checkbox"/> 1.間欠的施行 <input type="checkbox"/> 2.夜間に継続的に施行 <input type="checkbox"/> 3.一日中施行 <input type="checkbox"/> 4.現在は未施行

1703-0288-002-05

生活状況	食事	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	整容	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能
	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	入浴	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能
	歩行	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能
	着替え	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助

医療機関名			
指定医番号	<input type="text"/>		
医療機関所在地			
電話番号	<input type="text"/> *ハイフンを除き、左詰めで記入		
医師の氏名	印 ※自筆または押印のこと		
記載年月日	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月 <input type="text"/> 日		

・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）  
 ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か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、「指定薬物に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健康発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。  
 ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

1703-0288-002-06

臨床調査個人票  新規  更新

288-3 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症  
 （自己免疫性後天性フォンウィルブランド（von Willebrand）因子欠乏症  
 （自己免疫性後天性フォンウィルブランド病））

■ 行政記載欄

受給者番号	<input type="text"/>	判定結果	<input type="checkbox"/> 認定 <input type="checkbox"/> 不認定
-------	----------------------	------	--

■ 基本情報

姓（かな）			名（かな）		
姓（漢字）			名（漢字）		
郵便番号	<input type="text"/>				
住所					
生年月日	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月 <input type="text"/> 日	*以降、数字は右詰めで記入			
性別	<input type="checkbox"/> 1.男 <input type="checkbox"/> 2.女				
出生市区町村					
出生時氏名 （変更のある場合）	姓（かな）			名（かな）	
	姓（漢字）			名（漢字）	
家族歴	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし <input type="checkbox"/> 3.不明				
	発症者続柄				
	<input type="checkbox"/> 1.父 <input type="checkbox"/> 2.母 <input type="checkbox"/> 3.子 <input type="checkbox"/> 4.同胞（男性）				
	<input type="checkbox"/> 5.同胞（女性） <input type="checkbox"/> 6.祖父（父方） <input type="checkbox"/> 7.祖母（父方）				
	<input type="checkbox"/> 8.祖父（母方） <input type="checkbox"/> 9.祖母（母方） <input type="checkbox"/> 10.いとこ				
	<input type="checkbox"/> 11.その他 *11を選択の場合、以下に記入				
	続柄				
	発症年月	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月			

1703-0288-003-01

社会保障	
介護認定	<input type="checkbox"/> 1.要介護 <input type="checkbox"/> 2.要支援 <input type="checkbox"/> 3.なし
要介護度	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5
生活状況	
移動の程度	<input type="checkbox"/> 1.歩き回るのに問題はない <input type="checkbox"/> 2.いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3.寝たきりである
身の回りの管理	<input type="checkbox"/> 1.洗面や着替に問題はない <input type="checkbox"/> 2.いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3.自分でできない
ふだんの活動	<input type="checkbox"/> 1.問題はない <input type="checkbox"/> 2.いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3.行うことができない
痛み/不快感	<input type="checkbox"/> 1.ない <input type="checkbox"/> 2.中程度ある <input type="checkbox"/> 3.ひどい
不安/ふさぎ込み	<input type="checkbox"/> 1.問題はない <input type="checkbox"/> 2.中程度 <input type="checkbox"/> 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. 症状

1. 過去1年以内に発症した出血症状がある	<input type="checkbox"/> 1.該当 <input type="checkbox"/> 2.非該当 <input type="checkbox"/> 3.不明
2.フォンウィルブランド病の家族歴が無い	<input type="checkbox"/> 1.該当 <input type="checkbox"/> 2.非該当 <input type="checkbox"/> 3.不明
3.出血症状の既往がない。特に過去の止血負荷（外傷、手術、分娩など）に伴った出血もない	<input type="checkbox"/> 1.該当 <input type="checkbox"/> 2.非該当 <input type="checkbox"/> 3.不明
4.抗凝固薬や抗血小板薬などの過剰投与がない	<input type="checkbox"/> 1.該当 <input type="checkbox"/> 2.非該当 <input type="checkbox"/> 3.不明
5.特異的検査（B-2）でフォンウィルブランド因子（VWF）関連パラメーターの異常がある（通常VWF:RCo（VWF Ristocetin cofactor 活性）、VWF抗原量が基準値の50%以下）	<input type="checkbox"/> 1.該当 <input type="checkbox"/> 2.非該当 <input type="checkbox"/> 3.不明

B. 検査所見 \*小数点も1文字として記入する

1. 一般的血液凝固検査		
出血時間	<input type="text"/> 分	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 延長
APTT	<input type="text"/> 秒	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 延長
血小板数	<input type="text"/> ×10 <sup>9</sup> /μL	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 減少

1703-0288-003-02

2. 特異的検査			
F8 活性 (FVIII:8:C)	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> . <input type="text"/> %	<input type="checkbox"/> 正常	<input type="checkbox"/> 低下
VWF:RC <sub>0</sub> (活性)	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> . <input type="text"/> %	<input type="checkbox"/> 正常	<input type="checkbox"/> 低下
VWF:Ag (抗原量)	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> . <input type="text"/> %	<input type="checkbox"/> 正常	<input type="checkbox"/> 減少
VWF 比活性 (VWF:RC <sub>0</sub> /VWF:Ag)	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> . <input type="text"/> %	<input type="checkbox"/> 正常	<input type="checkbox"/> 低下
3. 確定診断用検査			
VWF インヒビター力価測定	力価	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> ペセスタ単位/mL	
	<input type="checkbox"/> 1. 陽性 <input type="checkbox"/> 2. 陰性 <input type="checkbox"/> 3. 不明		
抗 VWF 自己抗体	測定方法		
	<input type="checkbox"/> 1. 陽性 <input type="checkbox"/> 2. 陰性 <input type="checkbox"/> 3. 不明		
4. その他の検査			
RIPA (Ristocetin-induced platelet agglutination)	<input type="checkbox"/> 1. 正常 <input type="checkbox"/> 2. 低下 <input type="checkbox"/> 3. 欠如		
高分子 VWF マルチマー	<input type="checkbox"/> 1. 正常 <input type="checkbox"/> 2. 減少 <input type="checkbox"/> 3. 欠如		
VWF 投与試験	回収率	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> . <input type="text"/> %	
	半減期	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> . <input type="text"/> 時間	

**C. 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

フォンウィルブランド病 (遺伝性 VWF 欠乏症)

全ての二次性フォンウィルブランド症候群 (心血管疾患、本態性血小板增多症、甲状腺機能低下症、リンパまたは骨髄増殖性疾患などの明確な原因疾患がある非自己免疫性後天性フォンウィルブランド症候群)

自己免疫性後天性 F13 欠乏症  自己免疫性後天性 F8 欠乏症 (後天性血友病 A)

自己免疫性後天性 F5 欠乏症

**D. 遺伝学的検査**

遺伝子検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
<input type="checkbox"/> VWF 遺伝子の変異がない (家族性/遺伝性フォンウィルブランド病の除外のため)	

1703-0288-003-03

**<診断のカテゴリー>**

Definite: Aの全て+Bの3より抗VWF自己抗体陽性を満たし、Cを除外したもの

Probable: Aの全て+Bの3よりVWFインヒビター陽性を満たし、Cを除外したもの

Possible: Aの全てを満たすもの

いずれにも該当しない

**症状の概要、経過、特記すべき事項など \*250文字以内かつ7行以内**

**■ 治療その他**

止血療法	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明		
	<input type="checkbox"/> VWF 補充療法	<input type="checkbox"/> 抗線溶療法	<input type="checkbox"/> その他の療法
*その他の療法を選択の場合、以下に記入			
抗体根絶/除去療法	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明		
	使用した免疫抑制薬名		
その他の薬名			
抗体減少療法	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明		
	<input type="checkbox"/> 血漿交換	<input type="checkbox"/> 抗体吸着療法	<input type="checkbox"/> その他の療法
*その他の療法を選択の場合、以下に記入			

1703-0288-003-04

基礎疾患の治療	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明		
	疾患名		
	治療法		

**■ 重症度分類に関する事項**

過去1年間に1回以上起こしたことがある項目に☑を記入する

1. 重症出血

致命的な出血

重要部位、重要臓器の出血 (例えば、頭蓋内、脊髄内、眼球内、気管、胸腔内、腹腔内、後腹膜、関節内、心嚢内、コンパートメント症候群を伴う筋肉内出血等)

ヘモグロビン値 8g/dL 以下の貧血あるいは 2g/dL 以上の急激なヘモグロビン値低下をもたらす出血

24時間以内に2単位以上の全血あるいは赤血球輸血を必要とする出血

いずれにも該当しない

2. 軽症出血

上記以外の全ての出血

**■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)**

使用の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり		
開始時期	西暦	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年	<input type="text"/> <input type="text"/> 月
離脱の見込み	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし		
種類	<input type="checkbox"/> 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器		
	<input type="checkbox"/> 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	<input type="checkbox"/> 1. 間欠的施行 <input type="checkbox"/> 2. 夜間に継続的に施行		
	<input type="checkbox"/> 3. 一日中施行 <input type="checkbox"/> 4. 現在は未施行		

生活状況	食事	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 軽度介助	
		<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助	
	整容	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	
	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
	入浴	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	
	歩行	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 軽度介助	
		<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助	
	階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 不能
	着替え	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助	
排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助	

医療機関名			
指定医番号	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>		
医療機関所在地			
電話番号	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> *ハイフンを除き、左詰めで記入		
医師の氏名	印 ※自筆または押印のこと		
記載年月日	西暦	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年	<input type="text"/> <input type="text"/> 月 <input type="text"/> <input type="text"/> 日

・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。(ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限ります。)

・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か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及び重症度分類等について」(平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。

・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

1703-0288-003-05

1703-0288-003-06



■ 行政記載欄

受給者番号	<input type="text"/>	判定結果	<input type="checkbox"/> 認定 <input type="checkbox"/> 不認定
-------	----------------------	------	--

■ 基本情報

姓 (かな)	<input type="text"/>	名 (かな)	<input type="text"/>
姓 (漢字)	<input type="text"/>	名 (漢字)	<input type="text"/>
郵便番号	<input type="text"/>		
住所	<input type="text"/>		
生年月日	西暦 <input type="text"/>	年 <input type="text"/>	月 <input type="text"/> 日 <input type="text"/> <small>*以降、数字は右詰めで記入</small>
性別	<input type="checkbox"/> 1. 男 <input type="checkbox"/> 2. 女		
出生市区町村	<input type="text"/>		
出生時氏名 (変更のある場合)	姓 (かな)	<input type="text"/>	名 (かな)
	姓 (漢字)	<input type="text"/>	名 (漢字)
家族歴	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明		
	発症者続柄		
	<input type="checkbox"/> 1. 父 <input type="checkbox"/> 2. 母 <input type="checkbox"/> 3. 子 <input type="checkbox"/> 4. 同胞 (男性)		
	<input type="checkbox"/> 5. 同胞 (女性) <input type="checkbox"/> 6. 祖父 (父方) <input type="checkbox"/> 7. 祖母 (父方)		
	<input type="checkbox"/> 8. 祖父 (母方) <input type="checkbox"/> 9. 祖母 (母方) <input type="checkbox"/> 10. いとこ		
<input type="checkbox"/> 11. その他 <small>*11 を選択の場合、以下に記入</small>			
続柄	<input type="text"/>		
発症年月	西暦 <input type="text"/>	年 <input type="text"/>	月 <input type="text"/>

社会保障					
介護認定	<input type="checkbox"/> 1. 要介護	<input type="checkbox"/> 2. 要支援	<input type="checkbox"/> 3. なし		
要介護度	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5
生活状況					
移動の程度	<input type="checkbox"/> 1. 歩き回るのが問題はない		<input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある		
	<input type="checkbox"/> 3. 寝たきりである				
身の回りの管理	<input type="checkbox"/> 1. 洗面や着替えに問題はない		<input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある		
	<input type="checkbox"/> 3. 自分でできない				
ふだんの活動	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない		<input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある		
	<input type="checkbox"/> 3. 行うことができない				
痛み/不快感	<input type="checkbox"/> 1. ない		<input type="checkbox"/> 2. 中程度ある		<input type="checkbox"/> 3. ひどい
不安/ふさぎ込み	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない		<input type="checkbox"/> 2. 中程度		
	<input type="checkbox"/> 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. 症状

1. 主要臨床症状	
(1) 精神運動発達遅滞・退行	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
(2) 筋緊張低下	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
(3) 大頭症	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
(4) 瘡性	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. その他の所見	
(1) 視神経萎縮	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
(2) 摂食・嚥下障害	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
(3) 瘡癩	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
(4) 運動失調	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
(5) 常染色体劣性遺伝形式の家族歴	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明

1703-0307-000-01

1703-0307-000-02

B. 検査所見 \*小数字も1文字として記入する

1. 尿中N-アセチルアスパラギン酸 (NAA) の著明上昇 (正常の20倍以上)	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 皮膚線維芽細胞中の ASPA 活性の低下	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
3. 頭部 MRI T2 強調画像で両側対称性の皮質下白質優位の 高信号、白質優位の萎縮、プロトンMR スペクトロス コピー (H-MRS 法) で NAA ピークの増加と NAA/Cho 比の上昇	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明

C. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
<input type="checkbox"/> ASPA 遺伝子異常	

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> Definite : Aの1のうち3項目以上+Bの1~3とCの計4項目のうち2項目以上を満たす
<input type="checkbox"/> Probable : Aの1のうち3項目以上+Bの1~3とCの計4項目のうち1項目以上を満たす
<input type="checkbox"/> Possible : Aの1のうち3項目以上を満たす
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

症状の概要、経過、特記すべき事項など \*250文字以内かつ7行以内

<input type="text"/>
----------------------

■ 治療その他

薬物療法	
抗てんかん薬	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
	治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
	薬剤名 <input type="checkbox"/> PHT <input type="checkbox"/> PB/PRM <input type="checkbox"/> CBZ <input type="checkbox"/> VPA <input type="checkbox"/> ZNS <input type="checkbox"/> TPM <input type="checkbox"/> LTG <input type="checkbox"/> LEV <input type="checkbox"/> GBP <input type="checkbox"/> CLB <input type="checkbox"/> DZP <input type="checkbox"/> ESM <input type="checkbox"/> STP <input type="checkbox"/> RFN <input type="checkbox"/> ACTH <input type="checkbox"/> その他の薬剤 <small>*その他の薬剤を選択の場合、以下に記入</small>
抗痙縮薬	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
	薬物名 <input type="text"/>
	治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
その他の薬物療法	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
	薬物名 <input type="text"/>
	治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
治療	
遺伝子治療	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
	治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
その他の治療	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
	治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明

1703-0307-000-03

1703-0307-000-04

■ 重症度分類に関する事項

先天性代謝異常症の重症度評価 1～VI 合計 □□□点

総合評価（以下の1～VIの各評価および総点数をもとに☑を記入する）	
<input type="checkbox"/> 重症（4点の項目が1つでもある場合）	
<input type="checkbox"/> 重症（2点以上の項目があり、かつ加点した総点数が6点以上の場合）	
<input type="checkbox"/> 中等症（加点した総点数が3～6点の場合）	
<input type="checkbox"/> 軽症（加点した総点数が0～2点の場合）	

I 薬物などの治療状況（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a. 治療を要しない（0）	
<input type="checkbox"/> b. 対症療法のために何らかの薬物を用いた治療を継続している（1）	
<input type="checkbox"/> c. 疾患特異的な薬物治療が中断できない（2）	
<input type="checkbox"/> d. 急性発作時に呼吸管理、血液浄化を必要とする（4）	

II 食事栄養治療の状況（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a. 食事制限など特に必要がない（0）	
<input type="checkbox"/> b. 軽度の食事制限あるいは一時的な食事制限が必要である（1）	
<input type="checkbox"/> c. 特殊ミルクを継続して使用するなどの中程度の食事療法が必要である（2）	
<input type="checkbox"/> d. 特殊ミルクを継続して使用するなどの疾患特異的な負荷の強い（厳格な）食事療法の継続が必要である（4）	
<input type="checkbox"/> e. 経管栄養が必要である（4）	

III 酵素欠損などの代謝障害に直接関連した検査（画像を含む）の所見（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a. 特に異常を認めない（0）	
<input type="checkbox"/> b. 軽度の異常値が継続している（目安として正常範囲から1.5SDの逸脱）（1）	
<input type="checkbox"/> c. 中等度以上の異常値が継続している（目安として1.5SD～2.0SDの逸脱）（2）	
<input type="checkbox"/> d. 高度の異常値が持続している（目安として2.0SD以上の逸脱）（3）	

IV 現在の精神運動発達遅滞、神経症状、筋力低下についての評価（以下の中からいずれか1つを選択する）

<input type="checkbox"/> a. 異常を認めない（0）
<input type="checkbox"/> b. 軽度の障害を認める （目安として、IQ70未満や補助具などを用いた自立歩行が可能な程度の障害）（1）
<input type="checkbox"/> c. 中程度の障害を認める（目安として、IQ50未満や自立歩行が不可能な程度の障害）（2）
<input type="checkbox"/> d. 高度の障害を認める（目安として、IQ35未満やほぼ寝たきりの状態）（4）

V 現在の臓器障害に関する評価（以下の中からいずれか1つを選択する）

<input type="checkbox"/> a. 肝臓、腎臓、心臓などに機能障害がない（0）
<input type="checkbox"/> b. 肝臓、腎臓、心臓などに軽度機能障害がある （目安として、それぞれの臓器異常による検査異常を認めるもの）（1）
<input type="checkbox"/> c. 肝臓、腎臓、心臓などに中等度機能障害がある （目安として、それぞれの臓器異常による症状を認めるもの）（2）
<input type="checkbox"/> d. 肝臓、腎臓、心臓などに重度機能障害がある、あるいは移植医療が必要である （目安として、それぞれの臓器の機能不全を認めるもの）（4）

VI 生活の自立・介助などの状況（以下の中からいずれか1つを選択する）

<input type="checkbox"/> a. 自立した生活が可能（0）
<input type="checkbox"/> b. 何らかの介助が必要（1）
<input type="checkbox"/> c. 日常生活の多くで介助が必要（2）
<input type="checkbox"/> d. 生命維持医療が必要（4）

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり
開始時期	西暦 □□□□年 □□月
離脱の見込み	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
種類	<input type="checkbox"/> 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 <input type="checkbox"/> 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器
施行状況	<input type="checkbox"/> 1. 間欠的施行 <input type="checkbox"/> 2. 夜間に継続的に施行 <input type="checkbox"/> 3. 一日中施行 <input type="checkbox"/> 4. 現在は未施行

1703-0307-000-05

生活状況	食事	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	整容	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能
	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	入浴	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能
	歩行	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能
	着替え	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助

医療機関名	
指定医番号	□□□□□□□□□□
医療機関所在地	
電話番号	□□□□□□□□□□ *ハイフンを除き、左詰めで記入
医師の氏名	印 ※自筆または押印のこと
記載年月日	西暦 □□□□年 □□月 □□日

・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限ります。）  
 ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か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及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。  
 ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

1703-0307-000-07

1703-0307-000-06

臨床調査個人票  新規  更新

308-1 進行性白質脳症  
（皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症）

■ 行政記載欄

受給者番号	□□□□□□□□	判定結果	<input type="checkbox"/> 認定 <input type="checkbox"/> 不認定
-------	----------	------	--

■ 基本情報

姓（かな）		名（かな）		
姓（漢字）		名（漢字）		
郵便番号	□□□□□□□□			
住所				
生年月日	西暦 □□□□年 □□月 □□日	*以降、数字は右詰めで記入		
性別	<input type="checkbox"/> 1. 男 <input type="checkbox"/> 2. 女			
出生市区町村				
出生時氏名（変更のある場合）	姓（かな）		名（かな）	
	姓（漢字）		名（漢字）	
家族歴	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明			
	発症者続柄			
	<input type="checkbox"/> 1. 父 <input type="checkbox"/> 2. 母 <input type="checkbox"/> 3. 子 <input type="checkbox"/> 4. 同胞（男性）			
	<input type="checkbox"/> 5. 同胞（女性） <input type="checkbox"/> 6. 祖父（父方） <input type="checkbox"/> 7. 祖母（父方）			
	<input type="checkbox"/> 8. 祖父（母方） <input type="checkbox"/> 9. 祖母（母方） <input type="checkbox"/> 10. いとこ			
	<input type="checkbox"/> 11. その他 *11を選択の場合、以下に記入			
	続柄			
	発症年月	西暦 □□□□年 □□月		

1703-0308-001-01

社会保障	
介護認定	<input type="checkbox"/> 1. 要介護 <input type="checkbox"/> 2. 要支援 <input type="checkbox"/> 3. なし
要介護度	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5
生活状況	
移動の程度	<input type="checkbox"/> 1. 歩き回るのが問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 寝たきりである
身の回りの管理	<input type="checkbox"/> 1. 洗面や着替えに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 自分でできない
ふだんの活動	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 行うことができない
痛み/不快感	<input type="checkbox"/> 1. ない <input type="checkbox"/> 2. 中程度ある <input type="checkbox"/> 3. ひどい
不安/ふさぎ込み	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. 中程度 <input type="checkbox"/> 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. 症状

1. 乳児期からの大頭症	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 運動失調、あるいは痙性などの錐体路・錐体外路症状 (緩徐に、あるいは感染症や頭部外傷などを契機に 階段状に進行)	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
3. 知的進行 (乳児期早期の発達は正常範囲内であり、初期には 知的障害はない)	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
4. てんかん (症状の進行に伴っててんかん発作を生じることがある)	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明

B. 検査所見 \*小数字も1文字として記入する

MRI 画像所見	
1. 大脳白質にびまん性・左右対称性のT2 高信号が認められる	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 主に側頭葉前部に皮質下囊胞が認められる	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
3. 皮質の所見は認められない	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明

1703-0308-001-02

C. 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。	<input type="checkbox"/> 1. 全て除外可 <input type="checkbox"/> 2. 除外不可 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 白質消失病 <input type="checkbox"/> アレキサンダー病 <input type="checkbox"/> 副腎白質ジストロフィー <input type="checkbox"/> 大脳白質障害を示す他の疾患 *大脳白質障害を示す他の疾患を選択の場合、以下に記入	

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
<input type="checkbox"/> MLC1 のホモあるいは複合ヘテロ変異 <input type="checkbox"/> HEPGAM のホモあるいは複合ヘテロ変異ないしヘミ変異	

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> Definite: Aのうち1項目以上+Bの3項目を全て満たす+Cの疾患を全て除外できる +Dのいずれかを満たす
<input type="checkbox"/> Probable: Aのうち1項目以上+Bの3項目を全て満たす+Cの疾患を全て除外できる
<input type="checkbox"/> Possible: Aのうち1項目以上+Bの3項目を全て満たす
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

症状の概要、経過、特記すべき事項など \*250文字以内かつ7行以内

--

1703-0308-001-03

■ 治療その他

薬物療法	
<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施	
治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
抗てんかん薬	<input type="checkbox"/> PHT <input type="checkbox"/> PB/PRM <input type="checkbox"/> CBZ <input type="checkbox"/> VPA <input type="checkbox"/> ZNS <input type="checkbox"/> TPM <input type="checkbox"/> LTG <input type="checkbox"/> LEV <input type="checkbox"/> GBP <input type="checkbox"/> CLB <input type="checkbox"/> DZP <input type="checkbox"/> ESM <input type="checkbox"/> STP <input type="checkbox"/> RFN <input type="checkbox"/> ACTH <input type="checkbox"/> その他の薬剤 *その他の薬剤を選択の場合、以下に記入
その他の薬物療法	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
薬物名	
治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
治療	
<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施	
理学療法	
治療名	
治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
ボトックス療法	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
治療名	
治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
気道確保	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
治療名	<input type="checkbox"/> 1. 気管切開 <input type="checkbox"/> 2. その他 *その他を選択の場合、以下に記入
治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明

1703-0308-001-04

長期栄養管理	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
	治療名
治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
その他の治療	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
	治療名
治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明

■ 重症度分類に関する事項

modified Rankin Scale (mRS)

<input type="checkbox"/> 0. まったく症候がない
<input type="checkbox"/> 1. 症候はあっても明らかな障害はない (日常の勤めや活動は行える)
<input type="checkbox"/> 2. 軽度の障害 (発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える)
<input type="checkbox"/> 3. 中等度の障害 (何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える)
<input type="checkbox"/> 4. 中等度から重度の障害 (歩行や身体的要求には介助が必要である)
<input type="checkbox"/> 5. 重度の障害 (寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする)

食事・栄養

<input type="checkbox"/> 0. 症候なし
<input type="checkbox"/> 1. 時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
<input type="checkbox"/> 2. 食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする
<input type="checkbox"/> 3. 食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
<input type="checkbox"/> 4. 補助的な非経口的栄養摂取 (経管栄養、中心静脈栄養など) を必要とする
<input type="checkbox"/> 5. 全面的に非経口的栄養摂取に依存している

1703-0308-001-05

呼吸

<input type="checkbox"/> 0. 症状なし
<input type="checkbox"/> 1. 肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない
<input type="checkbox"/> 2. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
<input type="checkbox"/> 3. 呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる
<input type="checkbox"/> 4. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要
<input type="checkbox"/> 5. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり
開始時期	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
離脱の見込み	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
種類	<input type="checkbox"/> 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 <input type="checkbox"/> 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器
施行状況	<input type="checkbox"/> 1. 間欠的施行 <input type="checkbox"/> 2. 夜間に継続的に施行 <input type="checkbox"/> 3. 一日中施行 <input type="checkbox"/> 4. 現在は未施行

生活状況	食事	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	整容	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能
	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	入浴	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能
	歩行	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能
	着替え	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助

医療機関名	
指定医番号	<input type="text"/>
医療機関所在地	
電話番号	<input type="text"/> *ハイフンを除き、左詰めで記入
医師の氏名	<input type="text"/> 印 ※自筆または押印のこと
記載年月日	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月 <input type="text"/> <input type="text"/> 日

・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。(ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。)  
 ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か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及び重症度分類等について」(平成26年11月12日健康1112第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。  
 ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

1703-0308-001-06

1703-0308-001-07

臨床調査個人票

新規  更新

308-2 進行性白質脳症  
(白質消失病)

■ 行政記載欄

受給者番号	<input type="text"/>	判定結果	<input type="checkbox"/> 認定 <input type="checkbox"/> 不認定
-------	----------------------	------	--

■ 基本情報

姓 (かな)	<input type="text"/>	名 (かな)	<input type="text"/>
姓 (漢字)	<input type="text"/>	名 (漢字)	<input type="text"/>
郵便番号	<input type="text"/>		
住所	<input type="text"/>		
生年月日	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月 <input type="text"/> <input type="text"/> 日	*以降、数字は右詰めで記入	
性別	<input type="checkbox"/> 1. 男 <input type="checkbox"/> 2. 女		
出生市区町村	<input type="text"/>		
出生時氏名 (変更のある場合)	姓 (かな) <input type="text"/>	名 (かな) <input type="text"/>	
	姓 (漢字) <input type="text"/>	名 (漢字) <input type="text"/>	
家族歴	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明		
	発症者続柄		
	<input type="checkbox"/> 1. 父 <input type="checkbox"/> 2. 母 <input type="checkbox"/> 3. 子 <input type="checkbox"/> 4. 同胞 (男性)		
	<input type="checkbox"/> 5. 同胞 (女性) <input type="checkbox"/> 6. 祖父 (父方) <input type="checkbox"/> 7. 祖母 (父方)		
	<input type="checkbox"/> 8. 祖父 (母方) <input type="checkbox"/> 9. 祖母 (母方) <input type="checkbox"/> 10. いとこ		
	<input type="checkbox"/> 11. その他 *11を選択の場合、以下に記入		
続柄	<input type="text"/>		
発症年月	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月		

社会保障	
介護認定	<input type="checkbox"/> 1. 要介護 <input type="checkbox"/> 2. 要支援 <input type="checkbox"/> 3. なし
要介護度	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5
生活状況	
移動の程度	<input type="checkbox"/> 1. 歩き回るのに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 寝たきりである
身の回りの管理	<input type="checkbox"/> 1. 洗面や着替えに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 自分でできない
ふだんの活動	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 行うことができない
痛み/不快感	<input type="checkbox"/> 1. ない <input type="checkbox"/> 2. 中程度ある <input type="checkbox"/> 3. ひどい
不安/ふさぎ込み	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. 中程度 <input type="checkbox"/> 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

<b>A. 症状</b>	
1. 運動失調、あるいは痙性などの錐体路・錐体外路症状 (緩徐に、あるいは感染症や頭部外傷などを契機に階段状に進行、時に昏睡を生じる)	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 知的退行 (乳児期早期の発達は正常範囲内であり、初期には知的障害はない)	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
3. てんかん (症状の進行に伴っててんかん発作を生じることがある)	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明

**B. 検査所見** \*小数字も1文字として記入する

MRI 画像所見	
1. 病初期には大脳深部白質にびまん性・左右対称性のT2高信号が認められる	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 症状の進行とともに白質信号強度は脳室と区別不能となる	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
3. 大脳は全体的に萎縮を示す	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明

1703-0308-002-01

1703-0308-002-02

**C. 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。	<input type="checkbox"/> 1. 全て除外可 <input type="checkbox"/> 2. 除外不可 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 皮質下義胞をもつ大頭型白質脳症 <input type="checkbox"/> アレキサンダー病 <input type="checkbox"/> 副腎白質ジストロフィー <input type="checkbox"/> 大脳白質障害を示す他の疾患 *大脳白質障害を示す他の疾患を選択の場合、以下に記入	

**D. 遺伝学的検査**

遺伝子検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
ホモ変異	<input type="checkbox"/> EIF2B1 <input type="checkbox"/> EIF2B2 <input type="checkbox"/> EIF2B3 <input type="checkbox"/> EIF2B4 <input type="checkbox"/> EIF2B5
複合ヘテロ変異	<input type="checkbox"/> EIF2B1 <input type="checkbox"/> EIF2B2 <input type="checkbox"/> EIF2B3 <input type="checkbox"/> EIF2B4 <input type="checkbox"/> EIF2B5

**<診断のカテゴリ>**

Definite : Aのうち1項目以上+Bの3項目を全て満たす+Cの疾患を全て除外できる+Dを満たす  
 Probable : Aのうち1項目以上+Bの3項目を全て満たす+Cの疾患を全て除外できる  
 Possible : Aのうち1項目以上+Bの3項目を全て満たす  
 いずれにも該当しない

**症状の概要、経過、特記すべき事項など \*280文字以内かつ7行以内**

--

**■ 治療その他**

薬物療法	
抗てんかん薬	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
	治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
	薬剤名 <input type="checkbox"/> PHT <input type="checkbox"/> PB/PRM <input type="checkbox"/> CBZ <input type="checkbox"/> VPA <input type="checkbox"/> ZNS <input type="checkbox"/> TPM <input type="checkbox"/> LTG <input type="checkbox"/> LEV <input type="checkbox"/> GBP <input type="checkbox"/> CLB <input type="checkbox"/> DZP <input type="checkbox"/> ESM <input type="checkbox"/> STP <input type="checkbox"/> RFN <input type="checkbox"/> ACTH <input type="checkbox"/> その他の薬剤 <small>*その他の薬剤を選択の場合、以下に記入</small>
その他の薬物療法	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
	薬物名
	治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
治療	
理学療法	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
	治療名
	治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
ボトックス療法	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
	治療名
	治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
気道確保	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
	治療名 <input type="checkbox"/> 1. 気管切開 <input type="checkbox"/> 2. その他 *その他を選択の場合、以下に記入
	治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明

1703-0308-002-03

1703-0308-002-04

長期栄養管理	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
	治療名 <input type="checkbox"/> 1. 胃瘻造設 <input type="checkbox"/> 2. その他 *その他を選択の場合、以下に記入
	治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
その他の治療	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
	治療名
	治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明

**■ 重症度分類に関する事項  
modified Rankin Scale (mRS)**

0. まったく症候がない  
 1. 症候はあっても明らかな障害はない (日常の勤めや活動は行える)  
 2. 軽度の障害 (発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える)  
 3. 中等度の障害 (何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える)  
 4. 中等度から重度の障害 (歩行や身体的要求には介助が必要である)  
 5. 重度の障害 (寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする)

**食事・栄養**

0. 症候なし  
 1. 時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない  
 2. 食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする  
 3. 食事・栄養摂取に何らかの介助を要する  
 4. 補助的な非経口的栄養摂取 (経管栄養、中心静脈栄養など) を必要とする  
 5. 全面的に非経口的栄養摂取に依存している

**呼吸**

0. 症候なし  
 1. 肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない  
 2. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある  
 3. 呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる  
 4. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要  
 5. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

**■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)**

使用の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり
開始時期	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月
離脱の見込み	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
種類	<input type="checkbox"/> 1. 気管切開を介した人工呼吸器 <input type="checkbox"/> 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器
施行状況	<input type="checkbox"/> 1. 間欠的施行 <input type="checkbox"/> 2. 夜間に継続的に施行 <input type="checkbox"/> 3. 一日中施行 <input type="checkbox"/> 4. 現在は未施行

1703-0308-002-05

1703-0308-002-06

生活状況	食事	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助		
	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 軽度介助	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助	
	整容	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助/不可能			
	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助		
	入浴	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助/不可能			
	歩行	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 軽度介助	<input type="checkbox"/> 部分介助		<input type="checkbox"/> 全介助
	階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 不能		
	着替え	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助		
	排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助		
	排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助		

医療機関名	
指定医番号	<input type="text"/>
医療機関所在地	
電話番号	<input type="text"/> *ハイフンを除き、左詰めで記入
医師の氏名	<input type="text"/> 印 ※自筆または押印のこと
記載年月日	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月 <input type="text"/> 日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。(ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限ります。)
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か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及び重症度分類等について」(平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

1703-0308-002-07

社会保障	
介護認定	<input type="checkbox"/> 1. 要介護 <input type="checkbox"/> 2. 要支援 <input type="checkbox"/> 3. なし
要介護度	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5
生活状況	
移動の程度	<input type="checkbox"/> 1. 歩き回るのに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 寝たきりである
身の回りの管理	<input type="checkbox"/> 1. 洗面や着替えに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 自分でできない
ふだんの活動	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 行うことができない
痛み/不快感	<input type="checkbox"/> 1. ない <input type="checkbox"/> 2. 程度ある <input type="checkbox"/> 3. ひどい
不安/ふさぎ込み	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. 中程度 <input type="checkbox"/> 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. 症状

1. 乳幼児期からの発達の遅れ	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 学童期からの学習障害、巧緻機能障害	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
3. 青年期以降からの抑うつ、行動障害、認知機能低下	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
4. 運動失調、あるいは痙性などの錐体路・錐体外路症状の進行	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
5. 女性の場合、卵巣機能障害による二次性月経不全	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明

B. 検査所見 \*小数点も1文字として記入する

MR1 画像所見: 大脳白質の斑状 T2 高信号	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
--------------------------	---

1703-0308-003-02

臨床調査個人票  新規  更新

308-3 進行性白質脳症  
(卵巣機能障害を伴う進行性白質脳症)

■ 行政記載欄

受給者番号	<input type="text"/>	判定結果	<input type="checkbox"/> 認定 <input type="checkbox"/> 不認定
-------	----------------------	------	--

■ 基本情報

姓(かな)	<input type="text"/>	名(かな)	<input type="text"/>	
姓(漢字)	<input type="text"/>	名(漢字)	<input type="text"/>	
郵便番号	<input type="text"/>			
住所	<input type="text"/>			
生年月日	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月 <input type="text"/> 日	*以降、数字は右詰めで記入		
性別	<input type="checkbox"/> 1. 男 <input type="checkbox"/> 2. 女			
出生市区町村	<input type="text"/>			
出生時氏名 (変更のある場合)	姓(かな)	<input type="text"/>	名(かな)	<input type="text"/>
	姓(漢字)	<input type="text"/>	名(漢字)	<input type="text"/>
家族歴	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明			
	発症者続柄			
	<input type="checkbox"/> 1. 父 <input type="checkbox"/> 2. 母 <input type="checkbox"/> 3. 子 <input type="checkbox"/> 4. 同胞(男性)			
	<input type="checkbox"/> 5. 同胞(女性) <input type="checkbox"/> 6. 祖父(父方) <input type="checkbox"/> 7. 祖母(父方)			
	<input type="checkbox"/> 8. 祖父(母方) <input type="checkbox"/> 9. 祖母(母方) <input type="checkbox"/> 10. いとこ			
	<input type="checkbox"/> 11. その他 *11を選択の場合、以下に記入			
	続柄 <input type="text"/>			
	発症年月	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月		

1703-0308-003-01

C. 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。	<input type="checkbox"/> 1. 全て除外可 <input type="checkbox"/> 2. 除外不可 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 皮質下囊胞をもつ大頭型白質脳症	<input type="checkbox"/> 白質消失病
<input type="checkbox"/> アレキサンダー病	<input type="checkbox"/> 副腎白質ジストロフィー
<input type="checkbox"/> 大脳白質障害を示す他の疾患 *大脳白質障害を示す他の疾患を選択の場合、以下に記入	

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
<input type="checkbox"/> AARS2 遺伝子のホモあるいは複合ヘテロ変異	

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> Definite: Aのうち1項目以上+Bを満たす+Cの疾患を全て除外できる+Dを満たす
<input type="checkbox"/> Probable: Aのうち1項目以上+Bを満たす+Cの疾患を全て除外できる
<input type="checkbox"/> Possible: Aのうち1項目以上+Bを満たす
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

症状の概要、経過、特記すべき事項など \*250文字以内かつ7行以内

<input type="text"/>
----------------------

1703-0308-003-03

■ 治療その他

薬物療法	
<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施 治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明	
抗てんかん薬	薬剤名
	<input type="checkbox"/> PHT <input type="checkbox"/> PB/PRM <input type="checkbox"/> CBZ <input type="checkbox"/> VPA <input type="checkbox"/> ZNS <input type="checkbox"/> TPM <input type="checkbox"/> LTG <input type="checkbox"/> LEV <input type="checkbox"/> GBP <input type="checkbox"/> CLB <input type="checkbox"/> DZP <input type="checkbox"/> ESM <input type="checkbox"/> STP <input type="checkbox"/> RFN <input type="checkbox"/> ACTH <input type="checkbox"/> その他の薬剤 *その他の薬剤を選択した場合、以下に記入
	治療効果
<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施 薬物名 治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明	
治療	
理学療法	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施 治療名 治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施 治療名 治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
ボトックス療法	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施 治療名 治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施 治療名 <input type="checkbox"/> 1. 気管切開 <input type="checkbox"/> 2. その他 *その他を選択した場合、以下に記入 治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明

長期栄養管理	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施 <input type="checkbox"/> 1. 胃瘻造設 <input type="checkbox"/> 2. その他 *その他を選択の場合、以下に記入 治療名 治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施 治療名 治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明

■ 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. 症状はあっても明らかな障害はない (日常の勤めや活動は行える)

2. 軽度の障害  
(発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える)

3. 中等度の障害 (何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える)

4. 中等度から重度の障害 (歩行や身体的要求には介助が必要である)

5. 重度の障害 (寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする)

食事・栄養

0. 症状なし

1. 時にむせる、食事動作がごちないなどの症状があるが、社会生活・日常生活に支障ない

2. 食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする

3. 食事・栄養摂取に何らかの介助を要する

4. 補助的な非経口的栄養摂取 (経管栄養、中心静脈栄養など) を必要とする

5. 全般的に非経口的栄養摂取に依存している

1703-0308-003-04

1703-0308-003-05

呼吸

0. 症状なし

1. 肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない

2. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある

3. 呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる

4. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要

5. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり
開始時期	西暦 <input type="text"/> / <input type="text"/> 年 <input type="text"/> / <input type="text"/> 月
離脱の見込み	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
種類	<input type="checkbox"/> 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 <input type="checkbox"/> 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器
施行状況	<input type="checkbox"/> 1. 間欠的施行 <input type="checkbox"/> 2. 夜間に継続的に施行 <input type="checkbox"/> 3. 一日中施行 <input type="checkbox"/> 4. 現在は未施行

生活状況	食事	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	整容	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能
	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	入浴	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能
	歩行	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能
	着替え	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助

医療機関名	
指定医番号	<input type="text"/>
医療機関所在地	
電話番号	<input type="text"/> *ハイフンを除き、左詰めで記入
医師の氏名	印 ※自筆または押印のこと
記載年月日	西暦 <input type="text"/> / <input type="text"/> 年 <input type="text"/> / <input type="text"/> 月 <input type="text"/> / <input type="text"/> 日

・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。(ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限り)。

・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か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及び重症度分類等について」(平成26年11月12日健康1112第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。

・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

1703-0308-003-06

1703-0308-003-07

309-1 進行性ミオクロマステんかん  
(ウンフェルリヒト・ルンドボルグ病)

■ 行政記載欄

受給者番号	<input type="text"/>	判定結果	<input type="checkbox"/> 認定 <input type="checkbox"/> 不認定
-------	----------------------	------	--

■ 基本情報

姓 (かな)	<input type="text"/>	名 (かな)	<input type="text"/>	
姓 (漢字)	<input type="text"/>	名 (漢字)	<input type="text"/>	
郵便番号	<input type="text"/>			
住所	<input type="text"/>			
生年月日	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月 <input type="text"/> 日	*以降、数字は右詰めで記入		
性別	<input type="checkbox"/> 1. 男 <input type="checkbox"/> 2. 女			
出生市区町村	<input type="text"/>			
出生時氏名 (変更のある場合)	姓 (かな)	<input type="text"/>	名 (かな)	<input type="text"/>
	姓 (漢字)	<input type="text"/>	名 (漢字)	<input type="text"/>
家族歴	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明			
	発症者続柄			
	<input type="checkbox"/> 1. 父 <input type="checkbox"/> 2. 母 <input type="checkbox"/> 3. 子 <input type="checkbox"/> 4. 同胞 (男性)			
	<input type="checkbox"/> 5. 同胞 (女性) <input type="checkbox"/> 6. 祖父 (父方) <input type="checkbox"/> 7. 祖母 (父方)			
	<input type="checkbox"/> 8. 祖父 (母方) <input type="checkbox"/> 9. 祖母 (母方) <input type="checkbox"/> 10. いとこ			
<input type="checkbox"/> 11. その他 *11を選択の場合、以下に記入				
続柄	<input type="text"/>			
発症年月	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月			

社会保障					
介護認定	<input type="checkbox"/> 1. 要介護	<input type="checkbox"/> 2. 要支援	<input type="checkbox"/> 3. なし		
要介護度	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5
生活状況					
移動の程度	<input type="checkbox"/> 1. 歩き回るのに問題はない		<input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある		
	<input type="checkbox"/> 3. 寝たきりである				
身の回りの管理	<input type="checkbox"/> 1. 洗面や着替えに問題はない		<input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある		
	<input type="checkbox"/> 3. 自分でできない				
ふだんの活動	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない		<input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある		
	<input type="checkbox"/> 3. 行うことができない				
痛み/不快感	<input type="checkbox"/> 1. ない		<input type="checkbox"/> 2. 中程度ある		<input type="checkbox"/> 3. ひどい
不安/ふさぎ込み	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない		<input type="checkbox"/> 2. 中程度		
	<input type="checkbox"/> 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. 症状

1. 症状	
(1) ミオクロマステんかん発作で発症する。 多くは6~16歳	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
(2) 常染色体劣性遺伝形式を呈する	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当
(3) 発症数年後に小脳失調症状、認知機能障害が出現する	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
(4) 認知機能障害は軽度であることも多いが、経年的に悪化するいは非進行性で経過する	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 発作症状	
(1) ミオクロマステんかんは、舌・顔面および四肢に比較的対称性に、同期性および非同期性に起こる	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
(2) 自発性ミオクロマステんかん以外に、刺激誘発性もある(感覚刺激やストレス負荷)。疲労時に増強しやすい。	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
(3) ミオクロマステんかんの群発が高じて時に全般強直間代発作に移行することがある	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明

1703-0309-001-01

1703-0309-001-02

B. 検査所見 \*小数字も1文字として記入する

1. 脳波: 基礎律動の軽度徐波化、全般性突発波、多棘波、光過敏性を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 皮質反射性ミオクロマステんかんの所見を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 体性感覚誘発電位 (SEP) の早期皮質成分の巨大化 (巨大SEP)	
<input type="checkbox"/> C反射	
<input type="checkbox"/> ジャークロックアベレーシング (JLA) 法で先行棘波を認める	
3. 頭部 MRI: 橋、中脳、小脳の萎縮と軽度大脳萎縮を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明

C. 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。	<input type="checkbox"/> 1. 全て除外可 <input type="checkbox"/> 2. 除外不可 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> レノックス・ガストー症候群 <input type="checkbox"/> その他の進行性ミオクロマステんかんを呈する疾患 *その他の進行性ミオクロマステんかんを呈する疾患の場合、以下より選択	
<input type="checkbox"/> 脊髄小脳変性症 <input type="checkbox"/> ミトコンドリア病 <input type="checkbox"/> ライソゾーム病 <input type="checkbox"/> その他	

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
<input type="checkbox"/> EPM1 (CSTB) の異常	

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> Definite: Aの1の計4項目+Aの2のうち1項目以上+Bの3+Bの1と2のいずれか+Dを満たす
<input type="checkbox"/> Probable: Aの1の計4項目+Aの2のうち1項目以上+Bの3+Bの1と2のいずれかを満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外したもの
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

症状の概要、経過、特記すべき事項など \*250文字以内かつ7行以内

<input type="text"/>
----------------------

■ 治療その他

薬物療法	
<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施	
治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
抗てんかん薬	薬剤名
	<input type="checkbox"/> バルプロ酸 <input type="checkbox"/> クロナゼパム <input type="checkbox"/> フェノバルビタール <input type="checkbox"/> ゾニサミド <input type="checkbox"/> ピラセタム <input type="checkbox"/> フェニトイン <input type="checkbox"/> カルバマゼピン <input type="checkbox"/> レベチラセタム <input type="checkbox"/> その他の薬剤 *その他の薬剤を選択の場合、以下に記入
その他の薬物療法	
<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施	
治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
治療	
<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施	
治療名	
治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明

■ 重症度分類に関する事項

[G40 てんかん] の障害等級判定区分

<input type="checkbox"/> ハ、ニの発作が月に1回以上ある (1級程度)
<input type="checkbox"/> イ、ロの発作が月に1回以上ある、またはハ、ニの発作が年に2回以上ある (2級程度)
<input type="checkbox"/> イ、ロの発作が月に1回未満、またはハ、ニの発作が年に2回未満である (3級程度)
てんかん発作のタイプ イ. 意識障害はないが、随意運動が失われる発作 ロ. 意識を失い、行為が途絶するが、倒れない発作 ハ. 意識障害の有無を問わず、転倒する発作 ニ. 意識障害を呈し、状況にそぐわない行為を示す発作

1703-0309-001-03

1703-0309-001-04



「精神症状・能力障害二軸評価」(2) 能力障害評価

- 1. 精神障害や知的障害を認めないか、または、精神障害、知的障害を認めるが、日常生活および社会生活は普通に出る
- 2. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に一定の制限を受ける
- 3. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、時に応じて支援を必要とする
- 4. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、常時支援を要する
- 5. 精神障害、知的障害を認め、身の回りのことはほとんど出来ない

上記の精神保健福祉手帳診断基準における「G40 てんかん」の障害等級判定区分および障害者総合支援法における「精神症状・能力障害二軸評価」(2) 能力障害評価で、次のいずれかに該当する

1. 該当  2. 非該当  3. 不明

「G40 てんかん」の障害等級が1級程度で、能力障害評価 1~5 のいずれかを満たす

「G40 てんかん」の障害等級が2級程度で、能力障害評価 3~5 のいずれかを満たす

「G40 てんかん」の障害等級が3級程度で、能力障害評価 4~5 のいずれかを満たす

■ 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. 気管切開孔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	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 軽度介助	<input type="checkbox"/> 全介助
		<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助	
	整容	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	
	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
	入浴	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	
	歩行	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 軽度介助	<input type="checkbox"/> 全介助
	階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 不能
		<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助	
	着替え	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助	
排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助	

医療機関名

指定医番号

医療機関所在地

電話番号  \*ハイフンを除き、左詰めで記入

医師の氏名  印  
※自筆または押印のこと

記載年月日 西暦 年 月 日

・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。(ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限ります。)

・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か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、「指定薬物に係る診断基準及び重症度分類等について」(平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。

・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

1703-0309-001-05

1703-0309-001-06

臨床調査個人票  新規  更新

309-2 進行性ミオクロウスムてんかん  
(ラフォラ病)

■ 行政記載欄

受給者番号  判定結果  認定  不認定

■ 基本情報

姓(かな)  名(かな)

姓(漢字)  名(漢字)

郵便番号

住所

生年月日 西暦 年 月 日 \*以降、数字は右詰めで記入

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(かな)  名(かな)   
姓(漢字)  名(漢字)

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 \*11を選択の場合、以下に記入

続柄

発症年月 西暦 年 月

社会保障			
介護認定	<input type="checkbox"/> 1. 要介護	<input type="checkbox"/> 2. 要支援	<input type="checkbox"/> 3. なし
要介護度	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5
生活状況			
移動の程度	<input type="checkbox"/> 1. 歩き回るのに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある		
	<input type="checkbox"/> 3. 寝たきりである		
身の回りの管理	<input type="checkbox"/> 1. 洗面や着替えに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある		
	<input type="checkbox"/> 3. 自分でできない		
ふだんの活動	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある		
	<input type="checkbox"/> 3. 行うことができない		
痛み/不快感	<input type="checkbox"/> 1. ない	<input type="checkbox"/> 2. 中程度ある	<input type="checkbox"/> 3. ひどい
不安/ふさぎ込み	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. 中程度		
	<input type="checkbox"/> 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. 症状

1. 症状		
(1) ミオクロウスム、てんかん発作で発症する。 多くは7~18歳	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
(2) 常染色体劣性遺伝形式を呈する	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
(3) 発症数年後に小脳失調症状、認知機能障害が出現する	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
(4) 通常は数年で寝たきりとなる	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当
2. 発作症状		
(1) 幻視からなる視覚発作。次いで動作性ならびに静止時 ミオクロウスムが統発する。	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
(2) ミオクロウスムは、刺激誘発性もある(光・音刺激や ストレス負荷)。疲労時に増強しやすい。	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
(3) ミオクロウスムの群発が高じて時に全般強直間代発作に 移行することがある	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明

1703-0309-002-01

1703-0309-002-02

**B. 検査所見** \*小点数も1文字として記入する

1. 脳波：基礎律動の徐波化、全般性突発波、多棘波、 光過敏性を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 皮膚反射性ミオクロームスの所見を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 体性感覚誘発電位 (SEP) の早期皮質成分の巨大化 (巨大 SEP) <input type="checkbox"/> C 反射 <input type="checkbox"/> ジャークロックアペレーズング (JLA) 法で先行棘波を認める	
3. 皮膚・神経生検材料：ラフオラ小体の同定 (ポリグルコサンを主とする過コウ素酸シッフ染色陽性・ アミラーゼ非消化の凝集体)	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
4. アリルスルファターゼAの低下： 特に緩徐進行性の経過をとる患者に認めることがある	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明

**C. 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。	<input type="checkbox"/> 1. 全て除外可 <input type="checkbox"/> 2. 除外不可 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> レノックス・ガストー症候群 <input type="checkbox"/> その他の進行性ミオクロームスを呈する疾患 *その他の進行性ミオクロームスを呈する疾患の場合、以下より選択	
<input type="checkbox"/> 脊髄小脳変性症 <input type="checkbox"/> ミトコンドリア病 <input type="checkbox"/> ラインゾーム病 <input type="checkbox"/> その他	

**D. 遺伝学的検査**

遺伝子検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
<input type="checkbox"/> EPM2A (タンパク質は laforin) の変異 <input type="checkbox"/> EPM2B (タンパク質は malin) の変異	

**<診断のカテゴリ>**

<input type="checkbox"/> Definite: Aの1の計4項目+Aの2のうち1項目以上+Bの1と2のいずれか+Bの3、Bの4、 Dのいずれかを満たす
<input type="checkbox"/> Probable: Aの1の計4項目+Aの2のうち1項目以上+Bの1と2のいずれかを満たし、Cの鑑別 すべき疾患を除外したもの
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

**症状の概要、経過、特記すべき事項など** \*250文字以内かつ7行以内

--

1703-0309-002-03

**■ 治療その他**

薬物療法		<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
抗てんかん薬	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
	薬剤名	<input type="checkbox"/> バルプロ酸 <input type="checkbox"/> クロナゼパム <input type="checkbox"/> フェノバルビタール <input type="checkbox"/> ゾニサミド <input type="checkbox"/> ピラセタム <input type="checkbox"/> フェニトイン <input type="checkbox"/> カルバマゼピン <input type="checkbox"/> レベチラセタム <input type="checkbox"/> その他の薬剤 *その他の薬剤を選択の場合、以下に記入
その他の薬物療法		<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
治療法	薬物名	
	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
治療		<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
治療法	治療名	
	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明

**■ 重症度分類に関する事項**

[G40 てんかん] の障害等級判定区分

<input type="checkbox"/> ハ、ニの発作が月に1回以上ある (1級程度)
<input type="checkbox"/> イ、ロの発作が月に1回以上ある、またはハ、ニの発作が年に2回以上ある (2級程度)
<input type="checkbox"/> イ、ロの発作が月に1回未満、またはハ、ニの発作が年に2回未満である (3級程度)
てんかん発作のタイプ イ、意識障害はないが、随意運動が失われる発作 ロ、意識を失い、行為が途絶するが、倒れない発作 ハ、意識障害の有無を問わず、転倒する発作 ニ、意識障害を呈し、状況にそぐわない行為を示す発作

1703-0309-002-04

**「精神症状・能力障害二軸評価」(2) 能力障害評価**

<input type="checkbox"/> 1. 精神障害や知的障害を認めないか、または、精神障害、知的障害を認めるが、日常生活および 社会生活は普通に出来る
<input type="checkbox"/> 2. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に一定の制限を受ける
<input type="checkbox"/> 3. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、時に応じて 支援を必要とする
<input type="checkbox"/> 4. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、常時支援を 要する
<input type="checkbox"/> 5. 精神障害、知的障害を認め、身の回りのことはほとんど出来ない

上記の精神保健福祉手帳診断基準における「G40 てんかん」の 障害等級判定区分および障害者総合支援法における 「精神症状・能力障害二軸評価」(2) 能力障害評価で、 次のいずれかに該当する	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 「G40 てんかん」の障害等級が1級程度で、能力障害評価1~5のいずれかを満たす	
<input type="checkbox"/> 「G40 てんかん」の障害等級が2級程度で、能力障害評価3~5のいずれかを満たす	
<input type="checkbox"/> 「G40 てんかん」の障害等級が3級程度で、能力障害評価4~5のいずれかを満たす	

**■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)**

使用の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり
開始時期	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月
離脱の見込み	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
種類	<input type="checkbox"/> 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 <input type="checkbox"/> 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器
施行状況	<input type="checkbox"/> 1. 間欠的施行 <input type="checkbox"/> 2. 夜間に継続的に施行 <input type="checkbox"/> 3. 一日中施行 <input type="checkbox"/> 4. 現在は未施行

生活状況	食事	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	整容	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能
	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	入浴	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能
	歩行	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能
	着替え	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助	

医療機関名	
指定医番号	<input type="text"/>
医療機関所在地	
電話番号	<input type="text"/> *ハイフンを除き、左詰めで記入
医師の氏名	印 ※自筆または押印のこと
記載年月日	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月 <input type="text"/> 日

・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。(ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限ります。)  
・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か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及び重症度分類等について」(平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。  
・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

1703-0309-002-05

1703-0309-002-06

309-3 進行性ミオクロオスでんかん  
(良性成人型家族性ミオクロオスでんかん)

■ 行政記載欄

受給者番号	<input type="text"/>	判定結果	<input type="checkbox"/> 認定 <input type="checkbox"/> 不認定
-------	----------------------	------	--

■ 基本情報

姓 (かな)	<input type="text"/>	名 (かな)	<input type="text"/>	
姓 (漢字)	<input type="text"/>	名 (漢字)	<input type="text"/>	
郵便番号	<input type="text"/>			
住所	<input type="text"/>			
生年月日	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月 <input type="text"/> 日	*以降、数字は右詰めで記入		
性別	<input type="checkbox"/> 1. 男 <input type="checkbox"/> 2. 女			
出生市区町村	<input type="text"/>			
出生時氏名 (変更のある場合)	姓 (かな)	<input type="text"/>	名 (かな)	<input type="text"/>
	姓 (漢字)	<input type="text"/>	名 (漢字)	<input type="text"/>
家族歴	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明			
	発症者続柄			
	<input type="checkbox"/> 1. 父 <input type="checkbox"/> 2. 母 <input type="checkbox"/> 3. 子 <input type="checkbox"/> 4. 同胞 (男性)			
	<input type="checkbox"/> 5. 同胞 (女性) <input type="checkbox"/> 6. 祖父 (父方) <input type="checkbox"/> 7. 祖母 (父方)			
	<input type="checkbox"/> 8. 祖父 (母方) <input type="checkbox"/> 9. 祖母 (母方) <input type="checkbox"/> 10. いとこ			
<input type="checkbox"/> 11. その他 *11を選択の場合、以下に記入				
続柄	<input type="text"/>			
発症年月	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月			

社会保障	
介護認定	<input type="checkbox"/> 1. 要介護 <input type="checkbox"/> 2. 要支援 <input type="checkbox"/> 3. なし
要介護度	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5
生活状況	
移動の程度	<input type="checkbox"/> 1. 歩き回るのに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 寝たきりである
身の回りの管理	<input type="checkbox"/> 1. 洗面や着替えに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 自分でできない
ふだんの活動	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 行うことができない
痛み/不快感	<input type="checkbox"/> 1. ない <input type="checkbox"/> 2. 中程度ある <input type="checkbox"/> 3. ひどい
不安/ふさぎ込み	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. 中程度 <input type="checkbox"/> 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. 症状

1. 症状	
(1) 成人以降から中年期に発症、時に臨床的表現促進現象で10歳以降に発症する	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
(2) 浸透率の高い常染色体優性遺伝を呈する	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
(3) 認知機能低下や小脳失調は認めない	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 発作症状	
(1) 振戦様ミオクロオス (皮質振戦): 本態性振戦に類似したミオクロオスを両上肢中心に認める。緩徐進行性で特に60歳前後の老年期に悪化する。ミオクローニー発作も認める。	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
(2) 稀発全般強直間代発作: 通常年1回未満の頻度。光過敏性を有することもある	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明

1703-0309-003-01

1703-0309-003-02

B. 検査所見 \*小数字も1文字として記入する

1. 脳波: 全般性突発波、多棘波、光過敏性を特徴とする。基礎律動の軽度徐波化	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 皮質反射性ミオクロオスの所見を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 体性感覚誘発電位 (SEP) の早期皮質成分の巨大化 (巨大SEP)	
<input type="checkbox"/> C反射	
<input type="checkbox"/> ジャークロックアップレーズング (JLA) 法で先行棘波を認める	
3. 形態画像、機能画像共に明らかな異常を認めないが、中高年以降に軽度の脳萎縮を示す	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明

C. 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。	<input type="checkbox"/> 1. 全て除外可 <input type="checkbox"/> 2. 除外不可 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> レノックス・ガストー症候群 <input type="checkbox"/> その他の進行性ミオクロオスでんかんを呈する疾患 *その他の進行性ミオクロオスでんかんを呈する疾患の場合、以下より選択	
<input type="checkbox"/> 脊髄小脳変性症 <input type="checkbox"/> ミトコンドリア病 <input type="checkbox"/> ライソゾーム病 <input type="checkbox"/> その他	

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> Definite: Aの1、Aの2、Bの全ての項目を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外したもの
<input type="checkbox"/> Probable: Aの1の計3項目+Aの2のうち1項目以上+Bの2を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外したもの
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

症状の概要、経過、特記すべき事項など \*250文字以内かつ7行以内

<input type="text"/>
----------------------

■ 治療その他

薬物療法	
抗てんかん薬	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
	治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
	薬剤名 <input type="checkbox"/> ハルプロ酸 <input type="checkbox"/> クロナゼパム <input type="checkbox"/> フェノバルビタール <input type="checkbox"/> ゾニサミド <input type="checkbox"/> ピラセタム <input type="checkbox"/> フェニトイン <input type="checkbox"/> カルバマゼピン <input type="checkbox"/> レベチラセタム <input type="checkbox"/> その他の薬剤 *その他の薬剤を選択の場合、以下に記入
その他の薬物療法	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
	薬物名 <input type="text"/>
	治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
治療	
治療法	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
	治療名 <input type="text"/>
	治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明

■ 重症度分類に関する事項

「G40 てんかん」の障害等級判定区分

<input type="checkbox"/> ハ、ニの発作が月に1回以上ある (1級程度)
<input type="checkbox"/> イ、ロの発作が月に1回以上ある、またはハ、ニの発作が年に2回以上ある (2級程度)
<input type="checkbox"/> イ、ロの発作が月に1回未満、またはハ、ニの発作が年に2回未満である (3級程度)
てんかん発作のタイプ イ. 意識障害はないが、随意運動が失われる発作 ロ. 意識を失い、行為が途絶するが、倒れない発作 ハ. 意識障害の有無を問わず、転倒する発作 ニ. 意識障害を呈し、状況にそぐわない行為を示す発作

1703-0309-003-03

1703-0309-003-04

「精神症状・能力障害二軸評価」(2) 能力障害評価

<input type="checkbox"/>	1. 精神障害や知的障害を認めないか、または、精神障害、知的障害を認めるが、日常生活および社会生活は普通に出来る
<input type="checkbox"/>	2. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に一定の制限を受ける
<input type="checkbox"/>	3. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、時に応じて支援を必要とする
<input type="checkbox"/>	4. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、常時支援を要する
<input type="checkbox"/>	5. 精神障害、知的障害を認め、身の回りのことはほとんど出来ない

上記の精神保健福祉手帳診断基準における「G40 てんかん」の障害等級判定区分および障害者総合支援法における「精神症状・能力障害二軸評価」(2) 能力障害評価で、次のいずれかに該当する	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/>	「G40 てんかん」の障害等級が1級程度で、能力障害評価1~5のいずれかを満たす
<input type="checkbox"/>	「G40 てんかん」の障害等級が2級程度で、能力障害評価3~5のいずれかを満たす
<input type="checkbox"/>	「G40 てんかん」の障害等級が3級程度で、能力障害評価4~5のいずれかを満たす

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり
開始時期	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月
離脱の見込み	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
種類	<input type="checkbox"/> 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 <input type="checkbox"/> 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器
施行状況	<input type="checkbox"/> 1. 間欠的施行 <input type="checkbox"/> 2. 夜間に継続的に施行 <input type="checkbox"/> 3. 一日中施行 <input type="checkbox"/> 4. 現在は未施行

生活状況	食事	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	整容	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能
	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	入浴	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能
	歩行	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能
	着替え	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助

医療機関名	
指定医番号	<input type="text"/>
医療機関所在地	
電話番号	<input type="text"/> *ハイフンを除き、左詰めで記入
医師の氏名	印 ※自筆または押印のこと
記載年月日	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月 <input type="text"/> 日

・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。(ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限ります。)  
 ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か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及び重症度分類等について」(平成26年11月12日健康1112第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。  
 ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

1703-0309-003-05

1703-0309-003-06

臨床調査個人票  新規  更新

310-1 先天異常症候群  
(1q 部分重複症候群)

■ 行政記載欄

受給者番号	<input type="text"/>	判定結果	<input type="checkbox"/> 認定 <input type="checkbox"/> 不認定
-------	----------------------	------	--

■ 基本情報

姓 (かな)	名 (かな)
姓 (漢字)	名 (漢字)
郵便番号	<input type="text"/>
住所	
生年月日	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月 <input type="text"/> 日 *以降、数字は右詰めで記入
性別	<input type="checkbox"/> 1. 男 <input type="checkbox"/> 2. 女
出生市区町村	
出生時氏名 (変更のある場合)	姓 (かな) 名 (かな) 姓 (漢字) 名 (漢字)
家族歴	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
	発症者続柄
	<input type="checkbox"/> 1. 父 <input type="checkbox"/> 2. 母 <input type="checkbox"/> 3. 子 <input type="checkbox"/> 4. 同胞 (男性)
	<input type="checkbox"/> 5. 同胞 (女性) <input type="checkbox"/> 6. 祖父 (父方) <input type="checkbox"/> 7. 祖母 (父方)
	<input type="checkbox"/> 8. 祖父 (母方) <input type="checkbox"/> 9. 祖母 (母方) <input type="checkbox"/> 10. いとこ <input type="checkbox"/> 11. その他 *11を選択の場合、以下に記入
続柄	
発症年月	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月

社会保障	
介護認定	<input type="checkbox"/> 1. 要介護 <input type="checkbox"/> 2. 要支援 <input type="checkbox"/> 3. なし
要介護度	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5
生活状況	
移動の程度	<input type="checkbox"/> 1. 歩き回るのに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 寝たきりである
身の回りの管理	<input type="checkbox"/> 1. 洗面や着替えに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 自分でできない
ふだんの活動	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 行うことができない
痛み/不快感	<input type="checkbox"/> 1. ない <input type="checkbox"/> 2. 中程度ある <input type="checkbox"/> 3. ひどい
不安/ふさぎ込み	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. 中程度 <input type="checkbox"/> 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. 主症状

1. 精神発達遅滞	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 成長障害	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
診断のための参考所見	
3. 乳幼児期、体重増加不良や発育不良がみられる	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
4. 乳幼児期から発達遅滞や喧嘩がみられる	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
5. 骨格異常	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 足肢の重なりや多指 <input type="checkbox"/> 合指 <input type="checkbox"/> 内反足 <input type="checkbox"/> 外反足 <input type="checkbox"/> その他 *その他を選択の場合、以下に記入	

1703-0310-001-01

1703-0310-001-02

6. 特徴的顔貌	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 逆三角形の顔 <input type="checkbox"/> 大頭症または相対的大頭症 <input type="checkbox"/> 耳介奇形 <input type="checkbox"/> 小顎 <input type="checkbox"/> 上口唇突出 <input type="checkbox"/> 高口蓋 <input type="checkbox"/> 口蓋裂 <input type="checkbox"/> その他 *その他を選択の場合、以下に記入	
7. 家族が罹患するなど、先天異常症候群を疑う家族歴がある	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
8. 知的障害	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 中等度から重度 <input type="checkbox"/> 言語能力の獲得困難	
9. 中枢神経症状	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> てんかん <input type="checkbox"/> 水頭症 <input type="checkbox"/> 小脳低形成 <input type="checkbox"/> その他 *その他を選択の場合、以下に記入	
10. 心疾患	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 肥大型心筋症 <input type="checkbox"/> WPW 症候群 <input type="checkbox"/> 動脈管遺残 <input type="checkbox"/> 卵円孔開存 <input type="checkbox"/> 上大動脈起始異常症 <input type="checkbox"/> ファロー四徴症 <input type="checkbox"/> その他 *その他を選択の場合、以下に記入	
11. 呼吸器疾患	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
12. 消化器系の異常	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 腸回転異常症 <input type="checkbox"/> メッケル憩室 <input type="checkbox"/> その他 *その他を選択の場合、以下に記入	
13. 腎尿路系の異常	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 先天性腎尿路奇形 <input type="checkbox"/> その他 *その他を選択の場合、以下に記入	

1703-0310-001-03

**B. 鑑別診断**

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できる疾病には☑を記入する。	<input type="checkbox"/> 1. 全て除外可 <input type="checkbox"/> 2. 除外不可 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 感染症 <input type="checkbox"/> 悪性腫瘍	

**C. 遺伝学的検査**

染色体検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
<input type="checkbox"/> 1 番染色体長腕に部分重複を認める	

**<診断のカテゴリ>**

Definite: Aの1および2に該当+Cを認め、Bの疾病が全て除外されているもの	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当
--	--

**症状の概要、経過、特記すべき事項など \*250文字以内かつ7行以内**

**■ 発症と経過**

難治性てんかんの場合:薬物療法を行うが、発作が1年以上抑制されず日常生活に支障をきたす	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
---	---

**■ 治療その他**

乳児期や小児期	<input type="checkbox"/> 先天性心疾患や腎尿路奇形に対する外科的治療 <input type="checkbox"/> 呼吸器症状や重度知的障害に伴う中枢性呼吸不全に対する気管切開、人工呼吸器使用 <input type="checkbox"/> 重篤な知的障害により摂食障害を伴う場合、非経口的栄養摂取(経管栄養、中心静脈栄養など)の実施
成人期以降	<input type="checkbox"/> 呼吸器疾患の対症療法 <input type="checkbox"/> 摂食等の支援 <input type="checkbox"/> 難治性てんかんに対する薬物療法 <input type="checkbox"/> 先天性心疾患に対する薬物療法、ときに外科的治療

1703-0310-001-04

難治性てんかんに対する主な抗てんかん薬

薬剤名	<input type="checkbox"/> PHT <input type="checkbox"/> PB/PRM <input type="checkbox"/> CBZ <input type="checkbox"/> VPA <input type="checkbox"/> ZNS <input type="checkbox"/> TPM <input type="checkbox"/> LTG <input type="checkbox"/> LEV <input type="checkbox"/> GBP <input type="checkbox"/> CLB <input type="checkbox"/> DZP <input type="checkbox"/> ESM <input type="checkbox"/> STP <input type="checkbox"/> RFN <input type="checkbox"/> ACTH <input type="checkbox"/> その他の薬剤 *その他の薬剤を選択の場合、以下に記入
薬物療法開始時期(使用期間)	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月 使用期間 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> か月

**■ 重症度分類に関する事項**

以下の1)~4)のいずれかを満たす場合を対象とする	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当
---------------------------	--

**1) modified Rankin Scale (mRS)、食事・栄養、呼吸 modified Rankin Scale (mRS)**

<input type="checkbox"/> 0. まったく症状がない
<input type="checkbox"/> 1. 症候はあっても明らかな障害はない(日常の勤めや活動は行える)
<input type="checkbox"/> 2. 軽度の障害 (発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える)
<input type="checkbox"/> 3. 中等度の障害(何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える)
<input type="checkbox"/> 4. 中等度から重度の障害(歩行や身体的要求には介助が必要である)
<input type="checkbox"/> 5. 重度の障害(寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする)

**食事・栄養**

<input type="checkbox"/> 0. 症候なし
<input type="checkbox"/> 1. 時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
<input type="checkbox"/> 2. 食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする
<input type="checkbox"/> 3. 食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
<input type="checkbox"/> 4. 補助的な非経口的栄養摂取(経管栄養、中心静脈栄養など)を必要とする
<input type="checkbox"/> 5. 全面的に非経口的栄養摂取に依存している

1703-0310-001-05

**呼吸**

<input type="checkbox"/> 0. 症候なし
<input type="checkbox"/> 1. 肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない
<input type="checkbox"/> 2. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
<input type="checkbox"/> 3. 呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる
<input type="checkbox"/> 4. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要
<input type="checkbox"/> 5. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

**2) 難治性てんかん**

主な抗てんかん薬2~3種類以上の多剤併用で、かつ十分量で、2年以上治療しても、発作が1年以上抑制されず日常生活に支障をきたす状態(日本神経学会による)	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
---	---

**3) NYHA 分類**

先天性心疾患があり、薬物治療・手術によっても以下のNYHA分類でII度以上である	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> I度	心疾患はあるが身体活動に制限はない。日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛(胸痛)を生じない
<input type="checkbox"/> II度	軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時または軽作業時には無症状、日常動作のうち、比較的強い労作(例えば、階段上昇、坂道歩行など)で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛(胸痛)を生ずる
<input type="checkbox"/> III度	高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状、日常動作のうち、軽作業(例えば、平地歩行など)で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛(胸痛)を生ずる
<input type="checkbox"/> IV度	心疾患のためいかなる身体活動も制限される。心不全症状や狭心痛(胸痛)が安静時にも存在する。わずかな身体活動でこれらが増悪する

1703-0310-001-06

4)CKD 重症度分類ヒートマップ

CKD 重症度分類ヒートマップ	<input type="checkbox"/> 緑 <input type="checkbox"/> 黄 <input type="checkbox"/> オレンジ <input type="checkbox"/> 赤
①GFR 区分 (mL/分/1.73 m <sup>2</sup> )	<input type="checkbox"/> G1 (正常または高値: ≥90) <input type="checkbox"/> G2 (正常または軽度低下: 60~89) <input type="checkbox"/> G3a (軽度~中等度低下: 45~59) <input type="checkbox"/> G3b (中等度~高度低下: 30~44) <input type="checkbox"/> G4 (高度低下: 15~29) <input type="checkbox"/> G5 (末期腎不全 (ESKD): <15)
②蛋白尿区分 尿蛋白定量 (g/日) あるいは 尿蛋白/Cr 比 (g/gCr)	<input type="checkbox"/> A1 (正常 0.15 未満) <input type="checkbox"/> A2 (軽度蛋白尿 0.15~0.49) <input type="checkbox"/> A3 (高度蛋白尿 0.50 以上)

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり
開始時期	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月
離脱の見込み	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
種類	<input type="checkbox"/> 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 <input type="checkbox"/> 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器
施行状況	<input type="checkbox"/> 1. 間欠的施行 <input type="checkbox"/> 2. 夜間に継続的に施行 <input type="checkbox"/> 3. 一日中施行 <input type="checkbox"/> 4. 現在は未施行

生活状況	食事	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	整容	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能
	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	入浴	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能
	歩行	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能
	着替え	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助

医療機関名	
指定医番号	<input type="text"/>
医療機関所在地	
電話番号	<input type="text"/> *ハイフンを除き、左詰めで記入
医師の氏名	印 ※自筆または押印のこと
記載年月日	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月 <input type="text"/> 日

・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。(ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。)  
 ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か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及び重症度分類等について」(平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。  
 ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

1703-0310-001-07

1703-0310-001-08

臨床調査個人票

新規  更新

310-2 先天異常症候群  
(9q34 欠失症候群)

■ 行政記載欄

受給者番号	<input type="text"/>	判定結果	<input type="checkbox"/> 認定 <input type="checkbox"/> 不認定
-------	----------------------	------	--

■ 基本情報

姓(かな)	名(かな)	
姓(漢字)	名(漢字)	
郵便番号	<input type="text"/>	
住所		
生年月日	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月 <input type="text"/> 日 *以降、数字は右詰めで記入	
性別	<input type="checkbox"/> 1. 男 <input type="checkbox"/> 2. 女	
出生市区町村		
出生時氏名 (変更のある場合)	姓(かな) 名(かな) 姓(漢字) 名(漢字)	
家族歴	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明 発症者続柄 <input type="checkbox"/> 1. 父 <input type="checkbox"/> 2. 母 <input type="checkbox"/> 3. 子 <input type="checkbox"/> 4. 同胞(男性) <input type="checkbox"/> 5. 同胞(女性) <input type="checkbox"/> 6. 祖父(父方) <input type="checkbox"/> 7. 祖母(父方) <input type="checkbox"/> 8. 祖父(母方) <input type="checkbox"/> 9. 祖母(母方) <input type="checkbox"/> 10. いとこ <input type="checkbox"/> 11. その他 *11を選択の場合、以下に記入	
	続柄	<input type="text"/>
	発症年月	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月

1703-0310-002-01

社会保障	
介護認定	<input type="checkbox"/> 1. 要介護 <input type="checkbox"/> 2. 要支援 <input type="checkbox"/> 3. なし
要介護度	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5
生活状況	
移動の程度	<input type="checkbox"/> 1. 歩き回るのに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 寝たきりである
身の回りの管理	<input type="checkbox"/> 1. 洗面や着替えに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 自分でできない
ふだんの活動	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 行うことができない
痛み/不快感	<input type="checkbox"/> 1. ない <input type="checkbox"/> 2. 中程度ある <input type="checkbox"/> 3. ひどい
不安/ふさぎ込み	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. 中程度 <input type="checkbox"/> 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. 主症状	
1. 小頭症または短頭症を伴う重度の知的障害 (特に言語発達の遅れ)	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 成長障害	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
診断のための参考所見	
3. 乳幼児期、体重増加不良や発育不良がみられる	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
4. 乳幼児期から発達遅滞や喧嘩がみられる	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
5. 骨格異常	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
6. 特徴的顔貌	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 広い前額 <input type="checkbox"/> 合眉毛症 <input type="checkbox"/> アーチ型眉毛 <input type="checkbox"/> 眼裂斜上 <input type="checkbox"/> 厚い耳介 <input type="checkbox"/> 短鼻 <input type="checkbox"/> 舌突出 <input type="checkbox"/> その他 *その他を選択の場合、以下に記入	
7. 家族が罹患するなど、先天異常症候群を疑う 家族歴がある	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明

1703-0310-002-02

8. 知的障害	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 中等度 <input type="checkbox"/> 重度 <input type="checkbox"/> 言語能力の獲得困難	
9. 中枢神経症状	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 強直間代痙攣 <input type="checkbox"/> 欠伸発作 <input type="checkbox"/> 複雑部分発作 <input type="checkbox"/> その他 *その他を選択の場合、以下に記入	
10. 先天性心疾患	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 心室中隔欠損症 <input type="checkbox"/> 心房中核欠損症 <input type="checkbox"/> ファロー四徴症 <input type="checkbox"/> 大動脈縮窄症 <input type="checkbox"/> 肺動脈狭窄症 <input type="checkbox"/> その他 *その他を選択の場合、以下に記入	
11. 甲状腺機能低下症	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明

**B. 鑑別診断**

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できる疾病には☑を記入する。	<input type="checkbox"/> 1. 全て除外可 <input type="checkbox"/> 2. 除外不可 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 感染症 <input type="checkbox"/> 悪性腫瘍	

**C. 遺伝学的検査**

染色体検査および遺伝子検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
<input type="checkbox"/> 1. 9番染色体 q34 に欠失を認める <input type="checkbox"/> 2. EHM1 遺伝子異常を認める	

**<診断のカテゴリ>**

<input type="checkbox"/> Definite 1: Aの1および2に該当+Cの1を認め、Bの疾病が全て除外されている
<input type="checkbox"/> Definite 2: Aの1および2に該当+Cの2を認め、Bの疾病が全て除外されている
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

**症状の概要、経過、特記すべき事項など \*250文字以内かつ7行以内**

--

**■ 発症と経過**

難治性てんかんの場合：薬物療法を行うが、発作が1年以上抑制されず日常生活に支障をきたす	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
---	---

**■ 治療その他**

<b>乳児期や小児期</b>	
<input type="checkbox"/> 先天性心疾患に対する外科的治療	
<input type="checkbox"/> 呼吸器症状や重度知的障害に伴う中枢性呼吸不全に対する気管切開、人工呼吸器使用	
<input type="checkbox"/> 重篤な知的障害により摂食障害を伴う場合、非経口的栄養摂取(経管栄養、中心静脈栄養など)の実施	
<b>成人期以降</b>	
<input type="checkbox"/> 呼吸器疾患の対症療法 <input type="checkbox"/> 摂食等の支援 <input type="checkbox"/> 難治性てんかんに対する薬物療法	
<input type="checkbox"/> 先天性心疾患に対する薬物療法、ときに外科的治療	
<b>難治性てんかんに対する主な抗てんかん薬</b>	
薬剤名	<input type="checkbox"/> PHT <input type="checkbox"/> PB/PHM <input type="checkbox"/> CBZ <input type="checkbox"/> VPA <input type="checkbox"/> ZNS <input type="checkbox"/> TPM <input type="checkbox"/> LTG
	<input type="checkbox"/> LEV <input type="checkbox"/> GBP <input type="checkbox"/> CLB <input type="checkbox"/> DZP <input type="checkbox"/> ESM <input type="checkbox"/> STP <input type="checkbox"/> RFN
	<input type="checkbox"/> ACTH <input type="checkbox"/> その他の薬剤 *その他の薬剤を選択の場合、以下に記入
薬物療法開始時期(使用期間)	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月 使用期間 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> か月

1703-0310-002-03

1703-0310-002-04

**■ 重症度分類に関する事項**

以下の1)~4)のいずれかを満たす場合を対象とする	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当
---------------------------	--

**1) modified Rankin Scale (mRS)、食事・栄養、呼吸 modified Rankin Scale (mRS)**

<input type="checkbox"/> 0. まったく症状がない
<input type="checkbox"/> 1. 症状はあっても明らかな障害はない(日常の動や活動は行える)
<input type="checkbox"/> 2. 軽度の障害 (発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える)
<input type="checkbox"/> 3. 中等度の障害(何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える)
<input type="checkbox"/> 4. 中等度から重度の障害(歩行や身体的要求には介助が必要である)
<input type="checkbox"/> 5. 重度の障害(寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする)

**食事・栄養**

<input type="checkbox"/> 0. 症状なし
<input type="checkbox"/> 1. 時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症状があるが、社会生活・日常生活に支障ない
<input type="checkbox"/> 2. 食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする
<input type="checkbox"/> 3. 食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
<input type="checkbox"/> 4. 補助的な非経口的栄養摂取(経管栄養、中心静脈栄養など)を必要とする
<input type="checkbox"/> 5. 全面的に非経口的栄養摂取に依存している

**呼吸**

<input type="checkbox"/> 0. 症状なし
<input type="checkbox"/> 1. 肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない
<input type="checkbox"/> 2. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
<input type="checkbox"/> 3. 呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる
<input type="checkbox"/> 4. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要
<input type="checkbox"/> 5. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

**2) 難治性てんかん**

主な抗てんかん薬2~3種類以上の多剤併用で、かつ十分量で、2年以上治療しても、発作が1年以上抑制されず日常生活に支障をきたす状態(日本神経学会による)	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
---	---

**3) NYHA 分類**

先天性心疾患があり、薬物治療・手術によっても以下のNYHA分類でII度以上である	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> I度	心疾患はあるが身体活動に制限はない。日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛(胸痛)を生じない
<input type="checkbox"/> II度	軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時または軽労作時には無症状。日常労作のうち、比較的強い労作(例えば、階段上昇、坂道歩行など)で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛(胸痛)を生ずる
<input type="checkbox"/> III度	高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。日常労作のうち、軽労作(例えば、平地歩行など)で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛(胸痛)を生ずる
<input type="checkbox"/> IV度	心疾患のためいかなる身体活動も制限される。心不全症状や狭心痛(胸痛)が安静時にも存在する。わずかな身体活動でこれらが増悪する

**4) CKD 重症度分類ヒートマップ**

CKD 重症度分類ヒートマップ	<input type="checkbox"/> 緑 <input type="checkbox"/> 黄 <input type="checkbox"/> オレンジ <input type="checkbox"/> 赤
①GFR 区分 (ml/分/1.73 m <sup>2</sup> )	<input type="checkbox"/> G1 (正常または高値: ≥90) <input type="checkbox"/> G2 (正常または軽度低下: 60~89) <input type="checkbox"/> G3a (軽度~中等度低下: 45~59) <input type="checkbox"/> G3b (中等度~高度低下: 30~44) <input type="checkbox"/> G4 (高度低下: 15~29) <input type="checkbox"/> G5 (末期腎不全 (ESKD): <15)
②蛋白尿区分 尿蛋白定量 (g/日) あるいは尿蛋白/Cr 比 (g/gCr)	<input type="checkbox"/> A1 (正常 0.15未満) <input type="checkbox"/> A2 (軽度蛋白尿 0.15~0.49) <input type="checkbox"/> A3 (高度蛋白尿 0.50以上)

**■ 人工呼吸器に関する事項(使用者のみ記入)**

使用の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり
開始時期	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
離脱の見込み	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
種類	<input type="checkbox"/> 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 <input type="checkbox"/> 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器
施行状況	<input type="checkbox"/> 1. 間欠的施行 <input type="checkbox"/> 2. 夜間に継続的に施行 <input type="checkbox"/> 3. 一日中施行 <input type="checkbox"/> 4. 現在は未施行

1703-0310-002-05

1703-0310-002-06

生活状況	食事	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助		
	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 軽度介助	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助	
	整容	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助/不可能			
	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助		
	入浴	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助/不可能			
	歩行	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 軽度介助	<input type="checkbox"/> 部分介助		<input type="checkbox"/> 全介助
	階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 不能		
	着替え	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助		
	排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助		
	排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助		

医療機関名	
指定医番号	□□□□□□□□□□
医療機関所在地	
電話番号	□□□□□□□□□□ *ハイフンを除き、左詰めで記入
医師の氏名	印 ※自筆または押印のこと
記載年月日	西暦 □□□□年 □□月 □□日

・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。(ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限ります。)

・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か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及び重症度分類等について」(平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。

・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

1703-0310-002-07

社会保障	
介護認定	<input type="checkbox"/> 1. 要介護 <input type="checkbox"/> 2. 要支援 <input type="checkbox"/> 3. なし
要介護度	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5
生活状況	
移動の程度	<input type="checkbox"/> 1. 歩き回るのに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 寝たきりである
身の回りの管理	<input type="checkbox"/> 1. 洗面や着替えに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 自分でできない
ふだんの活動	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 行うことができない
痛み/不快感	<input type="checkbox"/> 1. ない <input type="checkbox"/> 2. 中程度ある <input type="checkbox"/> 3. ひどい
不安/ふさぎ込み	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. 中程度 <input type="checkbox"/> 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. 大症状

1. 眉毛癒合	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 知的障害	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
3. 成長障害(身長ないし体重が3パーセントイル未満)	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
診断のための参考所見	
4. 乳幼児期、体重増加不良や発育不良がみられる	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 胃食道逆流や哺乳力微弱、口腔筋の協調障害等に伴う乳児期哺乳困難や摂食障害による発育不全	
5. 乳幼児期から発達遅滞や痙攣がみられる	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
6. 骨格異常	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 橈尺骨癒合 <input type="checkbox"/> 尺骨側の指欠失	
<input type="checkbox"/> 第5指彎曲等の上肢の異常 <input type="checkbox"/> 下肢の異常(2~3趾の合趾等)	

1703-0310-003-02

臨床調査個人票	<input type="checkbox"/> 新規 <input type="checkbox"/> 更新
---------	---

310-3 先天異常症候群  
(コルネリア・デランゲ症候群)

■ 行政記載欄

受給者番号	□□□□□□□□□□	判定結果	<input type="checkbox"/> 認定 <input type="checkbox"/> 不認定
-------	------------	------	--

■ 基本情報

姓(かな)		名(かな)	
姓(漢字)		名(漢字)	
郵便番号	□□□□□□□□		
住所			
生年月日	西暦 □□□□年 □□月 □□日	*以降、数字は右詰めで記入	
性別	<input type="checkbox"/> 1. 男 <input type="checkbox"/> 2. 女		
出生市区町村			
出生時氏名 (変更のある場合)	姓(かな)		名(かな)
	姓(漢字)		名(漢字)
家族歴	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明		
	発症者続柄		
	<input type="checkbox"/> 1. 父 <input type="checkbox"/> 2. 母 <input type="checkbox"/> 3. 子 <input type="checkbox"/> 4. 同胞(男性)		
	<input type="checkbox"/> 5. 同胞(女性) <input type="checkbox"/> 6. 祖父(父方) <input type="checkbox"/> 7. 祖母(父方)		
	<input type="checkbox"/> 8. 祖父(母方) <input type="checkbox"/> 9. 祖母(母方) <input type="checkbox"/> 10. いとこ		
<input type="checkbox"/> 11. その他 *11を選択の場合、以下に記入			
続柄			
発症年月	西暦 □□□□年 □□月		

1703-0310-003-01

7. 特徴的顔貌	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 濃い眉毛 <input type="checkbox"/> 両側眉毛癒合 <input type="checkbox"/> 上向きの鼻孔 <input type="checkbox"/> 高くアーチ型の口蓋や口蓋裂	
<input type="checkbox"/> その他 *その他を選択の場合、以下に記入	
8. 家族が罹患するなど、先天異常症候群を疑う家族歴がある	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
9. その他	
<input type="checkbox"/> 1. 難聴(多くは両側性感音難聴) <input type="checkbox"/> 2. 側弯 <input type="checkbox"/> 3. 貧血 <input type="checkbox"/> 4. 行動異常	
<input type="checkbox"/> 5. 先天性心疾患 <input type="checkbox"/> 6. 心内膜炎 <input type="checkbox"/> 7. 呼吸器感染 <input type="checkbox"/> 8. 屈折異常	
<input type="checkbox"/> 9. 停留精果 <input type="checkbox"/> 10. 先天性腎疾患(膀胱尿管逆流等) <input type="checkbox"/> 11. 小頭症	
<input type="checkbox"/> 12. その他	
*5を選択の場合、以下より選択	
<input type="checkbox"/> a. 心室中隔欠損症 <input type="checkbox"/> b. 心房中隔欠損症 <input type="checkbox"/> c. 肺動脈狭窄	
<input type="checkbox"/> d. ファロー四徴症 <input type="checkbox"/> e. 左心低形成症候群 <input type="checkbox"/> f. その他	
*fを選択の場合、以下に記入	
*12を選択の場合、以下に記入	

B. 小症状

1. 長い人中または薄い上唇	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 長い睫毛	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
3. 小肢症または第5指短小または乏指症	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できる疾病には☑を記入する。	<input type="checkbox"/> 1. 全て除外可 <input type="checkbox"/> 2. 除外不可 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 感染症 <input type="checkbox"/> 悪性腫瘍	

1703-0310-003-03



**D. 遺伝学的検査**

遺伝子検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施	<input type="checkbox"/> 2. 未実施
<input type="checkbox"/> NIPBL	<input type="checkbox"/> SMC1A	<input type="checkbox"/> RAD21
<input type="checkbox"/> SCC1	<input type="checkbox"/> SMC3	<input type="checkbox"/> HDAC8

**<診断のカテゴリ>**

Definite 1: Aのうち1~3の3項目に該当+Dのいずれかの原因遺伝子に変異を認め、Cの疾病が全て除外されている

Definite 2: Aのうち1~3の3項目に該当+Bの3項目全てを満たし、Cの疾病が全て除外されている

いずれにも該当しない

**症状の概要、経過、特記すべき事項など \*250文字以内かつ7行以内**

**■ 発症と経過**

難治性てんかんの場合：薬物療法を行うが、発作が1年以上抑制されず日常生活に支障をきたす

1. 該当  2. 非該当  3. 不明

**■ 治療その他**

合併症に対する対症療法

先天性心疾患に対する薬物療法、ときに外科的治療  難治性てんかんに対する薬物療法

呼吸器疾患の対症療法  摂食等の支援

難聴に対する対症療法

早期に聴覚スクリーニング・補聴器の早期使用

コミュニケーションを補うため、早期からサイン言語や身振り・手振りを取り入れる

その他

重度知的障害に伴う中枢性呼吸不全に対して気管切開や人口呼吸器使用

重篤な知的障害により摂食障害を伴う場合、経口の栄養摂取(経管栄養、中心静脈栄養など)の実施

成人期以降

先天性心疾患に対する薬物療法、ときに外科的治療  難治性てんかんに対する薬物療法

難治性てんかんに対する主な抗てんかん薬

薬剤名	<input type="checkbox"/> PHT <input type="checkbox"/> PB/PRM <input type="checkbox"/> CBZ <input type="checkbox"/> VPA <input type="checkbox"/> ZNS <input type="checkbox"/> TPM <input type="checkbox"/> LTG
	<input type="checkbox"/> LEV <input type="checkbox"/> GBP <input type="checkbox"/> CLB <input type="checkbox"/> DZP <input type="checkbox"/> ESM <input type="checkbox"/> STP <input type="checkbox"/> RFN
	<input type="checkbox"/> ACTH <input type="checkbox"/> その他の薬剤 *その他の薬剤を選択の場合、以下に記入

薬物療法開始時期(使用期間) 西暦     年   月 使用期間    か月

**■ 重症度分類に関する事項**

以下の1)~4)のいずれかを満たす場合を対象とする

1. 該当  2. 非該当

**1) modified Rankin Scale (mRS)、食事・栄養、呼吸 modified Rankin Scale (mRS)**

0. まったく症状がない

1. 症状はあっても明らかな障害はない(日常の勤めや活動は行える)

2. 軽度の障害  
(発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える)

3. 中等度の障害(何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える)

4. 中等度から重度の障害(歩行や身体的要求には介助が必要である)

5. 重度の障害(寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする)

**食事・栄養**

0. 症状なし

1. 時にむせる、食事動作がごちないなどの症状があるが、社会生活・日常生活に支障ない

2. 食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする

3. 食事・栄養摂取に何らかの介助を要する

4. 補助的な経口の栄養摂取(経管栄養、中心静脈栄養など)を必要とする

5. 全的に経口の栄養摂取に依存している

1703-0310-003-04

1703-0310-003-05

**呼吸**

0. 症状なし

1. 肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない

2. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある

3. 呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる

4. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要

5. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

**2) 難治性てんかん**

主な抗てんかん薬2~3種類以上の多剤併用で、かつ十分量で、2年以上治療しても、発作が1年以上抑制されず日常生活に支障をきたす状態(日本神経学会による)

1. 該当  2. 非該当  3. 不明

**3) NYHA 分類**

先天性心疾患があり、薬物治療・手術によっても以下のNYHA分類でII度以上である

1. 該当  2. 非該当  3. 不明

I度 心疾患はあるが身体活動に制限はない。日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛(胸痛)を生じない

II度 軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時または軽労作時には無症状、日常労作のうち、比較的強い労作(例えば、階段上昇、坂道歩行など)で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛(胸痛)を生ずる

III度 高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。日常労作のうち、軽労作(例えば、平地歩行など)で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛(胸痛)を生ずる

IV度 心疾患のためいかなる身体活動も制限される。心不全症状や狭心痛(胸痛)が安静時にも存在する。わずかな身体活動でこれらが増悪する

**4) CKD 重症度分類ヒートマップ**

CKD 重症度分類ヒートマップ	<input type="checkbox"/> 緑 <input type="checkbox"/> 黄 <input type="checkbox"/> オレンジ <input type="checkbox"/> 赤
①GFR 区分 (ml/分/1.73 m <sup>2</sup> )	<input type="checkbox"/> G1 (正常または高値: ≥90) <input type="checkbox"/> G2 (正常または軽度低下: 60~89) <input type="checkbox"/> G3a (軽度~中等度低下: 45~59) <input type="checkbox"/> G3b (中等度~高度低下: 30~44) <input type="checkbox"/> G4 (高度低下: 15~29) <input type="checkbox"/> G5 (末期腎不全 (ESKD): <15)
②蛋白尿区分 尿蛋白定量 (g/日) あるいは 尿蛋白/Cr 比 (g/gCr)	<input type="checkbox"/> A1 (正常 0.15未満) <input type="checkbox"/> A2 (軽度蛋白尿 0.15~0.49) <input type="checkbox"/> A3 (高度蛋白尿 0.50以上)

**■ 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. 気管切開孔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

1703-0310-003-06

1703-0310-003-07

生活状況	食事	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 軽度介助	
		<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助	
	整容	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	
	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
	入浴	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	
	歩行	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 軽度介助	
		<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助	
	階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 不能
	着替え	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
	排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
	排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助

医療機関名	
指定医番号	<input type="text"/>
医療機関所在地	
電話番号	<input type="text"/> *ハイフンを除き、左詰めで記入
医師の氏名	<input type="text"/> 印 ※自筆または押印のこと
記載年月日	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月 <input type="text"/> 日

・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。(ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限ります。)

・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か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及び重症度分類等について」(平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。

・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

1703-0310-003-08

社会保障	
介護認定	<input type="checkbox"/> 1. 要介護 <input type="checkbox"/> 2. 要支援 <input type="checkbox"/> 3. なし
要介護度	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5
生活状況	
移動の程度	<input type="checkbox"/> 1. 歩き回るのに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 寝たきりである
身の回りの管理	<input type="checkbox"/> 1. 洗面や着替えに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 自分でできない
ふだんの活動	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 行うことができない
痛み/不快感	<input type="checkbox"/> 1. ない <input type="checkbox"/> 2. 中程度ある <input type="checkbox"/> 3. ひどい
不安/ふさぎ込み	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. 中程度 <input type="checkbox"/> 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. 大症状

1. 第2趾と第3趾の合趾症(合趾となっている部分が第2趾ないし第3趾全長の1/2を超える)	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 小頭症を伴う知的障害	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
3. 眼瞼下垂	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
4. 成長障害(身長ないし体重が3パーセンタイル未満)	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
診断のための参考所見	
5. 乳幼児期、体重増加不良や発育不良がみられる	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
6. 乳幼児期から発達遅滞や痙攣がみられる	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
7. 骨格異常	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 軸後性多指症 <input type="checkbox"/> その他 *その他を選択の場合、以下に記入	

1703-0310-004-02

臨床調査個人票  新規  更新

310-4 先天異常症候群  
(スミス・レムリ・オピッツ症候群)

■ 行政記載欄

受給者番号	<input type="text"/>	判定結果	<input type="checkbox"/> 認定 <input type="checkbox"/> 不認定
-------	----------------------	------	--

■ 基本情報

姓(かな)	<input type="text"/>	名(かな)	<input type="text"/>	
姓(漢字)	<input type="text"/>	名(漢字)	<input type="text"/>	
郵便番号	<input type="text"/>			
住所	<input type="text"/>			
生年月日	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月 <input type="text"/> 日	*以降、数字は右詰めで記入		
性別	<input type="checkbox"/> 1. 男 <input type="checkbox"/> 2. 女			
出生市区町村	<input type="text"/>			
出生時氏名 (変更のある場合)	姓(かな)	<input type="text"/>	名(かな)	<input type="text"/>
	姓(漢字)	<input type="text"/>	名(漢字)	<input type="text"/>
家族歴	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明			
	発症者続柄			
	<input type="checkbox"/> 1. 父 <input type="checkbox"/> 2. 母 <input type="checkbox"/> 3. 子 <input type="checkbox"/> 4. 同胞(男性)			
	<input type="checkbox"/> 5. 同胞(女性) <input type="checkbox"/> 6. 祖父(父方) <input type="checkbox"/> 7. 祖母(父方)			
	<input type="checkbox"/> 8. 祖父(母方) <input type="checkbox"/> 9. 祖母(母方) <input type="checkbox"/> 10. いとこ			
<input type="checkbox"/> 11. その他 *11を選択の場合、以下に記入				
続柄	<input type="text"/>			
発症年月	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月			

1703-0310-004-01

8. 特徴的顔貌	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 狭顔症 <input type="checkbox"/> 内眼角贅皮 <input type="checkbox"/> 上向きの鼻 <input type="checkbox"/> 小さい鼻 <input type="checkbox"/> 耳介低位 <input type="checkbox"/> 口蓋裂 <input type="checkbox"/> その他 *その他を選択の場合、以下に記入	
9. 家族が罹患するなど、先天異常症候群を疑う家族歴がある	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
10. 中枢神経症状	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 難治性てんかん <input type="checkbox"/> 痙攣	
11. 呼吸器症状	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 先天性心疾患 <input type="checkbox"/> 喉頭・気道の奇形や換気障害 <input type="checkbox"/> その他 *その他を選択の場合、以下に記入	
12. 腎奇形	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 水腎症 <input type="checkbox"/> 片腎 <input type="checkbox"/> 尿管異常 <input type="checkbox"/> その他 *その他を選択の場合、以下に記入	
13. その他	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 外性器異常(男児)	

B. 小症状

1. 口唇口蓋裂	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 46, XY 患者における女性外性器	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
3. 光線過敏症	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できる疾病には☑を記入する。	<input type="checkbox"/> 1. 全て除外可 <input type="checkbox"/> 2. 除外不可 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 感染症 <input type="checkbox"/> 悪性腫瘍	

1703-0310-004-03

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施	<input type="checkbox"/> 2. 未実施
<input type="checkbox"/> DHCR7 遺伝子		

E. 特殊検査

血中7-デヒドロコレステロールの上昇： >2.0mg/dL (血清中)	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
--	--------------------------------	---------------------------------	--------------------------------

<診断のカテゴリ>

<input type="checkbox"/> Definite 1: Aの1~4のうち1を含む3項目以上に該当+Dの原因遺伝子に変異を認め、Cの疾病が全て除外されている
<input type="checkbox"/> Definite 2: Aの1~4のうち1を含む3項目以上に該当+Eを満たし、Cの疾病が全て除外されている
<input type="checkbox"/> Probable: Aの1~4の全項目に該当+Bのうち1つ以上を満たし、Cの疾病が全て除外されている
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

症状の概要、経過、特記すべき事項など \*250文字以内かつ7行以内

--

■ 発症と経過

難治性てんかんの場合：薬物療法を行うが、発作が1年以上抑制されず日常生活に支障をきたす	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
---	--------------------------------	---------------------------------	--------------------------------

■ 治療その他

合併症に対する対症療法
<input type="checkbox"/> 呼吸器症状や重度知的障害に伴う中重症呼吸不全に対して気管切開や人口呼吸器使用
<input type="checkbox"/> 重篤な知的障害により摂食障害を伴う場合、非経口的栄養摂取(経管栄養、中心静脈栄養など)の実施
成人期以降
<input type="checkbox"/> コレステロールから生成される副腎皮質ホルモンや性ホルモンの合成障害のため、二次的副腎・性腺機能低下に対する補充療法
<input type="checkbox"/> 先天性心疾患に対する薬物療法、ときに外科的治療
<input type="checkbox"/> 難治性てんかんに対する薬物療法

1703-0310-004-04

難治性てんかんに対する主な抗てんかん薬	
薬剤名	<input type="checkbox"/> PHT <input type="checkbox"/> PB/PRM <input type="checkbox"/> CBZ <input type="checkbox"/> VPA <input type="checkbox"/> ZNS <input type="checkbox"/> TPM <input type="checkbox"/> LTG
	<input type="checkbox"/> LEV <input type="checkbox"/> GBP <input type="checkbox"/> CLB <input type="checkbox"/> DZP <input type="checkbox"/> ESM <input type="checkbox"/> STP <input type="checkbox"/> RFN
	<input type="checkbox"/> ACTH <input type="checkbox"/> その他の薬剤 *その他の薬剤を選択の場合、以下に記入
薬物療法開始時期 (使用期間)	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月 使用期間 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> か月

■ 重症度分類に関する事項

以下の1)~4)のいずれかを満たす場合を対象とする	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当
---------------------------	--------------------------------	---------------------------------

1) modified Rankin Scale (mRS)、食事・栄養、呼吸 modified Rankin Scale (mRS)

<input type="checkbox"/> 0. まったく症状がない
<input type="checkbox"/> 1. 症候はあっても明らかな障害はない (日常の勤めや活動は行える)
<input type="checkbox"/> 2. 軽度の障害 (発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える)
<input type="checkbox"/> 3. 中等度の障害 (何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える)
<input type="checkbox"/> 4. 中等度から重度の障害 (歩行や身体的要求には介助が必要である)
<input type="checkbox"/> 5. 重度の障害 (寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする)

食事・栄養

<input type="checkbox"/> 0. 症候なし
<input type="checkbox"/> 1. 時にむせる、食事動作がごちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
<input type="checkbox"/> 2. 食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする
<input type="checkbox"/> 3. 食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
<input type="checkbox"/> 4. 補助的な非経口的栄養摂取 (経管栄養、中心静脈栄養など) を必要とする
<input type="checkbox"/> 5. 全的に非経口的栄養摂取に依存している

1703-0310-004-05

呼吸

<input type="checkbox"/> 0. 症候なし
<input type="checkbox"/> 1. 肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない
<input type="checkbox"/> 2. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
<input type="checkbox"/> 3. 呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる
<input type="checkbox"/> 4. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要
<input type="checkbox"/> 5. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

2) 難治性てんかん

主な抗てんかん薬2~3種類以上の多剤併用で、かつ十分量で、2年以上治療しても、発作が1年以上抑制されず日常生活に支障をきたす状態 (日本神経学会による)	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
--	--------------------------------	---------------------------------	--------------------------------

3) NYHA 分類

先天性心疾患があり、薬物治療・手術によっても以下のNYHA分類でII度以上である	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> I度	心疾患はあるが身体活動に制限はない。日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生じない		
<input type="checkbox"/> II度	軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時または軽労作時には無症状、日常労作のうち、比較的強い労作 (例えば、階段上昇、坂道歩行など) で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生ずる		
<input type="checkbox"/> III度	高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。日常労作のうち、軽労作 (例えば、平地歩行など) で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生ずる		
<input type="checkbox"/> IV度	心疾患のためいかなる身体活動も制限される。心不全症状や狭心痛 (胸痛) が安静時にも存在する。わずかな身体活動でこれらが増悪する		

1703-0310-004-06

4) CKD 重症度分類ヒートマップ

CKD 重症度分類ヒートマップ	<input type="checkbox"/> 緑	<input type="checkbox"/> 黄	<input type="checkbox"/> オレンジ	<input type="checkbox"/> 赤
①GFR 区分 (mL/分/1.73 m <sup>2</sup> )	<input type="checkbox"/> G1 (正常または高値: ≥90)			
	<input type="checkbox"/> G2 (正常または軽度低下: 60~89)			
	<input type="checkbox"/> G3a (軽度~中等度低下: 45~59)			
	<input type="checkbox"/> G3b (中等度~高度低下: 30~44)			
	<input type="checkbox"/> G4 (高度低下: 15~29)			
	<input type="checkbox"/> G5 (末期腎不全 (ESKD): <15)			
②蛋白尿区分 尿蛋白定量 (g/日) あるいは 尿蛋白/Cr 比 (g/gCr)	<input type="checkbox"/> A1 (正常 0.15未満)			
	<input type="checkbox"/> A2 (軽度蛋白尿 0.15~0.49)			
	<input type="checkbox"/> A3 (高度蛋白尿 0.50以上)			

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり
開始時期	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
離脱の見込み	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
種類	<input type="checkbox"/> 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 <input type="checkbox"/> 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器
施行状況	<input type="checkbox"/> 1. 間欠的施行 <input type="checkbox"/> 2. 夜間に継続的に施行 <input type="checkbox"/> 3. 一日中施行 <input type="checkbox"/> 4. 現在は未施行

1703-0310-004-07

生活状況	食事	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助		
	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 軽度介助	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助	
	整容	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助/不可能			
	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助		
	入浴	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助/不可能			
	歩行	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 軽度介助	<input type="checkbox"/> 部分介助		<input type="checkbox"/> 全介助
	階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 不能		
	着替え	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助		
	排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助		
	排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助		

医療機関名	
指定医番号	<input type="text"/>
医療機関所在地	
電話番号	<input type="text"/> *ハイフンを除き、左詰めで記入
医師の氏名	<input type="text"/> 印 ※自筆または押印のこと
記載年月日	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月 <input type="text"/> 日

- 病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。(ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限ります。)
- 治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か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及び重症度分類等について」(平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。
- 審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

1703-0310-004-08

社会保障	
介護認定	<input type="checkbox"/> 1. 要介護 <input type="checkbox"/> 2. 要支援 <input type="checkbox"/> 3. なし
要介護度	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5
生活状況	
移動の程度	<input type="checkbox"/> 1. 歩き回るのが問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 寝たきりである
身の回りの管理	<input type="checkbox"/> 1. 洗面や着替えに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 自分でできない
ふだんの活動	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 行うことができない
痛み/不快感	<input type="checkbox"/> 1. ない <input type="checkbox"/> 2. 中程度ある <input type="checkbox"/> 3. ひどい
不安/ふさぎ込み	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. 中程度 <input type="checkbox"/> 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. 症状

1. 心不全に由来する症状	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
a. 新生児・乳児期以降	<input type="checkbox"/> 哺乳不良 <input type="checkbox"/> 体重増加不良 <input type="checkbox"/> 多呼吸 <input type="checkbox"/> 呼吸器感染症悪化
b. 成人期	<input type="checkbox"/> 易疲労 <input type="checkbox"/> 動悸 <input type="checkbox"/> 食思不振
2. 低酸素血症に由来する症状	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
a. 新生児・乳児期以降	<input type="checkbox"/> 多呼吸 <input type="checkbox"/> チアノーゼ <input type="checkbox"/> パチ状指 <input type="checkbox"/> 易疲労
b. 成人期	<input type="checkbox"/> 易疲労 <input type="checkbox"/> 過粘稠度症候群による頭痛または吐き気 <input type="checkbox"/> チアノーゼ性腎症 <input type="checkbox"/> 咯血 <input type="checkbox"/> 易出血 <input type="checkbox"/> 血栓症 <input type="checkbox"/> 胆石 <input type="checkbox"/> 胆嚢炎 <input type="checkbox"/> 肥厚性閉鎖炎
3. フォンタン循環破綻に由来する症状・合併症	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明 <input type="checkbox"/> 蛋白漏出性胃腸症 <input type="checkbox"/> 鉤型気管支炎 <input type="checkbox"/> 肝腫大
4. 拡張期ランブルを聴取する(フォンタン型手術未施行例のみに適応する)	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明

1703-0311-000-02

臨床調査個人票

新規  更新

311 先天性三尖弁狭窄症

■ 行政記載欄

受給者番号	<input type="text"/>	判定結果	<input type="checkbox"/> 認定 <input type="checkbox"/> 不認定
-------	----------------------	------	--

■ 基本情報

姓(かな)	<input type="text"/>	名(かな)	<input type="text"/>	
姓(漢字)	<input type="text"/>	名(漢字)	<input type="text"/>	
郵便番号	<input type="text"/>			
住所	<input type="text"/>			
生年月日	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月 <input type="text"/> 日	*以降、数字は右詰めで記入		
性別	<input type="checkbox"/> 1. 男 <input type="checkbox"/> 2. 女			
出生市区町村	<input type="text"/>			
出生時氏名(変更のある場合)	姓(かな)	<input type="text"/>	名(かな)	<input type="text"/>
	姓(漢字)	<input type="text"/>	名(漢字)	<input type="text"/>
家族歴	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明			
	発症者続柄			
	<input type="checkbox"/> 1. 父 <input type="checkbox"/> 2. 母 <input type="checkbox"/> 3. 子 <input type="checkbox"/> 4. 同胞(男性)			
	<input type="checkbox"/> 5. 同胞(女性) <input type="checkbox"/> 6. 祖父(父方) <input type="checkbox"/> 7. 祖母(父方)			
<input type="checkbox"/> 8. 祖父(母方) <input type="checkbox"/> 9. 祖母(母方) <input type="checkbox"/> 10. いとこ				
<input type="checkbox"/> 11. その他 *11を選択の場合、以下に記入				
続柄	<input type="text"/>			
発症年月	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月			

1703-0311-000-01

B. 検査所見 \*小数字も1文字として記入する

1. 心臓超音波検査	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
三尖弁のドーム形成と弁口の狭小化を認める。 右室流入血流は加速し、右房は拡大する。	
2. 胸部X線	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
右房拡大を認める	
3. 心電図	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
右房拡大所見を認める	
4. 心臓カテーテル検査	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
右房圧は上昇し、著明なa波を認める	
拡張期の右房-右室平均圧較差>2mmHg	
右房造影にて右房の拡大を認める	

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できる疾病には☑を記入する。	<input type="checkbox"/> 1. 全て除外可 <input type="checkbox"/> 2. 除外不可 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 後天性三尖弁狭窄	

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> Definite 1: Aの1~3のいずれか+Bの1とCを満たす
<input type="checkbox"/> Definite 2: Aの1~3のいずれか+Aの4+Bの1+Cを満たす ※フォンタン型手術未施行例
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

症状の概要、経過、特記すべき事項など \*250文字以内かつ7行以内

<input type="text"/>
----------------------

1703-0311-000-03

治療その他
1. フォンタン型手術
2. フォンタン術後の合併症
3. 三尖弁狭窄症の加齢による治療介入

重症度分類に関する事項
NYHA分類
I度
II度
III度
IV度

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
離脱の見込み
種類
施行状況

生活状況
食事
車椅子とベッド間の移動
整容
トイレ動作
入浴
歩行
階段昇降
着替え
排便コントロール
排尿コントロール

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
記載年月日

病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。
治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か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及び重症度分類等について」(平成26年11月12日健康1112第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。

1703-0311-000-04

1703-0311-000-05

臨床調査個人票 [ ] 新規 [ ] 更新

312 先天性僧帽弁狭窄症

行政記載欄
受給者番号
基本情報
姓(かな) 名(かな)
姓(漢字) 名(漢字)
郵便番号
住所
生年月日
性別
出生市区町村
出生時氏名(変更のある場合)
家族歴
発症者続柄
続柄
発症年月

社会保障
介護認定
要介護度
生活状況
移動の程度
身の回りの管理
ふだんの活動
痛み/不快感
不安/ふさぎ込み

診断基準に関する事項
A. 症状
1. 心不全に由来する症状
a. 新生児・乳児期以降
b. 成人期
2. フォンタン型手術未施行の場合の身体所見
3. 左室低形成で、フォンタン型手術施行後の場合の身体所見

1703-0312-000-01

1703-0312-000-02

**B. 検査所見** \*小数字も1文字として記入する

1. 心臓超音波検査						
a. 僧帽弁輪径が正常の50%以下である	<input type="checkbox"/>	1. 該当	<input type="checkbox"/>	2. 非該当	<input type="checkbox"/>	3. 不明
b. 左房拡大を認める	<input type="checkbox"/>	1. 該当	<input type="checkbox"/>	2. 非該当	<input type="checkbox"/>	3. 不明
c. 肺高血圧を反映して右室圧の上昇を認める	<input type="checkbox"/>	1. 該当	<input type="checkbox"/>	2. 非該当	<input type="checkbox"/>	3. 不明
d. ドプラーエコーで左室流入波形のE波減速時間は延長する	<input type="checkbox"/>	1. 該当	<input type="checkbox"/>	2. 非該当	<input type="checkbox"/>	3. 不明
2. 胸部X線						
左房拡大（気管分岐角度の開大、側面像で左房陰影の後方への突出）、肺動脈拡大、右室拡大および肺静脈うっ血像のいずれかを認める	<input type="checkbox"/>	1. 該当	<input type="checkbox"/>	2. 非該当	<input type="checkbox"/>	3. 不明
3. 心電図						
a. 左房負荷所見を呈する	<input type="checkbox"/>	1. 該当	<input type="checkbox"/>	2. 非該当	<input type="checkbox"/>	3. 不明
b. 肺高血圧を反映した右室、右房負荷を認める	<input type="checkbox"/>	1. 該当	<input type="checkbox"/>	2. 非該当	<input type="checkbox"/>	3. 不明
c. QRS軸の右軸偏位を呈する	<input type="checkbox"/>	1. 該当	<input type="checkbox"/>	2. 非該当	<input type="checkbox"/>	3. 不明
4. 心臓カテーテル検査・造影所見						
a. 僧帽弁輪径が正常の50%以下である	<input type="checkbox"/>	1. 該当	<input type="checkbox"/>	2. 非該当	<input type="checkbox"/>	3. 不明
b. 肺動脈圧は上昇している	<input type="checkbox"/>	1. 該当	<input type="checkbox"/>	2. 非該当	<input type="checkbox"/>	3. 不明
c. 動脈血酸素飽和度の低下および二酸化炭素分圧の上昇を認める	<input type="checkbox"/>	1. 該当	<input type="checkbox"/>	2. 非該当	<input type="checkbox"/>	3. 不明

**C. 鑑別診断**

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できる疾病には☑を記入する。  
 1. 全て除外可  2. 除外不可  3. 不明

後天性僧帽弁狭窄（弁形成術後、弁置換術後含む）

**<診断のカテゴリ>**

Definite: Aの1のいずれか+Bの1aまたはBの4a+C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** \*250文字以内かつ7行以内

1703-0312-000-03

**■ 治療その他**

1. 肺うっ血に対して利尿薬などの薬物療法が行われている	<input type="checkbox"/>	1. 該当	<input type="checkbox"/>	2. 非該当	<input type="checkbox"/>	3. 不明
2. 高度の狭窄に対してカテーテル治療あるいは手術が行われている	<input type="checkbox"/>	1. 該当	<input type="checkbox"/>	2. 非該当	<input type="checkbox"/>	3. 不明
3. 末梢血管拡張薬を服用する	<input type="checkbox"/>	1. 該当	<input type="checkbox"/>	2. 非該当	<input type="checkbox"/>	3. 不明
4. 弁形成術、弁置換術が困難である	<input type="checkbox"/>	1. 該当	<input type="checkbox"/>	2. 非該当	<input type="checkbox"/>	3. 不明

**■ 重症度分類に関する事項**

**NYHA分類**

<input type="checkbox"/> I度	心疾患はあるが身体活動に制限はない。日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生じない
<input type="checkbox"/> II度	軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時または軽労作時には無症状。日常労作のうち、比較的強い労作（例えば、階段上昇、坂道歩行など）で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生ずる
<input type="checkbox"/> III度	高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。日常労作のうち、軽労作（例えば、平地歩行など）で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生ずる
<input type="checkbox"/> IV度	心疾患のためいかなる身体活動も制限される。心不全症状や狭心痛（胸痛）が安静時にも存在する。わずかな身体活動でこれらが増悪する

**■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）**

使用の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり
開始時期	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
離脱の見込み	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
種類	<input type="checkbox"/> 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 <input type="checkbox"/> 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器
施行状況	<input type="checkbox"/> 1. 間欠的施行 <input type="checkbox"/> 2. 夜間に継続的に施行 <input type="checkbox"/> 3. 一日中施行 <input type="checkbox"/> 4. 現在は未施行

1703-0312-000-04

生活状況	食事	<input type="checkbox"/>	自立	<input type="checkbox"/>	部分介助	<input type="checkbox"/>	全介助
	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/>	自立	<input type="checkbox"/>	軽度介助		
		<input type="checkbox"/>	部分介助	<input type="checkbox"/>	全介助		
	整容	<input type="checkbox"/>	自立	<input type="checkbox"/>	部分介助/不可能		
	トイレ動作	<input type="checkbox"/>	自立	<input type="checkbox"/>	部分介助	<input type="checkbox"/>	全介助
	入浴	<input type="checkbox"/>	自立	<input type="checkbox"/>	部分介助/不可能		
	歩行	<input type="checkbox"/>	自立	<input type="checkbox"/>	軽度介助		
		<input type="checkbox"/>	部分介助	<input type="checkbox"/>	全介助		
	階段昇降	<input type="checkbox"/>	自立	<input type="checkbox"/>	部分介助	<input type="checkbox"/>	不能
	着替え	<input type="checkbox"/>	自立	<input type="checkbox"/>	部分介助	<input type="checkbox"/>	全介助
	排便コントロール	<input type="checkbox"/>	自立	<input type="checkbox"/>	部分介助	<input type="checkbox"/>	全介助
排尿コントロール	<input type="checkbox"/>	自立	<input type="checkbox"/>	部分介助	<input type="checkbox"/>	全介助	

医療機関名	
指定医番号	<input type="text"/>
医療機関所在地	
電話番号	<input type="text"/> *ハイフンを除き、左詰めで記入
医師の氏名	<input type="text"/> 印 ※自筆または押印のこと
記載年月日	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月 <input type="text"/> <input type="text"/> 日

・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限ります。）  
 ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か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及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。  
 ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

1703-0312-000-05

臨床調査個人票

新規  更新

313 先天性肺静脈狭窄症

**■ 行政記載欄**

受給者番号	<input type="text"/>	判定結果	<input type="checkbox"/> 認定 <input type="checkbox"/> 不認定
-------	----------------------	------	--

**■ 基本情報**

姓（かな）	<input type="text"/>	名（かな）	<input type="text"/>	
姓（漢字）	<input type="text"/>	名（漢字）	<input type="text"/>	
郵便番号	<input type="text"/>			
住所	<input type="text"/>			
生年月日	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月 <input type="text"/> <input type="text"/> 日	*以降、数字は右詰めで記入		
性別	<input type="checkbox"/> 1. 男 <input type="checkbox"/> 2. 女			
出生市区町村	<input type="text"/>			
出生時氏名（変更のある場合）	姓（かな）	<input type="text"/>	名（かな）	<input type="text"/>
	姓（漢字）	<input type="text"/>	名（漢字）	<input type="text"/>
家族歴	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明			
	発症者続柄			
	<input type="checkbox"/> 1. 父 <input type="checkbox"/> 2. 母 <input type="checkbox"/> 3. 子 <input type="checkbox"/> 4. 同胞（男性）			
	<input type="checkbox"/> 5. 同胞（女性） <input type="checkbox"/> 6. 祖父（父方） <input type="checkbox"/> 7. 祖母（父方）			
	<input type="checkbox"/> 8. 祖父（母方） <input type="checkbox"/> 9. 祖母（母方） <input type="checkbox"/> 10. いとこ <input type="checkbox"/> 11. その他 *11を選択の場合、以下に記入			
続柄	<input type="text"/>			
発症年月	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月			

1703-0313-000-01

社会保障	
介護認定	<input type="checkbox"/> 1. 要介護 <input type="checkbox"/> 2. 要支援 <input type="checkbox"/> 3. なし
要介護度	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5
生活状況	
移動の程度	<input type="checkbox"/> 1. 歩き回るのに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 寝たきりである
身の回りの管理	<input type="checkbox"/> 1. 洗面や着替えに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 自分でできない
ふだんの活動	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 行うことができない
痛み/不快感	<input type="checkbox"/> 1. ない <input type="checkbox"/> 2. 中程度ある <input type="checkbox"/> 3. ひどい
不安/ふさぎ込み	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. 中程度 <input type="checkbox"/> 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. 症状**

1. 多呼吸	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 鼻翼呼吸	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
3. 易疲労感	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
4. 咯血	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明

**B. 検査所見 \*小点数も1文字として記入する**

大項目	
1. 心エコー、CTまたはMRIで肺静脈の形態的狭窄(狭窄率50%以上)または閉塞を認める <input type="checkbox"/> 心エコー <input type="checkbox"/> CT <input type="checkbox"/> MRI	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 肺静脈血流速度の増大(>2m/s)と連続性血流波形を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
小項目	
1. 肺高血圧	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 右室肥大	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明

1703-0313-000-02

参考所見	
1. 胸部X線	
心拡大を伴わずに肺うっ血が著明となり、肺野はびまん性のスリガラス状陰影となる。また、症状の悪化に伴い心陰影は次第に不鮮明となる。	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 心電図	
右房・右室負荷所見を示す	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
3. 心エコー図	
肺静脈血流速度の増大(>2m/s)と連続性血流波形を認める。肺静脈狭窄による肺うっ血の程度に伴い肺高血圧の所見を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
4. 心臓カテーテル・造影所見	
肺動脈造影により肺静脈への造影剤の還流遅延を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
5. CT	
肺静脈の狭窄ないし閉鎖を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明

**C. 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。	<input type="checkbox"/> 1. 全て除外可 <input type="checkbox"/> 2. 除外不可 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 呼吸窮迫症候群(RDS)	<input type="checkbox"/> 新生児遷延性肺高血圧症(PPHN)
<input type="checkbox"/> 間質性肺炎などの肺疾患	<input type="checkbox"/> 総肺静脈還流異常症などの心臓疾患の前後

**D. 参考となる鑑別診断**

以下の疾病を鑑別し、除外できた疾病には☑を記入する。	
先天性心臓病によるもの	<input type="checkbox"/> 先天性心疾患 <input type="checkbox"/> 共通肺静脈閉鎖 <input type="checkbox"/> 三心房心 <input type="checkbox"/> 僧帽弁狭窄
心臓以外の疾患によるもの	<input type="checkbox"/> 胎児吸引症候群(MAS)

**<診断のカテゴリー>**

<input type="checkbox"/> Definite 1: Aのいずれか+Bの大項目2項目を満たし+Cを除外したもの
<input type="checkbox"/> Definite 2: Aのいずれか+Bの大項目1項目かつ小項目2項目を満たし+Cを除外したもの
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

1703-0313-000-03

**症状の概要、経過、特記すべき事項など \*250文字以内かつ7行以内**

--

**■ 重症度分類に関する事項**

**NYHA分類**

<input type="checkbox"/> I度	心疾患はあるが身体活動に制限はない。日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛(胸痛)を生じない
<input type="checkbox"/> II度	軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時または軽労作時には無症状。日常労作のうち、比較的強い労作(例えば、階段上昇、坂道歩行など)で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛(胸痛)を生ずる
<input type="checkbox"/> III度	高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。日常労作のうち、軽労作(例えば、平地歩行など)で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛(胸痛)を生ずる
<input type="checkbox"/> IV度	心疾患のためいかなる身体活動も制限される。心不全症状や狭心痛(胸痛)が安静時にも存在する。わずかな身体活動でこれらが増悪する

**■ 人工呼吸器に関する事項(使用者のみ記入)**

使用の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり
開始時期	西暦 <input type="text"/> / <input type="text"/> / <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月
離脱の見込み	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
種類	<input type="checkbox"/> 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 <input type="checkbox"/> 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器
施行状況	<input type="checkbox"/> 1. 間欠的施行 <input type="checkbox"/> 2. 夜間に継続的に施行 <input type="checkbox"/> 3. 一日中施行 <input type="checkbox"/> 4. 現在は未施行

生活状況	食事	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	整容	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能
	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	入浴	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能
	歩行	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能
	着替え	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助

医療機関名	
指定医番号	<input type="text"/>
医療機関所在地	
電話番号	<input type="text"/> *ハイフンを除き、左詰めて記入
医師の氏名	印 ※自筆または押印のこと
記載年月日	西暦 <input type="text"/> / <input type="text"/> / <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月 <input type="text"/> 日

・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。(ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限ります。)  
 ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か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及び重症度分類等について」(平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。  
 ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

1703-0313-000-04

1703-0313-000-05

314 左肺動脈右肺動脈起始症

■ 行政記載欄

受給者番号             判定結果  認定  不認定

■ 基本情報

姓 (かな)				名 (かな)			
姓 (漢字)				名 (漢字)			
郵便番号	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>						
住所	<input type="text"/>						
生年月日	西暦	<input type="text"/>	<input type="text"/>	年	<input type="text"/>	<input type="text"/>	月
		<input type="text"/>	<input type="text"/>	日	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>
	*以降、数字は右詰めで記入						
性別	<input type="checkbox"/> 1. 男 <input type="checkbox"/> 2. 女						
出生市区町村	<input type="text"/>						
出生時氏名 (変更のある場合)	姓 (かな)				名 (かな)		
	姓 (漢字)				名 (漢字)		
家族歴	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明						
	発症者続柄						
	<input type="checkbox"/> 1. 父 <input type="checkbox"/> 2. 母 <input type="checkbox"/> 3. 子 <input type="checkbox"/> 4. 同胞 (男性)						
	<input type="checkbox"/> 5. 同胞 (女性) <input type="checkbox"/> 6. 祖父 (父方) <input type="checkbox"/> 7. 祖母 (父方)						
	<input type="checkbox"/> 8. 祖父 (母方) <input type="checkbox"/> 9. 祖母 (母方) <input type="checkbox"/> 10. いとこ						
<input type="checkbox"/> 11. その他 *11を選択の場合、以下に記入							
続柄	<input type="text"/>						
発症年月	西暦	<input type="text"/>	<input type="text"/>	年	<input type="text"/>	<input type="text"/>	月

社会保険					
介護認定	<input type="checkbox"/> 1. 要介護 <input type="checkbox"/> 2. 要支援 <input type="checkbox"/> 3. なし				
要介護度	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5				
生活状況					
移動の程度	<input type="checkbox"/> 1. 歩き回るのに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 寝たきりである				
身の回りの管理	<input type="checkbox"/> 1. 洗面や着替えに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 自分でできない				
ふだんの活動	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 行うことができない				
痛み/不快感	<input type="checkbox"/> 1. ない <input type="checkbox"/> 2. 中程度ある <input type="checkbox"/> 3. ひどい				
不安/ふさぎ込み	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. 中程度 <input type="checkbox"/> 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. 症状

1. 気管・気管支の圧迫による症状	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明		
	a. 新生児・乳児期以降	<input type="checkbox"/> 窒息 <input type="checkbox"/> 呼吸促拍 <input type="checkbox"/> チアノーゼ <input type="checkbox"/> 吸気性喘鳴 <input type="checkbox"/> 呼吸困難 <input type="checkbox"/> 意識消失	
b. 成人期	<input type="checkbox"/> 気管狭窄側の肺気腫 <input type="checkbox"/> 慢性呼吸不全症状 無気肺を伴い、 <input type="checkbox"/> 呼吸困難 <input type="checkbox"/> チアノーゼ <input type="checkbox"/> 易疲労		
	2. 食道圧迫に伴う嚥下障害などの消化器症状	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明	
3. 身体所見			
心聴診所見にて合併心奇形由来の心音の異常および心雑音の聴取	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明		
胸部聴診にて吸気時に笛声音 (wheezes) を聴取	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明		
チアノーゼまたは呼吸困難を伴う症例では呼気・吸気両相に笛声音 (wheezes) を聴取	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明		

1703-0314-000-01

1703-0314-000-02

B. 検査所見 \*小数字も1文字として記入する

1. 画像検査 (以下のいずれかを満たす)	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明		
<input type="checkbox"/> 心エコーにて左肺動脈の位置異常および右肺動脈からの分岐を確認する			
<input type="checkbox"/> 心カテ時の肺動脈造影、MD-CT (multi detection-row CT)、MRI などにより、左肺動脈の位置異常および右肺動脈からの分岐を確認する			
2. 胸部X線			
胸部X線正面像で気管下部は左側に偏位する	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明		
気管・気管支の狭窄像が認められる	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明		
右気管支を圧迫され、逆止弁 (チェックバルブ) となり右肺は肺気腫のため過膨張像を呈する	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明		
右気管支が閉塞し停止弁 (ストップバルブ) となり無気肺像を呈する	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明		
3. 気管支鏡検査			
左肺動脈からの圧迫の部位および気管・気管支の狭窄の程度を評価する気管支鏡検査	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施		
4. 呼吸機能検査			
肺気腫合併では1秒率が70%以下	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明		
無気腫合併では、%肺活量が80%以下の混合性障害	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明		

<診断のカテゴリ>

Definite: Aの1またはAの2+Bの1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 \*250文字以内かつ7行以内

■ 治療その他

左肺動脈を右肺動脈からの起始部で切断し、気管・気管支の前面に移動させて、主肺動脈に吻合する外科的治療	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施 <input type="checkbox"/> 3. 不明		
外科的治療による左肺動脈再建術後も呼吸器症状が改善しない場合、気管・気管支の再建術やステントを留置して狭窄部位の拡大術を行う	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施 <input type="checkbox"/> 3. 不明		

■ 重症度分類に関する事項

NYHA 分類

<input type="checkbox"/> I 度	心疾患はあるが身体活動に制限はない、日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生じない
<input type="checkbox"/> II 度	軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時または軽労作時には無症状。日常労作のうち、比較的強い労作 (例えば、階段上昇、坂道歩行など) で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生ずる
<input type="checkbox"/> III 度	高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。日常労作のうち、軽労作 (例えば、平地歩行など) で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生ずる
<input type="checkbox"/> IV 度	心疾患のためいかなる身体活動も制限される。心不全症状や狭心痛 (胸痛) が安静時にも存在する。わずかな身体活動でこれらが増悪する

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり		
開始時期	西暦	<input type="text"/>	年
		<input type="text"/>	月
離脱の見込み	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし		
種類	<input type="checkbox"/> 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 <input type="checkbox"/> 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	<input type="checkbox"/> 1. 間欠的施行 <input type="checkbox"/> 2. 夜間に継続的に施行 <input type="checkbox"/> 3. 一日中施行 <input type="checkbox"/> 4. 現在は未施行		

1703-0314-000-03

1703-0314-000-04



生活状況	食事	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 軽度介助	
		<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助	
	整容	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	
	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
	入浴	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	
	歩行	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 軽度介助	
		<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助	
	階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 不能
	着替え	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助	
排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助	

医療機関名	
指定医番号	<input type="text"/>
医療機関所在地	
電話番号	<input type="text"/> *ハイフンを除き、左詰めで記入
医師の氏名	印 ※自筆または押印のこと
記載年月日	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月 <input type="text"/> 日

・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。(ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限ります。)

・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か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及び重症度分類等について」(平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。

・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

1703-0314-000-05

社会保障	
介護認定	<input type="checkbox"/> 1. 要介護 <input type="checkbox"/> 2. 要支援 <input type="checkbox"/> 3. なし
要介護度	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5
生活状況	
移動の程度	<input type="checkbox"/> 1. 歩き回るのに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 寝たきりである
身の回りの管理	<input type="checkbox"/> 1. 洗面や着替えに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 自分でできない
ふだんの活動	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 行うことができない
痛み/不快感	<input type="checkbox"/> 1. ない <input type="checkbox"/> 2. 中程度ある <input type="checkbox"/> 3. ひどい
不安/ふさぎ込み	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. 中程度 <input type="checkbox"/> 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

(1) ネイルパテラ症候群 (爪膝蓋骨症候群)

A. 主項目

爪の低形成あるいは異形成 (手指に多く、特に母指側に強い。足趾にある場合は小指側が強い。程度は完全欠損から低形成まで様々である。三角状の爪半月のみを呈する場合や、縦走する隆起やさじ状爪、変色、割裂等がみられることもある。生下時から認められることが多いが、軽症であると気づかれない。)	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
--	---

B. 副項目

1. 膝蓋骨形成不全	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 肘関節異常	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
3. 腸骨の角状突起	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明

1703-0315-000-02

臨床調査個人票  新規  更新

315 ネイルパテラ症候群 (爪膝蓋骨症候群) /

LMX1B 関連腎症

■ 行政記載欄

受給者番号	<input type="text"/>	判定結果	<input type="checkbox"/> 認定 <input type="checkbox"/> 不認定
-------	----------------------	------	--

■ 基本情報

姓 (かな)	<input type="text"/>	名 (かな)	<input type="text"/>	
姓 (漢字)	<input type="text"/>	名 (漢字)	<input type="text"/>	
郵便番号	<input type="text"/>			
住所	<input type="text"/>			
生年月日	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月 <input type="text"/> 日	*以降、数字は右詰めで記入		
性別	<input type="checkbox"/> 1. 男 <input type="checkbox"/> 2. 女			
出生市区町村	<input type="text"/>			
出生時氏名 (変更のある場合)	姓 (かな)	<input type="text"/>	名 (かな)	<input type="text"/>
	姓 (漢字)	<input type="text"/>	名 (漢字)	<input type="text"/>
家族歴	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明			
	発症者続柄			
	<input type="checkbox"/> 1. 父 <input type="checkbox"/> 2. 母 <input type="checkbox"/> 3. 子 <input type="checkbox"/> 4. 同胞 (男性)			
	<input type="checkbox"/> 5. 同胞 (女性) <input type="checkbox"/> 6. 祖父 (父方) <input type="checkbox"/> 7. 祖母 (父方)			
	<input type="checkbox"/> 8. 祖父 (母方) <input type="checkbox"/> 9. 祖母 (母方) <input type="checkbox"/> 10. いとこ			
<input type="checkbox"/> 11. その他 *11を選択の場合、以下に記入				
続柄	<input type="text"/>			
発症年月	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月			

1703-0315-000-01

C. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
<input type="checkbox"/> LMX1B 遺伝子のヘテロ接合体変異	
変異内容	<input type="text"/>

D. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できる疾病には☑を記入する。	<input type="checkbox"/> 1. 全て除外可 <input type="checkbox"/> 2. 除外不可 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> Meier-Gorlin 症候群 <input type="checkbox"/> Genitopatellar 症候群 <input type="checkbox"/> DOOR 症候群	
<input type="checkbox"/> 8 トリソミーモザイク症候群 <input type="checkbox"/> Coffin-Siris 症候群/BOO 症候群 <input type="checkbox"/> RAPADILINO 症候群	

E. 参考項目

1. ネイルパテラ症候群の家族歴	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 腎障害 (血尿、蛋白尿、あるいは腎機能障害)	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
3. 腎糸球体基底膜の特徴的電顕所見	
病理像として、腎糸球体基底膜の肥厚および虫食い像 (moth-eaten appearance) が見られる	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
肥厚した糸球体基底膜中央の緻密層やメサンギウム基質内において、111 型コラーゲン線維の沈着が見られる	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明

<診断のカテゴリー>

Definite: Aを満たし、Bの1項目以上あるいはCを満たし、Dの疾病を全て除外したもの	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当
--	--

(2) LMX1B 関連腎症

A. 主項目

1. 腎障害 (以下の尿所見異常 (血尿または蛋白尿) あるいは腎機能障害のいずれかを満たす)	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 血尿は定性で1+以上 <input type="checkbox"/> 蛋白尿は0.15g/gCr 以上 <input type="checkbox"/> 腎機能障害 eGFR<90mL/分/1.73m <sup>2</sup> 以下	
2. ネイルパテラ症候群の診断基準を満たさない	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明

B. 副項目

腎糸球体基底膜の特徴的電顕所見が以下に該当する	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
病理像として、腎糸球体基底膜の肥厚および虫食い像 (moth-eaten appearance) を認め、さらにリンタングステン酸染色あるいはタンニン酸染色により基底膜内に線維成分が染色される	

1703-0315-000-03

**C. 遺伝学的検査**

遺伝子検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
<input type="checkbox"/> LMX1B 遺伝子のヘテロ接合体変異	
変異内容	

**D. 鑑別診断**

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。  
除外できる疾病には☑を記入する。

1. 全て除外可  2. 除外不可  3. 不明

腎の形態異常  LMX1B 以外の腎疾患の原因となる既知の遺伝子異常

**<診断のカテゴリ>**

Definite: Aの2項目を満たし、BあるいはCのうち1項目を満たし、Dの疾病を全て除外できるもの

1. 該当  2. 非該当

**症状の概要、経過、特記すべき事項など \*250文字以内かつ7行以内**

--

\*関節症状に対する手術歴についても記入する

**■ 発症と経過**

発症年齢	<input type="text"/> 歳
初発症状	

**■ 検査所見 \*小数点も1文字として記入する**

尿検査	
検査年月	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月
尿蛋白	<input type="checkbox"/> 1. - <input type="checkbox"/> 2. ± <input type="checkbox"/> 3. + <input type="checkbox"/> 4. 2+ <input type="checkbox"/> 5. 3+以上
尿潜血	<input type="checkbox"/> 1. - <input type="checkbox"/> 2. ± <input type="checkbox"/> 3. + <input type="checkbox"/> 4. 2+ <input type="checkbox"/> 5. 3+以上
1日蛋白量	<input type="text"/> g/日
尿蛋白/gCr	<input type="text"/> g/gCr

1703-0315-000-04

血液検査	
検査年月	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月
BUN	<input type="text"/> mg/dL
クレアチニン	<input type="text"/> mg/dL
eGFR	<input type="text"/> mL/分/1.73m <sup>2</sup>
腎生検所見	
検査年月	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月
所見	

**■ 治療その他**

1. 関節症状に対する手術	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 緑内障に対する手術	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
3. 慢性腎疾患（糸球体障害）の治療	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> アンジオテンシン変換酵素阻害薬 <input type="checkbox"/> アンジオテンシン II 受容体拮抗薬	
4. 末期腎不全の治療	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 維持透析 <input type="checkbox"/> 腎移植	

1703-0315-000-05

**■ 重症度分類に関する事項**

慢性腎臓病重症度分類でCKD重症度分類ヒートマップが赤の場合、あるいはいずれの腎機能であっても尿蛋白/クレアチニン比 0.5g/gCr以上のものを対象とする	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当
CKD重症度分類ヒートマップ	<input type="checkbox"/> 緑 <input type="checkbox"/> 黄 <input type="checkbox"/> オレンジ <input type="checkbox"/> 赤
① GFR区分 (mL/分/1.73 m <sup>2</sup> )	<input type="checkbox"/> G1 (正常または高値: ≥90) <input type="checkbox"/> G2 (正常または軽度低下: 60~89) <input type="checkbox"/> G3a (軽度~中等度低下: 45~59) <input type="checkbox"/> G3b (中等度~高度低下: 30~44) <input type="checkbox"/> G4 (高度低下: 15~29) <input type="checkbox"/> G5 (末期腎不全 (ESKD): <15)
② 蛋白尿区分 尿蛋白定量 (g/日) あるいは 尿蛋白/Cr比 (g/gCr)	<input type="checkbox"/> A1 (正常 0.15未満) <input type="checkbox"/> A2 (軽度蛋白尿 0.15~0.49) <input type="checkbox"/> A3 (高度蛋白尿 0.50以上)
蛋白尿/クレアチニン比	<input type="checkbox"/> 1. 0.5g/gCr以上 <input type="checkbox"/> 2. 0.5g/gCr未満

**■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)**

使用の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり
開始時期	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月
離脱の見込み	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
種類	<input type="checkbox"/> 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 <input type="checkbox"/> 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器
施行状況	<input type="checkbox"/> 1. 間欠的施行 <input type="checkbox"/> 2. 夜間に継続的に施行 <input type="checkbox"/> 3. 一日中施行 <input type="checkbox"/> 4. 現在は未施行

1703-0315-000-06

生活状況	食事	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	整容	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能
	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	入浴	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能
	歩行	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能
	着替え	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助

医療機関名	
指定医番号	<input type="text"/>
医療機関所在地	
電話番号	<input type="text"/> *ハイフンを除き、左詰めで記入
医師の氏名	印 ※自筆または押印のこと
記載年月日	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月 <input type="text"/> 日

・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。(ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限ります。)

・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か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及び重症度分類等について」(平成26年11月12日健康1112第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。

・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

1703-0315-000-07

316 カルニチン回路異常症

■ 行政記載欄

受給者番号             判定結果  認定  不認定

■ 基本情報

姓 (かな)				名 (かな)			
姓 (漢字)				名 (漢字)			
郵便番号	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>						
住所	<input type="text"/>						
生年月日	西暦	<input type="text"/>	<input type="text"/>	年	<input type="text"/>	<input type="text"/>	月
		<input type="text"/>	<input type="text"/>	日	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>
	*以降、数字は右詰めで記入						
性別	<input type="checkbox"/> 1. 男 <input type="checkbox"/> 2. 女						
出生市区町村	<input type="text"/>						
出生時氏名 (変更のある場合)	姓 (かな)				名 (かな)		
	姓 (漢字)				名 (漢字)		
家族歴	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明						
	発症者続柄						
	<input type="checkbox"/> 1. 父 <input type="checkbox"/> 2. 母 <input type="checkbox"/> 3. 子 <input type="checkbox"/> 4. 同胞 (男性)						
	<input type="checkbox"/> 5. 同胞 (女性) <input type="checkbox"/> 6. 祖父 (父方) <input type="checkbox"/> 7. 祖母 (父方)						
	<input type="checkbox"/> 8. 祖父 (母方) <input type="checkbox"/> 9. 祖母 (母方) <input type="checkbox"/> 10. いとこ						
<input type="checkbox"/> 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入							
続柄 <input type="text"/>							
発症年月	西暦	<input type="text"/>	<input type="text"/>	年	<input type="text"/>	<input type="text"/>	月

社会保障	
介護認定	<input type="checkbox"/> 1. 要介護 <input type="checkbox"/> 2. 要支援 <input type="checkbox"/> 3. なし
要介護度	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5
生活状況	
移動の程度	<input type="checkbox"/> 1. 歩き回るのに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 寝たきりである
身の回りの管理	<input type="checkbox"/> 1. 洗面や着替えに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 自分でできない
ふだんの活動	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 行うことができない
痛み/不快感	<input type="checkbox"/> 1. ない <input type="checkbox"/> 2. 中程度ある <input type="checkbox"/> 3. ひどい
不安/ふさぎ込み	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. 中程度 <input type="checkbox"/> 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

病型  1. 新生児期発症型  2. 乳幼児期発症型  3. 遅発型  4. 発症前型

A. 症状

1. 意識障害、痙攣 (新生児期発症型、乳幼児期発症型でみられる)	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 骨格筋症状 (主に遅発型でみられる)	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 横紋筋融解症 <input type="checkbox"/> ミオパチー <input type="checkbox"/> 筋痛 <input type="checkbox"/> 易疲労性 ( <input type="checkbox"/> 妊娠中 <input type="checkbox"/> それ以外 ) <input type="checkbox"/> その他 *その他を選択の場合、以下に記入	
3. 心筋症状 (主に遅発型でみられる)	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 心不全 <input type="checkbox"/> 致死的な不整脈 <input type="checkbox"/> その他 *その他を選択の場合、以下に記入	

1703-0316-000-01

1703-0316-000-02

4. 呼吸器症状 (新生児期発症型を中心としてみられる)	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 多呼吸 <input type="checkbox"/> 無呼吸 <input type="checkbox"/> 努力呼吸 <input type="checkbox"/> その他 *その他を選択の場合、以下に記入	
5. 消化器症状 (特に乳幼児期発症型でみられる)	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 嘔吐 <input type="checkbox"/> その他 *その他を選択の場合、以下に記入	
6. 肝腫大 (主に新生児期発症型、乳幼児期発症型でみられる)	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
7. その他	<input type="checkbox"/> 先天奇形 ( <input type="checkbox"/> 小頭症 <input type="checkbox"/> 耳介変形などの外表奇形 <input type="checkbox"/> 嚢胞性異形成腎 <input type="checkbox"/> 肝石灰化 <input type="checkbox"/> 多小脳化 ) <input type="checkbox"/> その他 *その他を選択の場合、以下に記入

B. 検査所見 \*小数字も1文字として記入する

1. 一般血液・生化学的検査所見	
① 低〜非ケトン性低血糖 低血糖の際に血中および尿中ケトン体が低値となる。 低血糖発作時では、遊離脂肪酸/総ケトン>2.5、 もしくは遊離脂肪酸/3-ヒドロキシ酪酸>3.0となる	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
② 肝逸脱酵素上昇	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
③ 高クレアチニンキナーゼ (CK) 血症	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
④ 高アンモニア血症	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 血中カルニチン値 (血清または血漿)	
<input type="checkbox"/> CPT1 欠損症: 遊離カルニチンが高値 (70μmol/L以上)	
<input type="checkbox"/> CPT2 欠損症・CACT 欠損症: アシルカルニチンが高値 (20μmol/L以上)	
<input type="checkbox"/> OCTN-2 異常症: 遊離カルニチンが低値 (20μmol/L以下)	

3. 血中アシルカルニチン分析
<input type="checkbox"/> CPT1 欠損症: アシルカルニチン分析にて、遊離カルニチン (CO) の上昇と長鎖アシルカルニチン (C16, C18) の低下 (CO/ (C16+C18) >100で評価する)
<input type="checkbox"/> CPT2 欠損症・CACT 欠損症: 長鎖アシルカルニチン (C16, C18, C18:1) の上昇と (C16+C18:1) /C2 比の高値 (>0.62)
<input type="checkbox"/> OCTN-2 異常症: 遊離カルニチン (CO) の低値 (<10μmol/L)
4. 末梢血リンパ球や培養皮膚線維芽細胞などを用いた酵素活性測定や機能解析
<input type="checkbox"/> 酵素活性の低下を認める <input type="checkbox"/> ウェスタンブロット法で蛋白量の低下を認める <input type="checkbox"/> 細胞の脂肪酸代謝能に異常を認める <input type="checkbox"/> 疾患特異的なアシルカルニチンプロファイルを認める

C. 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。	<input type="checkbox"/> 1. 全て除外可 <input type="checkbox"/> 2. 除外不可 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 神経筋疾患: 筋ジストロフィー、皮膚筋炎、ミトコンドリア病など	
<input type="checkbox"/> 中枢神経疾患: 急性脳炎/脳症 (インフルエンザ脳症含む) など	
<input type="checkbox"/> 肝疾患: 急性肝炎など	
<input type="checkbox"/> 内分泌疾患: 高インスリン血症	

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
<input type="checkbox"/> CPT1 欠損症: CPT1A 遺伝子 (11q13.3に局在) の変異を認める	
<input type="checkbox"/> CPT2 欠損症: CPT2 遺伝子 (1p32.3に局在) の変異を認める	
<input type="checkbox"/> CACT 欠損症: SLC25A20 遺伝子 (3p21.31に局在) の変異を認める	
<input type="checkbox"/> OCTN-2 異常症: SLC22A5 遺伝子 (5q31.1に局在) の変異を認める	

1703-0316-000-03

1703-0316-000-04



317 三頭酵素欠損症

■ 行政記載欄

受給者番号	<input type="text"/>	判定結果	<input type="checkbox"/> 認定 <input type="checkbox"/> 不認定
-------	----------------------	------	--

■ 基本情報

姓 (かな)	<input type="text"/>	名 (かな)	<input type="text"/>
姓 (漢字)	<input type="text"/>	名 (漢字)	<input type="text"/>
郵便番号	<input type="text"/>		
住所	<input type="text"/>		
生年月日	西暦 <input type="text"/>	年 <input type="text"/>	月 <input type="text"/> 日 <input type="text"/> <small>*以降、数字は右詰めで記入</small>
性別	<input type="checkbox"/> 1. 男 <input type="checkbox"/> 2. 女		
出生市区町村	<input type="text"/>		
出生時氏名 (変更のある場合)	姓 (かな)	<input type="text"/>	名 (かな)
	姓 (漢字)	<input type="text"/>	名 (漢字)
家族歴	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明		
	発症者続柄		
	<input type="checkbox"/> 1. 父 <input type="checkbox"/> 2. 母 <input type="checkbox"/> 3. 子 <input type="checkbox"/> 4. 同胞 (男性)		
	<input type="checkbox"/> 5. 同胞 (女性) <input type="checkbox"/> 6. 祖父 (父方) <input type="checkbox"/> 7. 祖母 (父方)		
	<input type="checkbox"/> 8. 祖父 (母方) <input type="checkbox"/> 9. 祖母 (母方) <input type="checkbox"/> 10. いとこ		
<input type="checkbox"/> 11. その他 *11を選択の場合、以下に記入			
続柄	<input type="text"/>		
発症年月	西暦 <input type="text"/>	年 <input type="text"/>	月 <input type="text"/>

1703-0317-000-01

4. 呼吸器症状 (新生児期発症型を中心としてみられる)	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 多呼吸 <input type="checkbox"/> 無呼吸 <input type="checkbox"/> 努力呼吸 <input type="checkbox"/> その他 *その他を選択の場合、以下に記入	
5. 消化器症状 (特に乳幼児発症型でみられる)	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 嘔吐 <input type="checkbox"/> その他 *その他を選択の場合、以下に記入	
6. 肝腫大 (主に新生児期発症型、乳幼児発症型でみられる)	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明

B. 検査所見 \*小文字も1文字として記入する

1. 非~低ケトン性低血糖 低血糖の際に血中や尿中ケトン体が低値となる。 強い低血糖の際に尿ケトン体定性で±~I+程度、 血中ケトン体が1,000μmol/L程度であれば、 低ケトン性低血糖と考える。	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 肝臓酵素上昇 脂肪肝を合併している	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
3. 高クレアチニン血症 (CK) 血症 非発作時に軽度高値でも、急性期には 著明高値 (>10,000IU/L) になる	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
4. 高アンモニア血症 急性発作時に高値となることがあるが、 輸液のみで改善することが多い	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
5. 筋生検 組織学的所見から脂肪酸代謝異常症が疑われる	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明

C. 特殊検査

1. 血中アシカルニチン分析により 以下のいずれかに該当する	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 長鎖アシカルニチン、C16、C16:1、C18、C18:1とそのヒドロキシ体C16-OH、C18:1-OH等の上昇	
<input type="checkbox"/> 新生児マススクリーニングで、ろ紙血においてC16-OH>0.05かつC18:1-OH>0.05	
2. 尿中有機酸分析 低血糖発作時の非もしくは低ケトン性ジカルボン酸尿 (特に3-ヒドロキシジカルボン酸を含む)を示す	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明

1703-0317-000-03

社会保険					
介護認定	<input type="checkbox"/> 1. 要介護	<input type="checkbox"/> 2. 要支援	<input type="checkbox"/> 3. なし		
要介護度	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5
生活状況					
移動の程度	<input type="checkbox"/> 1. 歩き回るのが問題はない		<input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある		
	<input type="checkbox"/> 3. 寝たきりである				
身の回りの管理	<input type="checkbox"/> 1. 洗面や着替えに問題はない		<input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある		
	<input type="checkbox"/> 3. 自分でできない				
ふだんの活動	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない		<input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある		
	<input type="checkbox"/> 3. 行うことができない				
痛み/不快感	<input type="checkbox"/> 1. ない		<input type="checkbox"/> 2. 中程度ある		<input type="checkbox"/> 3. ひどい
不安/ふさぎ込み	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない		<input type="checkbox"/> 2. 中程度		
	<input type="checkbox"/> 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			
病型	<input type="checkbox"/> 1. 新生児期発症型	<input type="checkbox"/> 2. 乳幼児期発症型	<input type="checkbox"/> 3. 遅発型

A. 臨床症状

1. 意識障害、痙攣 (新生児期発症型、乳幼児期発症型でみられる)	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 骨格筋症状 (主に遅発型でみられる)	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 横紋筋融解症 <input type="checkbox"/> ミオパチー <input type="checkbox"/> 筋痛 <input type="checkbox"/> 易疲労性 ( <input type="checkbox"/> 妊娠中 <input type="checkbox"/> それ以外)	
<input type="checkbox"/> その他 *その他を選択の場合、以下に記入	
3. 心筋症状 (新生児期発症型でみられる)	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 重度の肥大型心筋症とそれに伴う心不全 <input type="checkbox"/> 致死的な不整脈 <input type="checkbox"/> その他	
<input type="checkbox"/> *その他を選択の場合、以下に記入	

1703-0317-000-02

3. 酵素学的診断		
(1) 長鎖3-ヒドロキシシロCoA脱水素酵素 (3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase: LCHAD) 活性の欠如	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明	
(2) 3-ケトパルミトイルCoA (3-ketopalmitoyl-CoA) を用いたチオラーゼ活性の欠如	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明	
4. in vitro probe assay (β酸化能評価)		
培養リンパ球や培養皮膚繊維芽細胞を用いた in vitro probe assay では、培養上清のアシカルニチン分析により、β酸化能に異常を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明	
5. 酵素抗体法によるイムノプロテイングにより、タンパクの欠損、明らかなタンパクの減少を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明	

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
<input type="checkbox"/> HADA 遺伝子 <input type="checkbox"/> HADB 遺伝子	

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> Definite 1: 発症前型以外では、Aの1~6のうち1つ以上+Cの1+Cの3~5およびDのうち1つ以上
<input type="checkbox"/> Definite 2: 新生児マススクリーニング等による発症前型においては、Cの1+Cの3~5およびDのうち1つ以上
<input type="checkbox"/> Probable 1: 発症前型以外では、Aの1~6のうち1つ以上+Cの1を満たす
<input type="checkbox"/> Probable 2: 新生児マススクリーニング等による発症前型においては、Cの1を満たす
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

症状の概要、経過、特記すべき事項など \*250文字以内かつ7行以内

<input type="text"/>
----------------------

■ 治療その他

<input type="checkbox"/> 食事間隔の指導 <input type="checkbox"/> 中鎖脂肪酸トリグリセリド使用による急性発作予防 <input type="checkbox"/> その他
*その他を選択の場合、以下に詳細を記入

1703-0317-000-04



社会保障	
介護認定	<input type="checkbox"/> 1. 要介護 <input type="checkbox"/> 2. 要支援 <input type="checkbox"/> 3. なし
要介護度	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5
生活状況	
移動の程度	<input type="checkbox"/> 1. 歩き回るのに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 寝たきりである
身の回りの管理	<input type="checkbox"/> 1. 洗面や着替えに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 自分でできない
ふだんの活動	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 行うことができない
痛み/不快感	<input type="checkbox"/> 1. ない <input type="checkbox"/> 2. 中程度ある <input type="checkbox"/> 3. ひどい
不安/ふさぎ込み	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. 中程度 <input type="checkbox"/> 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. 症状

1. 新生児から乳児期 (NICCD) において以下の1項目以上を満たす	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 遷延性黄疸 <input type="checkbox"/> 体重増加不良	
2. 適応・代償期において以下の1項目以上を満たす	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 特異な食癖 (高脂肪・高蛋白質を好み、糖質を忌避) <input type="checkbox"/> 易疲労感、倦怠感 <input type="checkbox"/> 体重増加不良 <input type="checkbox"/> 低血糖	
3. 思春期から成人期 (CTLN2) において以下の1項目以上を満たす	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 意識障害、失見当識、急性脳症様症状 <input type="checkbox"/> 行動異常、精神症状	

B. 検査所見 \*小数字も1文字として記入する

1. 新生児から乳児期 (NICCD) において以下の1項目以上を満たす	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 複数のアミノ酸 (シトルリン、チロシン、フェニルアラニン、スレオニンなど) の一過性の上昇 <input type="checkbox"/> ガラクトースの一過性の上昇 <input type="checkbox"/> 胆汁うっ滞性肝障害: 総胆汁酸上昇 (100nmol/mL 以上)、直接ビリルビン上昇 <input type="checkbox"/> 凝固能低下 <input type="checkbox"/> 低蛋白血症 <input type="checkbox"/> AFP 高値 <input type="checkbox"/> 脂肪肝	
2. 適応・代償期において以下の1項目以上を満たす	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 慢性肝障害 <input type="checkbox"/> 低血糖 <input type="checkbox"/> 高脂血症	
3. 思春期から成人期 (CTLN2) において以下 a および b を満たす	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> a. シトルリン高値、スレオニン/セリン比の上昇 <input type="checkbox"/> b. 高アンモニア血症 <input type="checkbox"/> c. 脂肪肝	

C. 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. 新生児から乳児期 (NICCD)	<input type="checkbox"/> 1. 全て除外可 <input type="checkbox"/> 2. 除外不可 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 新生児肝炎 <input type="checkbox"/> 胆道閉鎖症 <input type="checkbox"/> ガラクトース血症 ( <input type="checkbox"/> I 型 <input type="checkbox"/> II 型 <input type="checkbox"/> III 型 ) <input type="checkbox"/> 門脈体循環シャント <input type="checkbox"/> シトルシン血症 I 型 <input type="checkbox"/> アルギニノコハク酸血症	
2. 適応・代償期	<input type="checkbox"/> 1. 全て除外可 <input type="checkbox"/> 2. 除外不可 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 慢性肝炎 <input type="checkbox"/> 肝型糖尿病 <input type="checkbox"/> 脂肪酸代謝異常症	
3. 思春期から成人期 (CTLN2)	<input type="checkbox"/> 1. 全て除外可 <input type="checkbox"/> 2. 除外不可 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 慢性肝炎 <input type="checkbox"/> 肝硬変 <input type="checkbox"/> 門脈体循環シャント <input type="checkbox"/> シトルシン血症 I 型 <input type="checkbox"/> アルギニノコハク酸血症	

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
<input type="checkbox"/> SLC25A13 遺伝子の両アレルに病変変異	
末梢血でのウエスタンブロットにおいて、シトルシン分子が検出されない	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明

1703-0318-000-02

1703-0318-000-03

<診断のカテゴリ>

<input type="checkbox"/> 新生児から乳児期 (NICCD) Definite: Aの1もしくはBの1のうち1項目以上を満たし、Cの1の鑑別すべき疾患を除外でき、Dのいずれかを満たしたものである
<input type="checkbox"/> 適応・代償期 Definite: Aの2もしくはBの2のうち1項目以上を満たし、Cの2の鑑別すべき疾患を除外でき、Dのいずれかを満たしたものである
<input type="checkbox"/> 思春期から成人期 (CTLN2) Definite: Aの3のうち1項目以上およびBの3のaおよびbを満たし、Cの3の鑑別すべき疾患を除外でき、Dのいずれかを満たしたものである
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

症状の概要、経過、特記すべき事項など \*250文字以内かつ7行以内

--

■ 治療その他

1. 新生児から乳児期 (NICCD)	<input type="checkbox"/> 中鎖脂肪酸トリグリセリド (MCT) 含有フォーミュラ <input type="checkbox"/> 乳糖制限 <input type="checkbox"/> 脂溶性ビタミン <input type="checkbox"/> 利胆剤 (ウルソデオキシコール酸) <input type="checkbox"/> その他 *その他を選択の場合、以下に詳細を記入
2. 適応・代償期	<input type="checkbox"/> 低糖質・高蛋白質食 <input type="checkbox"/> MCT オイル <input type="checkbox"/> その他 *その他を選択の場合、以下に詳細を記入
3. 思春期から成人期 (CTLN2)	<input type="checkbox"/> 低糖質・高脂肪食 <input type="checkbox"/> MCT オイル <input type="checkbox"/> 静注用脂肪乳剤 <input type="checkbox"/> アルギニン <input type="checkbox"/> カナマイシン <input type="checkbox"/> ラクトコース <input type="checkbox"/> ビルビン酸ナトリウム (試薬) <input type="checkbox"/> 肝移植 <input type="checkbox"/> その他 *その他を選択の場合、以下に詳細を記入

■ 重症度分類に関する事項

先天性代謝異常症の重症度評価    I~VI    合計   点

総合評価 (以下の1~VIの各評価および総点数をもとに☑を記入する)
<input type="checkbox"/> 重症 (4点の項目が1つでもある場合)
<input type="checkbox"/> 重症 (2点以上の項目があり、かつ加点した総点数が6点以上の場合)
<input type="checkbox"/> 中等症 (加点した総点数が3~6点の場合)
<input type="checkbox"/> 軽症 (加点した総点数が0~2点の場合)

I 薬物などの治療状況 (以下の中からいずれか1つを選択する)
<input type="checkbox"/> a. 治療を要しない (0)
<input type="checkbox"/> b. 対症療法のために何らかの薬物を用いた治療を継続している (1)
<input type="checkbox"/> c. 疾患特異的な薬物治療が中断できない (2)
<input type="checkbox"/> d. 急性発作時に呼吸管理、血液浄化を必要とする (4)
II 食事栄養治療の状況 (以下の中からいずれか1つを選択する)
<input type="checkbox"/> a. 食事制限など特に必要がない (0)
<input type="checkbox"/> b. 軽度の食事制限あるいは一時的な食事制限が必要である (1)
<input type="checkbox"/> c. 特殊ミルクを継続して使用するなどの中程度の食事療法が必要である (2)
<input type="checkbox"/> d. 特殊ミルクを継続して使用するなどの疾患特異的な負荷の強い (厳格な) 食事療法の継続が必要である (4)
<input type="checkbox"/> e. 経管栄養が必要である (4)
III 酵素欠損などの代謝障害に直接関連した検査 (画像を含む) の所見 (以下の中からいずれか1つを選択する)
<input type="checkbox"/> a. 特に異常を認めない (0)
<input type="checkbox"/> b. 軽度の異常値が継続している (目安として正常範囲から1.5SDの逸脱) (1)
<input type="checkbox"/> c. 中等度以上の異常値が継続している (目安として1.5SD~2.0SDの逸脱) (2)
<input type="checkbox"/> d. 高度の異常値が持続している (目安として2.0SD以上の逸脱) (3)

1703-0318-000-04

1703-0318-000-05





**B. 検査所見** \*小数点も1文字として記入する

身長	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> cm	体重	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> kg
頭囲	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> cm		
1. 髄液ホモバニリン酸 (HVA) ・5 ヒドロキシチロシン (5-HIAA) 値の 低値 (正常下限以下、局長通知 表1 参照)	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明		
HVA 測定値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> nmol/L	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> ng/mL	
5-HIAA 測定値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> nmol/L	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> ng/mL	
2. 髄液プテリン分析でのピオプテリンの高値 (正常上限以上、局長通知 表2 参照)	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明		
ピオプテリン測定値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> nmol/L		
3. 赤血球ではなく培養皮膚線維芽細胞で 明らかにされたSR 活性の低下	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明		

**C. 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

BH<sub>4</sub>欠損症  瀬川病  若年性パーキンソン病  
 芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症

**D. 遺伝学的検査**

遺伝子検査の実施  1. 実施  2. 未実施

SPR の2つのアレルに病因変異 (測定方法:  ダイレクトシーケンシング法  MLPA 法)

変異内容  
(記入例: IVS6+4A>T/G102S)

**<診断のカテゴリ>**

Definite: Aのうち1項目以上+Bのうち1項目以上を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外し、Dを満たすもの

Probable: Aのうち1項目以上+Bのうち1項目以上を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外したものの

Possible: Aのうち1項目以上+Bのうち1項目以上を満たすもの

いずれにも該当しない

1703-0319-000-03

**症状の概要、経過、特記すべき事項など** \*250文字以内かつ7行以内

--

**■ 治療その他**

薬物療法		<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
L-DOPA 補充	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
5-ヒドロキシトリプトファン (5-HTP) 補充	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
脱炭酸酵素阻害剤 (カルビドopa) を含む L-DOPA 製剤	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
その他	薬物名	
	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明

1703-0319-000-04

**■ 重症度分類に関する事項**

先天性代謝異常症の重症度評価 1~VI 合計   点

総合評価 (以下の1~VIの各評価および総点数をもとに☑を記入する)

重症 (4点の項目が1つでもある場合)  
 重症 (2点以上の項目があり、かつ加点した総点数が6点以上の場合)  
 中等症 (加点した総点数が3~6点の場合)  
 軽症 (加点した総点数が0~2点の場合)

I 薬物などの治療状況 (以下の中からいずれか1つを選択する)

a. 治療を要しない (0)  
 b. 対症療法のために何らかの薬物を用いた治療を継続している (1)  
 c. 疾患特異的な薬物治療が中断できない (2)  
 d. 急性発作時に呼吸管理、血液浄化を必要とする (4)

II 食事栄養治療の状況 (以下の中からいずれか1つを選択する)

a. 食事制限など特に必要がない (0)  
 b. 軽度の食事制限あるいは一時的な食事制限が必要である (1)  
 c. 特殊ミルクを継続して使用するなどの中等度の食事療法が必要である (2)  
 d. 特殊ミルクを継続して使用するなどの疾患特異的な負荷の強い (厳格な) 食事療法の継続が必要である (4)  
 e. 経管栄養が必要である (4)

III 酵素欠損などの代謝障害に直接関連した検査 (画像を含む) の所見 (以下の中からいずれか1つを選択する)

a. 特に異常を認めない (0)  
 b. 軽度の異常値が継続している (目安として正常範囲から1.5SDの逸脱) (1)  
 c. 中等度以上の異常値が継続している (目安として1.5SD~2.0SDの逸脱) (2)  
 d. 高度の異常値が持続している (目安として2.0SD以上の逸脱) (3)

IV 現在の精神運動発達遅滞、神経症状、筋力低下についての評価 (以下の中からいずれか1つを選択する)

a. 異常を認めない (0)  
 b. 軽度の障害を認める  
(目安として、IQ70未満や補助具などを用いた自立歩行が可能な程度の障害) (1)  
 c. 中等度の障害を認める (目安として、IQ50未満や自立歩行が不可能な程度の障害) (2)  
 d. 高度の障害を認める (目安として、IQ35未満やほぼ寝たきりの状態) (4)

1703-0319-000-05

V 現在の臓器障害に関する評価 (以下の中からいずれか1つを選択する)

a. 肝臓、腎臓、心臓などに機能障害がない (0)  
 b. 肝臓、腎臓、心臓などに軽度機能障害がある  
(目安として、それぞれの臓器異常による検査異常を認めるもの) (1)  
 c. 肝臓、腎臓、心臓などに中等度機能障害がある  
(目安として、それぞれの臓器異常による症状を認めるもの) (2)  
 d. 肝臓、腎臓、心臓などに重度機能障害がある、あるいは移植医療が必要である  
(目安として、それぞれの臓器の機能不全を認めるもの) (4)

VI 生活の自立・介助などの状況 (以下の中からいずれか1つを選択する)

a. 自立した生活が可能 (0)  
 b. 何らかの介助が必要 (1)  
 c. 日常生活の多くで介助が必要 (2)  
 d. 生命維持医療が必要 (4)

**■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)**

使用の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり
開始時期	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
離脱の見込み	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
種類	<input type="checkbox"/> 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 <input type="checkbox"/> 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器
施行状況	<input type="checkbox"/> 1. 間欠的施行 <input type="checkbox"/> 2. 夜間に継続的に施行 <input type="checkbox"/> 3. 一日中施行 <input type="checkbox"/> 4. 現在は未施行

1703-0319-000-06

生活状況	食事	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 軽度介助	
		<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助	
	整容	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	
	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
	入浴	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	
	歩行	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 軽度介助	
		<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助	
	階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 不能
	着替え	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
	排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
	排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助

医療機関名	
指定医番号	<input type="text"/>
医療機関所在地	
電話番号	<input type="text"/> *ハイフンを除き、左詰めで記入
医師の氏名	<input type="text"/> 印 ※自筆または押印のこと
記載年月日	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月 <input type="text"/> 日

・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。(ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限ります。)

・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か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及び重症度分類等について」(平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。

・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

1703-0319-000-07

社会保障	
介護認定	<input type="checkbox"/> 1. 要介護 <input type="checkbox"/> 2. 要支援 <input type="checkbox"/> 3. なし
要介護度	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5
生活状況	
移動の程度	<input type="checkbox"/> 1. 歩き回るのに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 寝たきりである
身の回りの管理	<input type="checkbox"/> 1. 洗面や着替えに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 自分でできない
ふだんの活動	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 行うことができない
痛み/不快感	<input type="checkbox"/> 1. ない <input type="checkbox"/> 2. 中程度ある <input type="checkbox"/> 3. ひどい
不安/ふさぎ込み	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. 中程度 <input type="checkbox"/> 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. 症状

1. 主症状	
周産期異常を伴わない知的障害があり、多くは運動発達の遅れがある	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> てんかんを伴う <input type="checkbox"/> 家族性に見られる	
2. 他に頻度の高い症状	
新生児期、乳児期早期発症の難治性てんかん	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
顔貌異常	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 両眼解離 <input type="checkbox"/> 幅の広い鼻梁 <input type="checkbox"/> 長い眼裂 <input type="checkbox"/> テント状の口・口唇 <input type="checkbox"/> 口蓋裂 <input type="checkbox"/> 耳介の形態異常	
手指、足趾の異常	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 末節骨の短縮 <input type="checkbox"/> 爪の欠損、低形成	

1703-0320-000-02

320 先天性グリコシルホスファチジルイノシトール (GPI) 欠損症

■ 行政記載欄

受給者番号	<input type="text"/>	判定結果	<input type="checkbox"/> 認定 <input type="checkbox"/> 不認定
-------	----------------------	------	--

■ 基本情報

姓 (かな)	<input type="text"/>	名 (かな)	<input type="text"/>	
姓 (漢字)	<input type="text"/>	名 (漢字)	<input type="text"/>	
郵便番号	<input type="text"/>			
住所	<input type="text"/>			
生年月日	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月 <input type="text"/> 日	*以降、数字は右詰めで記入		
性別	<input type="checkbox"/> 1. 男 <input type="checkbox"/> 2. 女			
出生市区町村	<input type="text"/>			
出生時氏名 (変更のある場合)	姓 (かな)	<input type="text"/>	名 (かな)	<input type="text"/>
	姓 (漢字)	<input type="text"/>	名 (漢字)	<input type="text"/>
家族歴	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明			
	発症者続柄			
	<input type="checkbox"/> 1. 父 <input type="checkbox"/> 2. 母 <input type="checkbox"/> 3. 子 <input type="checkbox"/> 4. 同胞 (男性)			
	<input type="checkbox"/> 5. 同胞 (女性) <input type="checkbox"/> 6. 祖父 (父方) <input type="checkbox"/> 7. 祖母 (父方)			
	<input type="checkbox"/> 8. 祖父 (母方) <input type="checkbox"/> 9. 祖母 (母方) <input type="checkbox"/> 10. いとこ			
<input type="checkbox"/> 11. その他 *11を選択の場合、以下に記入				
続柄	<input type="text"/>			
発症年月	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月			

1703-0320-000-01

その他の奇形	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 肛門、直腸の異常 <input type="checkbox"/> ヘルシスブルグ病 <input type="checkbox"/> 無ガングリオン性巨大結腸 <input type="checkbox"/> 水腎症 <input type="checkbox"/> 心奇形 <input type="checkbox"/> その他 *その他を選択の場合、以下に記入	
難聴・眼、視力の異常	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 難聴 <input type="checkbox"/> 眼、視力の異常	
皮膚の異常	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 魚鱗癬 <input type="checkbox"/> その他 *その他を選択の場合、以下に記入	
筋・関節の異常	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 筋緊張低下 <input type="checkbox"/> 関節拘縮 <input type="checkbox"/> 四肢の短縮	
高アルカリホスファターゼ (ALP) 血症	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明

B. 検査所見 \*小数字も1文字として記入する

1. 多くは末梢血顆粒球のフローサイトメーター解析により CD16 の発現低下を示す	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 以下の検査所見が見られることがある	
高アルカリホスファターゼ (ALP) 血症 (年齢別正常値の上限を超える)	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
X線写真: 手指・足趾の末節骨欠損	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
聴性脳幹反応 (ABR) の異常	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
脳 MRI : 拡散強調画像 (DWI) にて基底核以下の症状が見られる	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 高信号、進行性の小脳萎縮 <input type="checkbox"/> 髄鞘化遅延	

1703-0320-000-03

**C. 遺伝学的検査**

遺伝子検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施	<input type="checkbox"/> 2. 未実施
<input type="checkbox"/> PIGA	<input type="checkbox"/> PIGH	<input type="checkbox"/> PIGC
<input type="checkbox"/> PIGY	<input type="checkbox"/> PIGX	<input type="checkbox"/> PIGV
<input type="checkbox"/> PIGQ	<input type="checkbox"/> PIGW	<input type="checkbox"/> PIGN
<input type="checkbox"/> PIGL	<input type="checkbox"/> PIGM	<input type="checkbox"/> PIGZ
<input type="checkbox"/> PIGB	<input type="checkbox"/> PIGG	<input type="checkbox"/> PIGK
<input type="checkbox"/> PIGO	<input type="checkbox"/> PIGF	<input type="checkbox"/> PIGT
<input type="checkbox"/> PIGS	<input type="checkbox"/> GPAA1	<input type="checkbox"/> PIGU
<input type="checkbox"/> PIGD	<input type="checkbox"/> PIGH	<input type="checkbox"/> PGAP1
<input type="checkbox"/> PGAP3	<input type="checkbox"/> PGAP5	<input type="checkbox"/> PGAP2
<input type="checkbox"/> PGAP6	<input type="checkbox"/> その他	*その他の場合、以下に記入

**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。	<input type="checkbox"/> 1. 全て除外可	<input type="checkbox"/> 2. 除外不可	<input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 先天性 GPI 欠損症が原因でない	<input type="checkbox"/> 大田原症候群		
<input type="checkbox"/> ウェスト症候群	<input type="checkbox"/> ヒルシュスブルング病		

**<診断のカテゴリ>**

<input type="checkbox"/> Definite 1: Aの1+Bの1+Cを満たすもの
<input type="checkbox"/> Definite 2: Bの1を満たさないが、Aの1+Aの2のうち1項目以上+Cを満たすもの
<input type="checkbox"/> Probable: Aの1+Bの1を満たすもの
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

**症状の概要、経過、特記すべき事項など \*250文字以内かつ7行以内**

--

**■ 治療その他**

薬剤療法		<input type="checkbox"/> 1. 実施	<input type="checkbox"/> 2. 未実施
ビタミンB <sub>6</sub> (ピリドキシン)	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善	<input type="checkbox"/> 2. 不変
		<input type="checkbox"/> 3. 悪化	<input type="checkbox"/> 4. 不明
その他		<input type="checkbox"/> 1. 実施	<input type="checkbox"/> 2. 未実施
	薬物名		
	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善	<input type="checkbox"/> 2. 不変
		<input type="checkbox"/> 3. 悪化	<input type="checkbox"/> 4. 不明

**■ 重症度分類に関する事項**

Barthel Index	
食事	<input type="checkbox"/> 1. 自立、自助具などの装着可、標準的時間内に食べ終える (10点)
	<input type="checkbox"/> 2. 部分介助 (たとえば、おかずを切って細かくしてもらう) (5点)
	<input type="checkbox"/> 3. 全介助 (0点)
車椅子からベッドへの移動	<input type="checkbox"/> 1. 自立、ブレーキ、フットレストの操作も含む(歩行自立も含む) (15点)
	<input type="checkbox"/> 2. 軽度の部分介助または監視を要する (10点)
	<input type="checkbox"/> 3. 座ることは可能であるがほぼ全介助 (5点)
	<input type="checkbox"/> 4. 全介助または不可能 (0点)
整容	<input type="checkbox"/> 1. 自立 (洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り) (5点)
	<input type="checkbox"/> 2. 部分介助または不可能 (0点)
トイレ動作	<input type="checkbox"/> 1. 自立 (衣服の操作、後始末も含む、ポータブル便器などを使用している場合はその洗浄も含む) (10点)
	<input type="checkbox"/> 2. 部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する (5点)
	<input type="checkbox"/> 3. 全介助または不可能 (0点)
入浴	<input type="checkbox"/> 1. 自立 (5点)
	<input type="checkbox"/> 2. 部分介助または不可能 (0点)

1703-0320-000-04

1703-0320-000-05

歩行	<input type="checkbox"/> 1. 45m以上の歩行、補装具(車椅子、歩行器は除く)の使用の有無は問わず (15点)
	<input type="checkbox"/> 2. 45m以上の介助歩行、歩行器の使用を含む (10点)
	<input type="checkbox"/> 3. 歩行不能の場合、車椅子にて45m以上の操作可能 (5点)
	<input type="checkbox"/> 4. 上記以外 (0点)
階段昇降	<input type="checkbox"/> 1. 自立、手すりなどの使用の有無は問わない (10点)
	<input type="checkbox"/> 2. 介助または監視を要する (5点)
	<input type="checkbox"/> 3. 不能 (0点)
着替え	<input type="checkbox"/> 1. 自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む (10点)
	<input type="checkbox"/> 2. 部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分でできる (5点)
	<input type="checkbox"/> 3. 上記以外 (0点)
排便コントロール	<input type="checkbox"/> 1. 失禁なし、洗腸、坐薬の取り扱いも可能 (10点)
	<input type="checkbox"/> 2. ときに失禁あり、洗腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む (5点)
	<input type="checkbox"/> 3. 上記以外 (0点)
排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 1. 失禁なし、尿管器の取り扱いも可能 (10点)
	<input type="checkbox"/> 2. ときに失禁あり、尿管器の取り扱いに介助を要する者も含む (5点)
	<input type="checkbox"/> 3. 上記以外 (0点)
合計点数	<input type="text"/> /100点

**■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)**

使用の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり
開始時期	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月
離脱の見込み	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
種類	<input type="checkbox"/> 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 <input type="checkbox"/> 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器
施行状況	<input type="checkbox"/> 1. 間欠的施行 <input type="checkbox"/> 2. 夜間に継続的に施行 <input type="checkbox"/> 3. 一日中施行 <input type="checkbox"/> 4. 現在は未施行

生活状況	食事	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 軽度介助	<input type="checkbox"/> 全介助
	整容	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	
	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
	入浴	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	
	歩行	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 軽度介助	<input type="checkbox"/> 全介助
	階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 不能
	着替え	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
	排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
	排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助

医療機関名	
指定医番号	<input type="text"/>
医療機関所在地	
電話番号	<input type="text"/> *ハイフンを除き、左詰めで記入
医師の氏名	印 ※自筆または押印のこと
記載年月日	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月 <input type="text"/> 日

・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。(ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限ります。)  
 ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か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及び重症度分類等について」(平成26年11月12日健康1112第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。  
 ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

1703-0320-000-06

1703-0320-000-07

321 非ケトーシス型高グリシン血症

■ 行政記載欄

受給者番号	<input type="text"/>	判定結果	<input type="checkbox"/> 認定 <input type="checkbox"/> 不認定
-------	----------------------	------	--

■ 基本情報

姓 (かな)	<input type="text"/>	名 (かな)	<input type="text"/>
姓 (漢字)	<input type="text"/>	名 (漢字)	<input type="text"/>
郵便番号	<input type="text"/>		
住所	<input type="text"/>		
生年月日	西暦 <input type="text"/>	年 <input type="text"/>	月 <input type="text"/> 日 <input type="text"/> <small>*以降、数字は右詰めで記入</small>
性別	<input type="checkbox"/> 1. 男 <input type="checkbox"/> 2. 女		
出生市区町村	<input type="text"/>		
出生時氏名 (変更のある場合)	姓 (かな)	<input type="text"/>	名 (かな)
	姓 (漢字)	<input type="text"/>	名 (漢字)
家族歴	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明		
	発症者続柄		
	<input type="checkbox"/> 1. 父 <input type="checkbox"/> 2. 母 <input type="checkbox"/> 3. 子 <input type="checkbox"/> 4. 同胞 (男性)		
	<input type="checkbox"/> 5. 同胞 (女性) <input type="checkbox"/> 6. 祖父 (父方) <input type="checkbox"/> 7. 祖母 (父方)		
	<input type="checkbox"/> 8. 祖父 (母方) <input type="checkbox"/> 9. 祖母 (母方) <input type="checkbox"/> 10. いとこ		
<input type="checkbox"/> 11. その他 *11を選択の場合、以下に記入			
続柄			<input type="text"/>
発症年月	西暦 <input type="text"/>	年 <input type="text"/>	月 <input type="text"/>

社会保障					
介護認定	<input type="checkbox"/> 1. 要介護	<input type="checkbox"/> 2. 要支援	<input type="checkbox"/> 3. なし		
要介護度	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5
生活状況					
移動の程度	<input type="checkbox"/> 1. 歩き回るのに問題はない		<input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある		
	<input type="checkbox"/> 3. 寝たきりである				
身の回りの管理	<input type="checkbox"/> 1. 洗面や着替えに問題はない		<input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある		
	<input type="checkbox"/> 3. 自分でできない				
ふだんの活動	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない		<input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある		
	<input type="checkbox"/> 3. 行うことができない				
痛み/不快感	<input type="checkbox"/> 1. ない		<input type="checkbox"/> 2. 中程度ある		<input type="checkbox"/> 3. ひどい
不安/ふさぎ込み	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない		<input type="checkbox"/> 2. 中程度		
	<input type="checkbox"/> 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. 症状

1. 新生児期に次の症状を呈する	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 筋緊張低下 <input type="checkbox"/> 痙攣重積 <input type="checkbox"/> 意識障害 (多くは呼吸障害を伴う昏睡)	
2. 乳児期以降に次の症状を呈する (新生児期は原則無症状)	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 筋緊張低下 <input type="checkbox"/> 痙攣 <input type="checkbox"/> 精神発達遅滞 <input type="checkbox"/> 行動異常 (多動、自閉症様症状など)	
3. 次の症状を呈する	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
新生児期	<input type="checkbox"/> 哺乳力低下 <input type="checkbox"/> 吃逆 <input type="checkbox"/> 精神運動発達遅滞
乳児期以降	<input type="checkbox"/> てんかん

1703-0321-000-01

1703-0321-000-02

B. 検査所見 \*小数字も1文字として記入する

1. 脳波所見がサブプレッションバーストまたはヒブスアリスミア (新生児型)	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 尿有機酸分析で異常を認めない (新生児型・乳児型)	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
3. 髄液グリシン濃度が18μmol/L以上、かつ髄液/血漿グリシン濃度比が0.07以上 (新生児型)	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
4. 髄液グリシン濃度が15μmol/L以上、かつ髄液/血漿グリシン濃度比が0.03以上 (乳児型)	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明

C. 特殊検査

1. <sup>13</sup> Cグリシン呼吸試験で異常低値	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 肝組織を用いたグリシン開裂酵素系の活性測定で異常低値	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
以下のいずれかの遺伝子に病因と考えられる変異を認める	
<input type="checkbox"/> GLDC <input type="checkbox"/> AMT <input type="checkbox"/> GCSH	
変異内容	<input type="text"/>

<診断のカテゴリー>

新生児型
<input type="checkbox"/> Definite 1: Aの1のうち1つ以上+Bの1~3を満たす
<input type="checkbox"/> Definite 2: Aの1のうち1つ以上+Bの2と3+Cのうち1つ以上を満たす
<input type="checkbox"/> Definite 3: Aの1のうち1つ以上+Bの3+Dを満たす
<input type="checkbox"/> Probable: Aの1のうち1つ以上+Bの2と3のみを満たす
乳児型
<input type="checkbox"/> Definite 1: Aの2のうち1つ以上+Bの2と4+Cのうち1つ以上を満たす
<input type="checkbox"/> Definite 2: Aの2のうち1つ以上+Bの4+Dを満たす
<input type="checkbox"/> Probable: Aの2のうち1つ以上+Bの2と4を満たす
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

症状の概要、経過、特記すべき事項など \*250文字以内かつ7行以内

<input type="text"/>
----------------------

■ 発症と経過

新生児型の診断が確定した時期	西暦 <input type="text"/>	年 <input type="text"/>	月 <input type="text"/>
乳児型の診断が確定した時期	西暦 <input type="text"/>	年 <input type="text"/>	月 <input type="text"/>

■ 治療その他

薬物療法	
安息香酸ナトリウム	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
NMDA型グルタミン酸受容体アンタゴニスト	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
	治療効果
薬物名	<input type="checkbox"/> デキストロメトルフラン <input type="checkbox"/> ケタミン <input type="checkbox"/> その他 *その他を選択の場合、以下に記入
抗痙攣薬	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
	治療効果
薬物名	<input type="checkbox"/> フェノバル <input type="checkbox"/> ジアゼパム <input type="checkbox"/> クロバザム <input type="checkbox"/> ゾニサミド <input type="checkbox"/> その他 *その他を選択の場合、以下に記入

1703-0321-000-03

1703-0321-000-04

その他	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施	
	薬物名	
	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
治療		
薬物療法以外の治療	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施	
	治療名	
	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
リハビリテーション		
リハビリテーション	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施	
	治療名	
	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明

■ 重症度分類に関する事項

先天性代謝異常症の重症度評価    I～VI    合計   点

総合評価（以下のI～VIの各評価および総点数をもとに☑を記入する）

- 重症（4点の項目が1つでもある場合）
- 重症（2点以上の項目があり、かつ加点した総点数が6点以上の場合）
- 中等症（加点した総点数が3～6点の場合）
- 軽症（加点した総点数が0～2点の場合）

I 薬物などの治療状況（以下の中からいずれか1つを選択する）

- a. 治療を要しない (0)
- b. 対症療法のために何らかの薬物を用いた治療を継続している (1)
- c. 疾患特異的な薬物治療が中断できない (2)
- d. 急性発作時に呼吸管理、血液浄化を必要とする (4)

II 食事栄養治療の状況（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a. 食事制限など特に必要がない (0)	
<input type="checkbox"/> b. 軽度の食事制限あるいは一時的な食事制限が必要である (1)	
<input type="checkbox"/> c. 特殊ミルクを継続して使用するなどの中程度の食事療法が必要である (2)	
<input type="checkbox"/> d. 特殊ミルクを継続して使用するなどの疾患特異的な負荷の強い（厳格な）食事療法の継続が必要である (4)	
<input type="checkbox"/> e. 経管栄養が必要である (4)	
III 酵素欠損などの代謝障害に直接関連した検査（画像を含む）の所見（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a. 特に異常を認めない (0)	
<input type="checkbox"/> b. 軽度の異常値が継続している（目安として正常範囲から1.5SDの逸脱） (1)	
<input type="checkbox"/> c. 中等度以上の異常値が継続している（目安として1.5SD～2.0SDの逸脱） (2)	
<input type="checkbox"/> d. 高度の異常値が持続している（目安として2.0SD以上の逸脱） (3)	
IV 現在の精神運動発達遅滞、神経症状、筋力低下についての評価（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a. 異常を認めない (0)	
<input type="checkbox"/> b. 軽度の障害を認める （目安として、IQ70未満や補助具などを用いた自立歩行が可能な程度の障害） (1)	
<input type="checkbox"/> c. 中程度の障害を認める（目安として、IQ50未満や自立歩行が不可能な程度の障害） (2)	
<input type="checkbox"/> d. 高度の障害を認める（目安として、IQ35未満やほぼ寝たきりの状態） (4)	
V 現在の臓器障害に関する評価（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a. 肝臓、腎臓、心臓などに機能障害がない (0)	
<input type="checkbox"/> b. 肝臓、腎臓、心臓などに軽度機能障害がある （目安として、それぞれの臓器異常による検査異常を認めるもの） (1)	
<input type="checkbox"/> c. 肝臓、腎臓、心臓などに中等度機能障害がある （目安として、それぞれの臓器異常による症状を認めるもの） (2)	
<input type="checkbox"/> d. 肝臓、腎臓、心臓などに重度機能障害がある、あるいは移植医療が必要である （目安として、それぞれの臓器の機能不全を認めるもの） (4)	
VI 生活の自立・介助などの状況（以下の中からいずれか1つを選択する）	
<input type="checkbox"/> a. 自立した生活が可能 (0)	
<input type="checkbox"/> b. 何らかの介助が必要 (1)	
<input type="checkbox"/> c. 日常生活の多くで介助が必要 (2)	
<input type="checkbox"/> d. 生命維持医療が必要 (4)	

1703-0321-000-05

1703-0321-000-06

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり	
開始時期	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月	
離脱の見込み	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	
種類	<input type="checkbox"/> 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 <input type="checkbox"/> 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器	
施行状況	<input type="checkbox"/> 1. 間欠的施行 <input type="checkbox"/> 2. 夜間に継続的に施行 <input type="checkbox"/> 3. 一日中施行 <input type="checkbox"/> 4. 現在は未施行	
生活状況	食事	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	整容	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能
	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	入浴	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能
	歩行	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助
		<input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能
	着替え	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助

医療機関名	
指定医番号	<input type="text"/>
医療機関所在地	
電話番号	<input type="text"/> *ハイフンを除き、左詰めで記入
医師の氏名	<input type="text"/> 印 ※自筆または押印のこと
記載年月日	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月 <input type="text"/> <input type="text"/> 日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限ります。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か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及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

1703-0321-000-07

1703-0321-000-08

322 β-ケトチオラーゼ欠損症

■ 行政記載欄

受給者番号	<input type="text"/>	判定結果	<input type="checkbox"/> 認定 <input type="checkbox"/> 不認定
-------	----------------------	------	--

■ 基本情報

姓 (かな)	<input type="text"/>	名 (かな)	<input type="text"/>
姓 (漢字)	<input type="text"/>	名 (漢字)	<input type="text"/>
郵便番号	<input type="text"/>		
住所	<input type="text"/>		
生年月日	西暦 <input type="text"/>	年 <input type="text"/>	月 <input type="text"/> 日 <input type="text"/> *以降、数字は右詰めで記入
性別	<input type="checkbox"/> 1. 男 <input type="checkbox"/> 2. 女		
出生市区町村	<input type="text"/>		
出生時氏名 (変更のある場合)	姓 (かな)	<input type="text"/>	名 (かな)
	姓 (漢字)	<input type="text"/>	名 (漢字)
家族歴	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明		
	発症者続柄		
	<input type="checkbox"/> 1. 父 <input type="checkbox"/> 2. 母 <input type="checkbox"/> 3. 子 <input type="checkbox"/> 4. 同胞 (男性)		
	<input type="checkbox"/> 5. 同胞 (女性) <input type="checkbox"/> 6. 祖父 (父方) <input type="checkbox"/> 7. 祖母 (父方)		
	<input type="checkbox"/> 8. 祖父 (母方) <input type="checkbox"/> 9. 祖母 (母方) <input type="checkbox"/> 10. いとこ		
<input type="checkbox"/> 11. その他 *11を選択の場合、以下に記入			
続柄	<input type="text"/>		
発症年月	西暦 <input type="text"/>	年 <input type="text"/>	月 <input type="text"/>

社会保障					
介護認定	<input type="checkbox"/> 1. 要介護	<input type="checkbox"/> 2. 要支援	<input type="checkbox"/> 3. なし		
要介護度	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5
生活状況					
移動の程度	<input type="checkbox"/> 1. 歩き回るのに問題はない		<input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある		
	<input type="checkbox"/> 3. 寝たきりである				
身の回りの管理	<input type="checkbox"/> 1. 洗面や着替えに問題はない		<input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある		
	<input type="checkbox"/> 3. 自分でできない				
ふだんの活動	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない		<input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある		
	<input type="checkbox"/> 3. 行うことができない				
痛み/不快感	<input type="checkbox"/> 1. ない		<input type="checkbox"/> 2. 中程度ある		<input type="checkbox"/> 3. ひどい
不安/ふさぎ込み	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない		<input type="checkbox"/> 2. 中程度		
	<input type="checkbox"/> 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. 主要症状

ケトアシドーシス発作 (飢餓や感染を契機に嘔吐、多呼吸、意識障害を来す)	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
---	---

B. 検査所見 \*小数点も1文字として記入する

1. 代謝性アシドーシス pH<7.2, HCO3<10mmol/Lを示す (アニオンギャップ/開大性の代謝性アシドーシス)	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 強いケトーシス 総ケトン体>7mM、遊離脂肪酸<<総ケトン体 (遊離脂肪酸/総ケトン体比は0.3を切る)	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
3. 高アンモニア血症 軽度の高アンモニア血症 (200~400μg/dL程度)	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
4. 低血糖 基準値<45mg/dL (高血糖から低血糖まで様々であるが、 著しい低血糖はまれである)	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明

1703-0322-000-01

1703-0322-000-02

C. 特殊検査

1. 血中アシルカルニチン分析 (タンデムマス法) C5:1 かつ C5-OH が高値	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 尿中有機酸分析 チグリルグリシン、2-メチル-3-ヒドロキシ酪酸、 2-メチルアセト酪酸の排泄増加がみられる	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
3. 酵素活性測定 ミトコンドリア・アセトアセチル-CoA チオラーゼ (T2) の著しい低下 (正常の20%以下) がみられる	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明

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。	<input type="checkbox"/> 1. 全て除外可 <input type="checkbox"/> 2. 除外不可 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> サクシニル-CoA:3-ケト酸 CoA トランスフェラーゼ欠損症	
<input type="checkbox"/> 2-メチル-3-ヒドロキシチリル-CoA デヒドロゲナーゼ (2M3HD, HSD10) 欠損症	

E. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
<input type="checkbox"/> ACAT1 遺伝子の2アレルに病因変異	

<診断のカテゴリ>

<input type="checkbox"/> Definite 1-1: AおよびCの2を満たす
<input type="checkbox"/> Definite 1-2: AおよびCの3を満たす
<input type="checkbox"/> Definite 1-3: AおよびEを満たす
<input type="checkbox"/> Definite 2-1: 新生児マススクリーニング症例においては、Cの1および2を満たす
<input type="checkbox"/> Definite 2-2: 新生児マススクリーニング症例においては、Cの1および3を満たす
<input type="checkbox"/> Definite 2-3: 新生児マススクリーニング症例においては、Cの1およびEを満たす
<input type="checkbox"/> Probable 1: AおよびCの1を満たす
<input type="checkbox"/> Probable 2: 新生児マススクリーニング症例においてはAを認めなくてもCの1を満たせばよい
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

症状の概要、経過、特記すべき事項など \*250文字以内かつ7行以内

----------------------

■ 治療その他

対症的治療法	<input type="checkbox"/> 早期のブドウ糖輸液	<input type="checkbox"/> カルニチン補充療法
	<input type="checkbox"/> イソロイシン制限のためのタンパク制限食	<input type="checkbox"/> その他
*その他を選択の場合、以下に記入		
対症的治療法 (成人期以降)	<input type="checkbox"/> カルニチン補充療法の継続	<input type="checkbox"/> その他の個別対応
	*その他の個別対応を選択の場合、以下に記入	

■ 重症度分類に関する事項

先天性代謝異常症の重症度評価	I~VI	合計	<input type="text"/>	点
総合評価 (以下のI~VIの各評価および総点数をもとに☑を記入する)				
<input type="checkbox"/> 重症 (4点の項目が1つでもある場合)				
<input type="checkbox"/> 重症 (2点以上の項目があり、かつ加点した総点数が6点以上の場合)				
<input type="checkbox"/> 中等症 (加点した総点数が3~6点の場合)				
<input type="checkbox"/> 軽症 (加点した総点数が0~2点の場合)				

I 薬物などの治療状況 (以下の中からいずれか1つを選択する)

<input type="checkbox"/> a. 治療を要しない (0)
<input type="checkbox"/> b. 対症療法のために何らかの薬物を用いた治療を継続している (1)
<input type="checkbox"/> c. 疾患特異的な薬物治療が中断できない (2)
<input type="checkbox"/> d. 急性発作時に呼吸管理、血液浄化を必要とする (4)

1703-0322-000-03

1703-0322-000-04



社会保障	
介護認定	<input type="checkbox"/> 1. 要介護 <input type="checkbox"/> 2. 要支援 <input type="checkbox"/> 3. なし
要介護度	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5
生活状況	
移動の程度	<input type="checkbox"/> 1. 歩き回るのが問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 寝たきりである
身の回りの管理	<input type="checkbox"/> 1. 洗面や着替えに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 自分でできない
ふだんの活動	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 行うことができない
痛み/不快感	<input type="checkbox"/> 1. ない <input type="checkbox"/> 2. 中程度ある <input type="checkbox"/> 3. ひどい
不安/ふさぎ込み	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. 中程度 <input type="checkbox"/> 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. 症状

1. 新生児期より以下の異常を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 哺乳障害 <input type="checkbox"/> 低体温 <input type="checkbox"/> 低血糖	
2. 乳児期早期からの間歇的な眼球回転発作など 眼球運動異常と四肢ジストニアで発症した	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
3. 認知機能発達遅滞が認められる	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
4. 以下の症状が認められる	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 随意運動の障害 <input type="checkbox"/> 易刺激性 <input type="checkbox"/> 眼球輻輳痙攣 <input type="checkbox"/> 口顔面ジストニア <input type="checkbox"/> ミオクローヌス <input type="checkbox"/> 眼瞼下垂 <input type="checkbox"/> その他 *その他を選択の場合、以下に記入	

B. 検査所見 \*小数字も1文字として記入する

身長	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> cm	体重	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> kg	頭囲	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> cm
1. 以下の a および b を満たす		<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明			
<input type="checkbox"/> a. L-ドーパ (L-DOPA)、5-ヒドロキシトリプトファン (5-HTP) とその代謝産物である 3-O-メチルドーパの髄液中濃度の上昇					
<input type="checkbox"/> b. ホモバニリン酸 (HVA) および5-ヒドロキシインドール酢酸 (5-HIAA) の著減 (正常下限以下、局長通知 表1 参照)					
HVA 測定値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> nmol/L	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> ng/mL			
5-HIAA 測定値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> nmol/L	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> ng/mL			
2. 血漿の芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素 (AADC) 活性は極めて低値		<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明			
3. 以下の所見が見られる		<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明			
<input type="checkbox"/> 筋緊張低下 <input type="checkbox"/> 深部腱反射の亢進 <input type="checkbox"/> バビンスキー反射陰性					

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。	<input type="checkbox"/> 1. 全て除外可 <input type="checkbox"/> 2. 除外不可 <input type="checkbox"/> 3. 不明
除外できた疾病には☑を記入する。	
<input type="checkbox"/> BH4欠損症 <input type="checkbox"/> 瀬川病 <input type="checkbox"/> 若年性パーキンソン病 <input type="checkbox"/> セピアブテリン還元酵素 (SR) 欠損症 <input type="checkbox"/> GLUT1欠損症	

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
<input type="checkbox"/> DDC 遺伝子の両アレルに病変変異 (測定方法: <input type="checkbox"/> ダイレクトシーケンシング法 <input type="checkbox"/> MLPA 法)	
変異内容 (記入例: IVS6+4A>T/G102S)	

1703-0323-000-02

1703-0323-000-03

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> Definite : Aの1~3のうち1項目以上+Bの1、2のうち1項目以上を満たし、 Cの鑑別すべき疾患を除外し、Dを満たすもの
<input type="checkbox"/> Probable : Aの1~3のうち1項目以上+Bの1、2のうち1項目以上を満たし、 Cの鑑別すべき疾患を除外したもの
<input type="checkbox"/> Possible : Aの1~3のうち1項目以上+Bの1、2のうち1項目以上を満たすもの
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

症状の概要、経過、特記すべき事項など \*250文字以内かつ7行以内

----------------------

■ 治療その他

薬物療法	
ドパミンアゴニスト	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施 治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
モノアミン酸化酵素阻害剤	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施 治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
ビタミンB6	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施 治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
その他	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施 薬物名 治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明

治療	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
遺伝子治療	治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明 実施年月 西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
その他	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施 治療名 治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明

■ 重症度分類に関する事項

先天性代謝異常症の重症度評価	I~VI	合計	<input type="text"/> <input type="text"/> 点
総合評価 (以下の I~VI の各評価および総点数をもとに☑を記入する)			
<input type="checkbox"/> 重症 (4点の項目が1つでもある場合)			
<input type="checkbox"/> 重症 (2点以上の項目があり、かつ加点した総点数が6点以上の場合)			
<input type="checkbox"/> 中等症 (加点した総点数が3~6点の場合)			
<input type="checkbox"/> 軽症 (加点した総点数が0~2点の場合)			

I 薬物などの治療状況 (以下の中からいずれか1つを選択する)

<input type="checkbox"/> a. 治療を要しない (0)	
<input type="checkbox"/> b. 対症療法のために何らかの薬物を用いた治療を継続している (1)	
<input type="checkbox"/> c. 疾患特異的な薬物治療が中断できない (2)	
<input type="checkbox"/> d. 急性発作時に呼吸管理、血液浄化を必要とする (4)	
II 食事栄養治療の状況 (以下の中からいずれか1つを選択する)	
<input type="checkbox"/> a. 食事制限など特に必要がない (0)	
<input type="checkbox"/> b. 軽度の食事制限あるいは一時的な食事制限が必要である (1)	
<input type="checkbox"/> c. 特殊ミルクを継続して使用するなどの中程度の食事療法が必要である (2)	
<input type="checkbox"/> d. 特殊ミルクを継続して使用するなどの疾患特異的な負荷の強い (厳格な) 食事療法の継続が必要である (4)	
<input type="checkbox"/> e. 経管栄養が必要である (4)	

1703-0323-000-04

1703-0323-000-05



III 酸素欠損などの代謝障害に直接関連した検査（画像を含む）の所見（以下の中からいずれか1つを選択する）

a. 特に異常を認めない (0)

b. 軽度の異常値が継続している（目安として正常範囲から1.5SDの逸脱）(1)

c. 中等度以上の異常値が継続している（目安として1.5SD～2.0SDの逸脱）(2)

d. 高度の異常値が持続している（目安として2.0SD以上の逸脱）(3)

IV 現在の精神運動発達遅滞、神経症状、筋力低下についての評価（以下の中からいずれか1つを選択する）

a. 異常を認めない (0)

b. 軽度の障害を認める（目安として、IQ70未満や補助具などを用いた自立歩行が可能な程度の障害）(1)

c. 中程度の障害を認める（目安として、IQ50未満や自立歩行が不可能な程度の障害）(2)

d. 高度の障害を認める（目安として、IQ35未満やほぼ寝たきりの状態）(4)

V 現在の臓器障害に関する評価（以下の中からいずれか1つを選択する）

a. 肝臓、腎臓、心臓などに機能障害がない (0)

b. 肝臓、腎臓、心臓などに軽度機能障害がある（目安として、それぞれの臓器異常による検査異常を認めるもの）(1)

c. 肝臓、腎臓、心臓などに中等度機能障害がある（目安として、それぞれの臓器異常による症状を認めるもの）(2)

d. 肝臓、腎臓、心臓などに重度機能障害がある、あるいは移植医療が必要である（目安として、それぞれの臓器の機能不全を認めるもの）(4)

VI 生活の自立・介助などの状況（以下の中からいずれか1つを選択する）

a. 自立した生活が可能 (0)

b. 何らかの介助が必要 (1)

c. 日常生活の多くで介助が必要 (2)

d. 生命維持医療が必要 (4)

■ 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. 気管切開孔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	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 軽度介助	<input type="checkbox"/> 部分介助
整容	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	
トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
入浴	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	
歩行	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 軽度介助	<input type="checkbox"/> 部分介助
階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 不能
着替え	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助

1703-0323-000-06

1703-0323-000-07

医療機関名	
指定医番号	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>
医療機関所在地	
電話番号	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> *ハイフンを除き、左詰めで記入
医師の氏名	印 ※自筆または押印のこと
記載年月日	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月 <input type="text"/> <input type="text"/> 日

・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限ります。）

・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か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及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。

・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

1703-0323-000-08

臨床調査個人票  新規  更新

324-1 メチルグルタコン酸尿症 (I型)

■ 行政記載済

受給者番号           判定結果  認定  不認定

■ 基本情報

姓 (かな)	<input type="text"/>	名 (かな)	<input type="text"/>
姓 (漢字)	<input type="text"/>	名 (漢字)	<input type="text"/>
郵便番号	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>		
住所	<input type="text"/>		
生年月日	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月 <input type="text"/> <input type="text"/> 日	*以降、数字は右詰めで記入	
性別	<input type="checkbox"/> 1. 男	<input type="checkbox"/> 2. 女	
出生市区町村	<input type="text"/>		
出生時氏名 (変更のある場合)	姓 (かな) <input type="text"/>	名 (かな) <input type="text"/>	
	姓 (漢字) <input type="text"/>	名 (漢字) <input type="text"/>	
家族歴	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明		
	発症者続柄		
	<input type="checkbox"/> 1. 父 <input type="checkbox"/> 2. 母 <input type="checkbox"/> 3. 子 <input type="checkbox"/> 4. 同胞 (男性)		
	<input type="checkbox"/> 5. 同胞 (女性) <input type="checkbox"/> 6. 祖父 (父方) <input type="checkbox"/> 7. 祖母 (父方)		
	<input type="checkbox"/> 8. 祖父 (母方) <input type="checkbox"/> 9. 祖母 (母方) <input type="checkbox"/> 10. いとこ		
	<input type="checkbox"/> 11. その他 *11を選択した場合、以下に記入		
続柄	<input type="text"/>		
発症年月	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月		

1703-0324-001-01

社会保障	
介護認定	<input type="checkbox"/> 1. 要介護 <input type="checkbox"/> 2. 要支援 <input type="checkbox"/> 3. なし
要介護度	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5
生活状況	
移動の程度	<input type="checkbox"/> 1. 歩き回ることには問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 寝たきりである
身の回りの管理	<input type="checkbox"/> 1. 洗面や着替えに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 自分でできない
ふだんの活動	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 行うことができない
痛み/不快感	<input type="checkbox"/> 1. ない <input type="checkbox"/> 2. 中程度ある <input type="checkbox"/> 3. ひどい
不安/ふさぎ込み	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. 中程度 <input type="checkbox"/> 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. 症状

1. 小児期以下の症状を呈する	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 発語の遅れ <input type="checkbox"/> 急性脳症 <input type="checkbox"/> 運動発達遅滞	
2. 成人期以下の症状を呈する	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 認知症 <input type="checkbox"/> 小脳失調 <input type="checkbox"/> 視神経萎縮	

B. 検査所見 \*小数字も1文字として記入する

1. 代謝性アシドーシス、低カルニチン血症、低血糖	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 頭部 MRI	
基底核病変	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
白質脳症	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
3. アシルカルニチン分析	
CS-0H の上昇	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明

1703-0324-001-02

■ 治療その他

薬物療法	
カルニチン補充	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
その他	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
薬物名	
治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
治療	
ロイシン制限食	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
その他	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
治療名	
治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明

■ 重症度分類に関する事項

先天性代謝異常症の重症度評価    I~VI    合計   点

総合評価 (以下の I~VI の各評価および総点数をもとに☑を記入する)

重症 (4点の項目が1つでもある場合)

重症 (2点以上の項目があり、かつ加点した総点数が6点以上の場合)

中等症 (加点した総点数が3~6点の場合)

軽症 (加点した総点数が0~2点の場合)

I 薬物などの治療状況 (以下の中からいずれか1つを選択する)

a. 治療を要しない (0)

b. 対症療法のために何らかの薬物を用いた治療を継続している (1)

c. 疾患特異的な薬物治療が中断できない (2)

d. 急性発作時に呼吸管理、血液浄化を必要とする (4)

1703-0324-001-04

4. 尿有機酸分析	
メチルグルタコン酸、メチルグルタル酸、ヒドロキシイソ吉草酸の著明な排泄増加	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。     1. 全て除外可     2. 除外不可     3. 不明  
除外できた疾病には☑を記入する。

メチルグルタコン酸尿症 (II 型)     メチルグルタコン酸尿症 (III 型)

3-メチルクロトニル CoA カルボキシラーゼ欠損症     3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症

D. 遺伝学的検査

1. 遺伝子検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
<input type="checkbox"/> AIII 遺伝子の両アレルに機能喪失型変異	
2. 酵素活性測定: 線維芽細胞またはリンパ球などを用いてメチルグルタコン CoA ヒドラーゼ酵素活性の低下を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明

<診断のカテゴリー>

Definite : Aの1、2のいずれかを認め、Cの鑑別すべき疾患を除外でき、Bの4もしくはDの1もしくはDの2を認めたもの

Probable : Aの1、2のいずれかを認め、Cの鑑別すべき疾患を除外でき、Bの3を認めたもの

いずれにも該当しない

症状の概要、経過、特記すべき事項など \*250文字以内かつ7行以内

1703-0324-001-03

II 食事栄養治療の状況 (以下の中からいずれか1つを選択する)
<input type="checkbox"/> a. 食事制限など特に必要がない (0)
<input type="checkbox"/> b. 軽度の食事制限あるいは一時的な食事制限が必要である (1)
<input type="checkbox"/> c. 特殊ミルクを継続して使用するなどの中程度の食事療法が必要である (2)
<input type="checkbox"/> d. 特殊ミルクを継続して使用するなどの疾患特異的な負荷の強い(厳格な)食事療法の継続が必要である (4)
<input type="checkbox"/> e. 経管栄養が必要である (4)
III 酵素欠損などの代謝障害に直接関連した検査 (画像を含む) の所見 (以下の中からいずれか1つを選択する)
<input type="checkbox"/> a. 特に異常を認めない (0)
<input type="checkbox"/> b. 軽度の異常値が継続している (目安として正常範囲から1.5SDの逸脱) (1)
<input type="checkbox"/> c. 中等度以上の異常値が継続している (目安として1.5SD~2.0SDの逸脱) (2)
<input type="checkbox"/> d. 高度の異常値が持続している (目安として2.0SD以上の逸脱) (3)
IV 現在の精神運動発達遅滞、神経症状、筋力低下についての評価 (以下の中からいずれか1つを選択する)
<input type="checkbox"/> a. 異常を認めない (0)
<input type="checkbox"/> b. 軽度の障害を認める (目安として、IQ70 未満や補助具などを用いた自立歩行が可能な程度の障害) (1)
<input type="checkbox"/> c. 中程度の障害を認める (目安として、IQ50 未満や自立歩行が不可能な程度の障害) (2)
<input type="checkbox"/> d. 高度の障害を認める (目安として、IQ35 未満やほぼ寝たきりの状態) (4)
V 現在の臓器障害に関する評価 (以下の中からいずれか1つを選択する)
<input type="checkbox"/> a. 肝臓、腎臓、心臓などに機能障害がない (0)
<input type="checkbox"/> b. 肝臓、腎臓、心臓などに軽度機能障害がある (目安として、それぞれの臓器異常による検査異常を認めるもの) (1)
<input type="checkbox"/> c. 肝臓、腎臓、心臓などに中等度機能障害がある (目安として、それぞれの臓器異常による症状を認めるもの) (2)
<input type="checkbox"/> d. 肝臓、腎臓、心臓などに重度機能障害がある、あるいは移植医療が必要である (目安として、それぞれの臓器の機能不全を認めるもの) (4)
VI 生活の自立・介助などの状況 (以下の中からいずれか1つを選択する)
<input type="checkbox"/> a. 自立した生活が可能 (0)
<input type="checkbox"/> b. 何らかの介助が必要 (1)
<input type="checkbox"/> c. 日常生活の多くで介助が必要 (2)
<input type="checkbox"/> d. 生命維持医療が必要 (4)

1703-0324-001-05

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり		
開始時期	西暦	年	月
離脱の見込み	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし		
種類	<input type="checkbox"/> 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 <input type="checkbox"/> 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	<input type="checkbox"/> 1. 間欠的施行 <input type="checkbox"/> 2. 夜間に継続的に施行 <input type="checkbox"/> 3. 一日中施行 <input type="checkbox"/> 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	整容	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助/不可能
	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	入浴	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助/不可能
	歩行	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能
	着替え	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助

医療機関名	
指定医番号	□□□□□□□□□□
医療機関所在地	
電話番号	□□□□□□□□□□ *ハイフンを除き、左詰めで記入
医師の氏名	印 ※自筆または押印のこと
記載年月日	西暦 □□□□年 □□月 □□日

・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。(ただし、当該疾病的経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。)  
 ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か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及び重症度分類等について」(平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。  
 ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

1703-0324-001-06

1703-0324-001-07

臨床調査個人票  新規  更新

324-2 メチルグルタコン酸尿症 (II型)

■ 行政記載欄

受給者番号 □□□□□□□□□□ 判定結果  認定  不認定

■ 基本情報

姓 (かな)		名 (かな)	
姓 (漢字)		名 (漢字)	
郵便番号	□□□□□□□□		
住所			
生年月日	西暦	年	月
性別	<input type="checkbox"/> 1. 男 <input type="checkbox"/> 2. 女		
出生市区町村			
出生時氏名 (変更のある場合)	姓 (かな)		名 (かな)
	姓 (漢字)		名 (漢字)
家族歴	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明		
	発症者続柄		
	<input type="checkbox"/> 1. 父 <input type="checkbox"/> 2. 母 <input type="checkbox"/> 3. 子 <input type="checkbox"/> 4. 同胞 (男性)		
	<input type="checkbox"/> 5. 同胞 (女性) <input type="checkbox"/> 6. 祖父 (父方) <input type="checkbox"/> 7. 祖母 (父方)		
	<input type="checkbox"/> 8. 祖父 (母方) <input type="checkbox"/> 9. 祖母 (母方) <input type="checkbox"/> 10. いとこ		
	<input type="checkbox"/> 11. その他 *11を選択の場合、以下に記入		
発症年月	西暦	年	月

社会保障	
介護認定	<input type="checkbox"/> 1. 要介護 <input type="checkbox"/> 2. 要支援 <input type="checkbox"/> 3. なし
要介護度	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5
生活状況	
移動の程度	<input type="checkbox"/> 1. 歩き回るのに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 寝たきりである
身の回りの管理	<input type="checkbox"/> 1. 洗面や着替えに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 自分でできない
ふだんの活動	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 行うことができない
痛み/不快感	<input type="checkbox"/> 1. ない <input type="checkbox"/> 2. 中程度ある <input type="checkbox"/> 3. ひどい
不安/ふさぎ込み	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. 中程度 <input type="checkbox"/> 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. 症状

1. 心筋症、緻密化障害	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 乳幼児期までに心不全症状の顕在化 <input type="checkbox"/> 緻密化障害	<input type="checkbox"/> 心内臓線維性変化 <input type="checkbox"/> 心腔亢進
2. 周期性好中球減少	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 軽度 <input type="checkbox"/> 中度 <input type="checkbox"/> 重度	
3. 骨格筋ミオパチー：近位筋を中心とした軽度から中程度の筋力低下	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
4. 低身長：-3SDから-2SDまで	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明

1703-0324-002-01

1703-0324-002-02

**B. 検査所見** \*小数字も1文字として記入する

1. 心エコー	
拡張型心筋症	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
心室壁肥厚	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 周期性好中球減少、骨髄検査での骨髄球の段階で成熟停止	
	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
3. 骨格筋生検	
I 線維に脂肪滴の沈着	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
4. 尿有機酸分析	
メチルグルタコン酸、メチルグルタル酸の軽度から中等度の排泄増加	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明

**C. 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。	<input type="checkbox"/> 1. 全て除外可 <input type="checkbox"/> 2. 除外不可 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> メチルグルタコン酸尿症 (I型) <input type="checkbox"/> メチルグルタコン酸尿症 (III型)	
<input type="checkbox"/> 特発性心筋症 <input type="checkbox"/> 慢性好中球減少症	

**D. 遺伝学的検査**

遺伝子検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
<input type="checkbox"/> TAZ 遺伝子に機能喪失型変異	
カルジオリピン分析: ろ紙血、血小板、網膜芽細胞を用いてL4-カルジオリピンの低下を検出	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明

**<診断のカテゴリ>**

<input type="checkbox"/> Definite: Aの1、2、3、Bの4のうち3つ以上を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外でき、Dのいずれかを認めたもの
<input type="checkbox"/> Probable: Aの1、2、3、Bの4のうち3つ以上を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外したもの
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

**症状の概要、経過、特記すべき事項など** \*250文字以内かつ7行以内

1703-0324-002-03

**治療その他**

薬物療法	
利尿剤	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
	治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
ACE 阻害剤	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
	治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
β 遮断薬	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
	治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
G-CSF	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
	治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
その他	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
	薬物名
	治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
治療	
心移植	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
	治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
その他	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
	治療名
	治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明

1703-0324-002-04

**■ 重症度分類に関する事項**

先天性代謝異常症の重症度評価 I~VI 合計  点

総合評価 (以下の1~VIの各評価および総点数をもとに☑を記入する)

重症 (4点の項目が1つでもある場合)

重症 (2点以上の項目があり、かつ加点した総点数が6点以上の場合)

中等症 (加点した総点数が3~6点の場合)

軽症 (加点した総点数が0~2点の場合)

I 薬物などの治療状況 (以下の中からいずれか1つを選択する)

a. 治療を要しない (0)

b. 対症療法のために何らかの薬物を用いた治療を継続している (1)

c. 疾患特異的な薬物治療が中断できない (2)

d. 急性発作時に呼吸管理、血液浄化を必要とする (4)

II 食事栄養治療の状況 (以下の中からいずれか1つを選択する)

a. 食事制限など特に必要がない (0)

b. 軽度の食事制限あるいは一時的な食事制限が必要である (1)

c. 特殊ミルクを継続して使用するなどの中程度の食事療法が必要である (2)

d. 特殊ミルクを継続して使用するなどの疾患特異的な負荷の強い (厳格な) 食事療法の継続が必要である (4)

e. 経管栄養が必要である (4)

III 酵素欠損などの代謝障害に直接関連した検査 (画像を含む) の所見 (以下の中からいずれか1つを選択する)

a. 特に異常を認めない (0)

b. 軽度の異常値が継続している (目安として正常範囲から1.5SDの逸脱) (1)

c. 中等度以上の異常値が継続している (目安として1.5SD~2.0SDの逸脱) (2)

d. 高度の異常値が継続している (目安として2.0SD以上の逸脱) (3)

IV 現在の精神運動発達遅滞、神経症状、筋力低下についての評価 (以下の中からいずれか1つを選択する)

a. 異常を認めない (0)

b. 軽度の障害を認める (目安として、IQ70未満や補助具などを用いた自立歩行が可能な程度の障害) (1)

c. 中等度の障害を認める (目安として、IQ50未満や自立歩行が不可能な程度の障害) (2)

d. 高度の障害を認める (目安として、IQ35未満やほぼ寝たきりの状態) (4)

1703-0324-002-05

V 現在の臓器障害に関する評価 (以下の中からいずれか1つを選択する)

a. 肝臓、腎臓、心臓などに機能障害がない (0)

b. 肝臓、腎臓、心臓などに軽度機能障害がある (目安として、それぞれの臓器異常による検査異常を認めるもの) (1)

c. 肝臓、腎臓、心臓などに中等度機能障害がある (目安として、それぞれの臓器異常による症状を認めるもの) (2)

d. 肝臓、腎臓、心臓などに重度機能障害がある、あるいは移植医療が必要である (目安として、それぞれの臓器の機能不全を認めるもの) (4)

VI 生活の自立・介助などの状況 (以下の中からいずれか1つを選択する)

a. 自立した生活が可能 (0)

b. 何らかの介助が必要 (1)

c. 日常生活の多くで介助が必要 (2)

d. 生命維持医療が必要 (4)

**■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)**

使用の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり
開始時期	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月
離脱の見込み	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
種類	<input type="checkbox"/> 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 <input type="checkbox"/> 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器
施行状況	<input type="checkbox"/> 1. 間欠的施行 <input type="checkbox"/> 2. 夜間に継続的に施行 <input type="checkbox"/> 3. 一日中施行 <input type="checkbox"/> 4. 現在は未施行

1703-0324-002-06

生活状況	食事	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助		
	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 軽度介助	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助	
	整容	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助/不可能			
	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助		
	入浴	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助/不可能			
	歩行	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 軽度介助	<input type="checkbox"/> 部分介助		<input type="checkbox"/> 全介助
	階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 不能		
	着替え	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助		
	排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助		
	排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助		

医療機関名	
指定医番号	<input type="text"/>
医療機関所在地	
電話番号	<input type="text"/> *ハイフンを除き、左詰めで記入
医師の氏名	<input type="text"/> 印 ※自筆または押印のこと
記載年月日	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月 <input type="text"/> 日

・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。(ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限ります。)  
 ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か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及び重症度分類等について」(平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。  
 ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

1703-0324-002-07

社会保障	
介護認定	<input type="checkbox"/> 1. 要介護 <input type="checkbox"/> 2. 要支援 <input type="checkbox"/> 3. なし
要介護度	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5
生活状況	
移動の程度	<input type="checkbox"/> 1. 歩き回るのに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 寝たきりである
身の回りの管理	<input type="checkbox"/> 1. 洗面や着替えに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 自分でできない
ふだんの活動	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 行うことができない
痛み/不快感	<input type="checkbox"/> 1. ない <input type="checkbox"/> 2. 中程度ある <input type="checkbox"/> 3. ひどい
不安/ふさぎ込み	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. 中程度 <input type="checkbox"/> 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. 症状

1. 乳児期からの両側視神経萎縮	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 小児期後期から以下を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 舞踏病様運動 <input type="checkbox"/> 痙攣 <input type="checkbox"/> 失調	
3. 車椅子の使用	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
4. 軽度の認知症	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明

B. 検査所見 \*小数字も1文字として記入する

1. 眼底検査において視神経萎縮が見られる	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 視覚誘発電位 (VEP) の潜時に延長が見られる	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
3. 網膜電図 (ERG) 検査は正常である	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
4. 尿有機酸分析	
メチルグルタコン酸、メチルグルタル酸の軽度から中等度の排泄増加	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明

1703-0324-003-02

臨床調査個人票  新規  更新

324-3 メチルグルタコン酸尿症

(III型)

■ 行政記載欄

受給者番号	<input type="text"/>	判定結果	<input type="checkbox"/> 認定 <input type="checkbox"/> 不認定
-------	----------------------	------	--

■ 基本情報

姓 (かな)	<input type="text"/>	名 (かな)	<input type="text"/>	
姓 (漢字)	<input type="text"/>	名 (漢字)	<input type="text"/>	
郵便番号	<input type="text"/>			
住所	<input type="text"/>			
生年月日	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月 <input type="text"/> 日	*以降、数字は右詰めで記入		
性別	<input type="checkbox"/> 1. 男 <input type="checkbox"/> 2. 女			
出生市区町村	<input type="text"/>			
出生時氏名 (変更のある場合)	姓 (かな)	<input type="text"/>	名 (かな)	<input type="text"/>
	姓 (漢字)	<input type="text"/>	名 (漢字)	<input type="text"/>
家族歴	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明			
	発症者続柄			
	<input type="checkbox"/> 1. 父 <input type="checkbox"/> 2. 母 <input type="checkbox"/> 3. 子 <input type="checkbox"/> 4. 同胞 (男性)			
	<input type="checkbox"/> 5. 同胞 (女性) <input type="checkbox"/> 6. 祖父 (父方) <input type="checkbox"/> 7. 祖母 (父方)			
	<input type="checkbox"/> 8. 祖父 (母方) <input type="checkbox"/> 9. 祖母 (母方) <input type="checkbox"/> 10. いとこ			
	<input type="checkbox"/> 11. その他 *11を選択の場合、以下に記入			
	続柄 <input type="text"/>			
	発症年月 西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月			

1703-0324-003-01

C. 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。	<input type="checkbox"/> 1. 全て除外可 <input type="checkbox"/> 2. 除外不可 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> メチルグルタコン酸尿症 (I型) <input type="checkbox"/> メチルグルタコン酸尿症 (II型)	
<input type="checkbox"/> 先天性視神経萎縮 <input type="checkbox"/> レーバー遺伝性視神経症	

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
<input type="checkbox"/> OPC3 遺伝子の両アレルに機能喪失型変異	

<診断のカテゴリ>

<input type="checkbox"/> Definite: Aの1、2およびBの4の全てを満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外でき、Dを認めたもの
<input type="checkbox"/> Probable: Aの1、2およびBの4の全てを満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外したもの
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

症状の概要、経過、特記すべき事項など \*250文字以内かつ7行以内

<input type="text"/>
----------------------

■ 治療その他

薬物療法	
薬物療法	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
	薬物名 <input type="text"/>
治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
治療	
治療	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
	治療名 <input type="text"/>
治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明

1703-0324-003-03

■ 重症度分類に関する事項

先天性代謝異常症の重症度評価 I～VI 合計   点

総合評価（以下のI～VIの各評価および総点数をもとに☑を記入する）
<input type="checkbox"/> 重症（4点の項目が1つでもある場合）
<input type="checkbox"/> 重症（2点以上の項目があり、かつ加点した総点数が6点以上の場合）
<input type="checkbox"/> 中等症（加点した総点数が3～6点の場合）
<input type="checkbox"/> 軽症（加点した総点数が0～2点の場合）

I 薬物などの治療状況（以下の中からいずれか1つを選択する）
<input type="checkbox"/> a. 治療を要しない (0)
<input type="checkbox"/> b. 対症療法のために何らかの薬物を用いた治療を継続している (1)
<input type="checkbox"/> c. 疾患特異的な薬物治療が中断できない (2)
<input type="checkbox"/> d. 急性発作時に呼吸管理、血液浄化を必要とする (4)

II 食事栄養治療の状況（以下の中からいずれか1つを選択する）
<input type="checkbox"/> a. 食事制限など特に必要がない (0)
<input type="checkbox"/> b. 軽度の食事制限あるいは一時的な食事制限が必要である (1)
<input type="checkbox"/> c. 特殊ミルクを継続して使用するなどの中程度の食事療法が必要である (2)
<input type="checkbox"/> d. 特殊ミルクを継続して使用するなどの疾患特異的な負荷の強い（厳格な）食事療法の継続が必要である (4)
<input type="checkbox"/> e. 経管栄養が必要である (4)

III 酵素欠損などの代謝障害に直接関連した検査（画像を含む）の所見（以下の中からいずれか1つを選択する）
<input type="checkbox"/> a. 特に異常を認めない (0)
<input type="checkbox"/> b. 軽度の異常値が継続している（目安として正常範囲から1.5SDの逸脱） (1)
<input type="checkbox"/> c. 中等度以上の異常値が継続している（目安として1.5SD～2.0SDの逸脱） (2)
<input type="checkbox"/> d. 高度の異常値が継続している（目安として2.0SD以上の逸脱） (3)

IV 現在の精神運動発達遅滞、神経症状、筋力低下についての評価（以下の中からいずれか1つを選択する）
<input type="checkbox"/> a. 異常を認めない (0)
<input type="checkbox"/> b. 軽度の障害を認める （目安として、IQ70未満や補助具などを用いた自立歩行が可能な程度の障害） (1)
<input type="checkbox"/> c. 中程度の障害を認める（目安として、IQ50未満や自立歩行が不可能な程度の障害） (2)
<input type="checkbox"/> d. 高度の障害を認める（目安として、IQ35未満やほぼ寝たきりの状態） (4)
V 現在の臓器障害に関する評価（以下の中からいずれか1つを選択する）
<input type="checkbox"/> a. 肝臓、腎臓、心臓などに機能障害がない (0)
<input type="checkbox"/> b. 肝臓、腎臓、心臓などに軽度機能障害がある （目安として、それぞれの臓器異常による検査異常を認めるもの） (1)
<input type="checkbox"/> c. 肝臓、腎臓、心臓などに中等度機能障害がある （目安として、それぞれの臓器異常による症状を認めるもの） (2)
<input type="checkbox"/> d. 肝臓、腎臓、心臓などに重度機能障害がある、あるいは移植医療が必要である （目安として、それぞれの臓器の機能不全を認めるもの） (4)
VI 生活の自立・介助などの状況（以下の中からいずれか1つを選択する）
<input type="checkbox"/> a. 自立した生活が可能 (0)
<input type="checkbox"/> b. 何らかの介助が必要 (1)
<input type="checkbox"/> c. 日常生活の多くで介助が必要 (2)
<input type="checkbox"/> d. 生命維持医療が必要 (4)

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり
開始時期	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
離脱の見込み	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
種類	<input type="checkbox"/> 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 <input type="checkbox"/> 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器
施行状況	<input type="checkbox"/> 1. 間欠的施行 <input type="checkbox"/> 2. 夜間に継続的に施行 <input type="checkbox"/> 3. 一日中施行 <input type="checkbox"/> 4. 現在は未施行

1703-0324-003-04

1703-0324-003-05

生活状況	食事	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 軽度介助	<input type="checkbox"/> 部分介助
	整容	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	
	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
	入浴	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	
	歩行	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 軽度介助	<input type="checkbox"/> 部分介助
	階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 不能
	着替え	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
	排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
	排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助

医療機関名	
指定医番号	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>
医療機関所在地	
電話番号	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> *ハイフンを除き、左詰めで記入
医師の氏名	印 ※自筆または押印のこと
記載年月日	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月 <input type="text"/> <input type="text"/> 日

・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限ります。）  
 ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か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及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。  
 ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

臨床調査個人票

新規  更新

325-1 遺伝性自己炎症疾患 (NLRC4異常症)

■ 行政記載欄

受給者番号	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	判定結果	<input type="checkbox"/> 認定 <input type="checkbox"/> 不認定
-------	--	------	--

■ 基本情報

姓 (かな)	<input type="text"/>	名 (かな)	<input type="text"/>	
姓 (漢字)	<input type="text"/>	名 (漢字)	<input type="text"/>	
郵便番号	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>			
住所	<input type="text"/>			
生年月日	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月 <input type="text"/> <input type="text"/> 日	*以降、数字は右詰めで記入		
性別	<input type="checkbox"/> 1. 男 <input type="checkbox"/> 2. 女			
出生市区町村	<input type="text"/>			
出生時氏名 (変更のある場合)	姓 (かな)	<input type="text"/>	名 (かな)	<input type="text"/>
	姓 (漢字)	<input type="text"/>	名 (漢字)	<input type="text"/>
家族歴	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明 発症者続柄 <input type="checkbox"/> 1. 父 <input type="checkbox"/> 2. 母 <input type="checkbox"/> 3. 子 <input type="checkbox"/> 4. 同胞 (男性) <input type="checkbox"/> 5. 同胞 (女性) <input type="checkbox"/> 6. 祖父 (父方) <input type="checkbox"/> 7. 祖母 (父方) <input type="checkbox"/> 8. 祖父 (母方) <input type="checkbox"/> 9. 祖母 (母方) <input type="checkbox"/> 10. いとこ <input type="checkbox"/> 11. その他 *11を選択の場合、以下に記入			
	続柄	<input type="text"/>		
	発症年月	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月		

1703-0324-003-06

1703-0325-001-01

社会保障	
介護認定	<input type="checkbox"/> 1. 要介護 <input type="checkbox"/> 2. 要支援 <input type="checkbox"/> 3. なし
要介護度	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5
生活状況	
移動の程度	<input type="checkbox"/> 1. 歩き回るのが問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 寝たきりである
身の回りの管理	<input type="checkbox"/> 1. 洗面や着替えに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 自分でできない
ふだんの活動	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 行うことができない
痛み/不快感	<input type="checkbox"/> 1. ない <input type="checkbox"/> 2. 中程度ある <input type="checkbox"/> 3. ひどい
不安/ふさぎ込み	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. 中程度 <input type="checkbox"/> 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. 症状

1. 紅斑、蕁麻疹様発疹	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 発熱	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
3. 持続する下痢などの腸炎症状	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 乳児期発症腸炎 <input type="checkbox"/> 炎症性腸炎	
4. その他の症状	<input type="checkbox"/> 慢性炎症 <input type="checkbox"/> 進行性の臓器障害 <input type="checkbox"/> 関節炎 <input type="checkbox"/> 関節痛

B. 検査所見 \*小数字も1文字として記入する

1. 炎症所見：陽性	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 血清 IL-18：高値	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
3. マクロファージ活性化症候群	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明

C. 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。	<input type="checkbox"/> 1. 全て除外可 <input type="checkbox"/> 2. 除外不可 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 他の自己炎症性疾患 <input type="checkbox"/> 全身型若年性特発性関節炎 <input type="checkbox"/> 慢性感染症	
<input type="checkbox"/> 炎症性腸疾患 <input type="checkbox"/> 家族性血球貪食性リンパ組織球症 <input type="checkbox"/> X連鎖性リンパ増殖症	
<input type="checkbox"/> リウマチ・膠原病疾患	

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
<input type="checkbox"/> NLRCA      ( <input type="checkbox"/> 疾患関連変異あり <input type="checkbox"/> 疾患関連変異なし )	
備考	NLRP3モザイク検査の結果

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> Definite : Aの1~3のうち2項目+Bの1~3のうち2項目を満たし+Dを満たし+Cを全て除外できるもの
<input type="checkbox"/> Probable 1 : Aの1~3のうち2項目+Bの1~3のうち1項目を満たし+Dを満たし+Cを全て除外できるもの
<input type="checkbox"/> Probable 2 : Aの1~3のうち1項目+Bの1~3のうち2項目を満たし+Dを満たし+Cを全て除外できるもの
<input type="checkbox"/> Probable 3 : Aの1~3のうち1項目+Bの1~3のうち1項目を満たし+Dを満たし+Cを全て除外できるもの
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

症状の概要、経過、特記すべき事項など \*250文字以内かつ7行以内

--

1703-0325-001-02

1703-0325-001-03

■ 治療その他

薬物療法	
抗IL-1製剤	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施 治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
その他	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施 薬物名 治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明

■ 重症度分類に関する事項

Barthel Index	
食事	<input type="checkbox"/> 1. 自立、自動具などの装着可、標準的時間内に食べ終える (10点) <input type="checkbox"/> 2. 部分介助 (たとえば、おかずを切って細かくしてもらう) (5点) <input type="checkbox"/> 3. 全介助 (0点)
車椅子からベッドへの移動	<input type="checkbox"/> 1. 自立、ブレーキ、フットレストの操作も含む(歩行自立も含む) (15点) <input type="checkbox"/> 2. 軽度の部分介助または監視を要する (10点) <input type="checkbox"/> 3. 座ることは可能であるがほぼ全介助 (5点) <input type="checkbox"/> 4. 全介助または不可能 (0点)
整容	<input type="checkbox"/> 1. 自立 (洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り) (5点) <input type="checkbox"/> 2. 部分介助または不可能 (0点)
トイレ動作	<input type="checkbox"/> 1. 自立 (衣服の操作、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洗浄も含む) (10点) <input type="checkbox"/> 2. 部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する (5点) <input type="checkbox"/> 3. 全介助または不可能 (0点)
入浴	<input type="checkbox"/> 1. 自立 (5点) <input type="checkbox"/> 2. 部分介助または不可能 (0点)
歩行	<input type="checkbox"/> 1. 45m以上の歩行、補装具 (車椅子、歩行器は除く) の使用の有無は問わず (15点) <input type="checkbox"/> 2. 45m以上の介助歩行、歩行器の使用を含む (10点) <input type="checkbox"/> 3. 歩行不能の場合、車椅子にて45m以上の操作可能 (5点) <input type="checkbox"/> 4. 上記以外 (0点)

階段昇降	<input type="checkbox"/> 1. 自立、手すりなどの使用の有無は問わない (10点) <input type="checkbox"/> 2. 介助または監視を要する (5点) <input type="checkbox"/> 3. 不能 (0点)
着替え	<input type="checkbox"/> 1. 自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む (10点) <input type="checkbox"/> 2. 部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分で行える (5点) <input type="checkbox"/> 3. 上記以外 (0点)
排便コントロール	<input type="checkbox"/> 1. 失禁なし、洗腸、坐薬の取り扱いも可能 (10点) <input type="checkbox"/> 2. ときに失禁あり、洗腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む (5点) <input type="checkbox"/> 3. 上記以外 (0点)
排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 1. 失禁なし、尿管の取り扱いも可能 (10点) <input type="checkbox"/> 2. ときに失禁あり、尿管の取り扱いに介助を要する者も含む (5点) <input type="checkbox"/> 3. 上記以外 (0点)
合計点数	<input type="text"/> /100点

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり
開始時期	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月
離脱の見込み	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
種類	<input type="checkbox"/> 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 <input type="checkbox"/> 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器
施行状況	<input type="checkbox"/> 1. 間欠的施行 <input type="checkbox"/> 2. 夜間に継続的に施行 <input type="checkbox"/> 3. 一日中施行 <input type="checkbox"/> 4. 現在は未施行

1703-0325-001-04

1703-0325-001-05

生活状況	食事	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 軽度介助	
		<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助	
	整容	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	
	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
	入浴	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	
	歩行	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 軽度介助	
		<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助	
	階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 不能
	着替え	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
	排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
	排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助

医療機関名	
指定医番号	<input type="text"/>
医療機関所在地	
電話番号	<input type="text"/> *ハイフンを除き、左詰めで記入
医師の氏名	<input type="text"/> 印 ※自筆または押印のこと
記載年月日	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月 <input type="text"/> 日

・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。(ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限ります。)

・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か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及び重症度分類等について」(平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。

・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

1703-0325-001-06

社会保障	
介護認定	<input type="checkbox"/> 1. 要介護 <input type="checkbox"/> 2. 要支援 <input type="checkbox"/> 3. なし
要介護度	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5
生活状況	
移動の程度	<input type="checkbox"/> 1. 歩き回るのに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 寝たきりである
身の回りの管理	<input type="checkbox"/> 1. 洗面や着替えに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 自分でできない
ふだんの活動	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 行うことができない
痛み/不快感	<input type="checkbox"/> 1. ない <input type="checkbox"/> 2. 程度ある <input type="checkbox"/> 3. ひどい
不安/ふさぎ込み	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. 中程度 <input type="checkbox"/> 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. 症状

1. 繰り返す発熱	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 蕁麻疹やレイノー症状などの皮膚症状	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
3. 麻痺や痺れなどの神経症状	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
4. 眼症状	<input type="checkbox"/> 中心静脈閉塞 <input type="checkbox"/> 視神経萎縮 <input type="checkbox"/> 第3脳神経麻痺
5. その他の症状	<input type="checkbox"/> 胃腸炎症状 <input type="checkbox"/> 高血圧 <input type="checkbox"/> 腎障害 <input type="checkbox"/> 筋肉痛
6. 合併症	<input type="checkbox"/> 慢性炎症 <input type="checkbox"/> 進行性の臓器障害 <input type="checkbox"/> 血管炎による脳梗塞や神経障害 <input type="checkbox"/> 視力障害 <input type="checkbox"/> 臓器梗塞による腎症

1703-0325-002-02

臨床調査個人票  新規  更新

325-2 遺伝性自己炎症疾患  
(ADA2欠損症)

■ 行政記載欄

受給者番号	<input type="text"/>	判定結果	<input type="checkbox"/> 認定 <input type="checkbox"/> 不認定
-------	----------------------	------	--

■ 基本情報

姓(かな)	<input type="text"/>	名(かな)	<input type="text"/>	
姓(漢字)	<input type="text"/>	名(漢字)	<input type="text"/>	
郵便番号	<input type="text"/>			
住所	<input type="text"/>			
生年月日	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月 <input type="text"/> 日	*以降、数字は右詰めで記入		
性別	<input type="checkbox"/> 1. 男 <input type="checkbox"/> 2. 女			
出生市区町村	<input type="text"/>			
出生時氏名 (変更のある場合)	姓(かな)	<input type="text"/>	名(かな)	<input type="text"/>
	姓(漢字)	<input type="text"/>	名(漢字)	<input type="text"/>
家族歴	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明			
	発症者続柄			
	<input type="checkbox"/> 1. 父	<input type="checkbox"/> 2. 母	<input type="checkbox"/> 3. 子	<input type="checkbox"/> 4. 同胞(男性)
	<input type="checkbox"/> 5. 同胞(女性)	<input type="checkbox"/> 6. 祖父(父方)	<input type="checkbox"/> 7. 祖母(父方)	
	<input type="checkbox"/> 8. 祖父(母方)	<input type="checkbox"/> 9. 祖母(母方)	<input type="checkbox"/> 10. いとこ	
<input type="checkbox"/> 11. その他 *11を選択の場合、以下に記入				
続柄	<input type="text"/>			
発症年月	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月			

1703-0325-002-01

B. 検査所見 \*小数点も1文字として記入する

1. 画像検査: 虚血性(時に出血性) 梗塞や動脈瘤	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 組織検査: 血管炎	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
3. ADA2 活性検査: 血漿中 ADA2 酵素活性の明らかな低下	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明

C. 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。	<input type="checkbox"/> 1. 全て除外可 <input type="checkbox"/> 2. 除外不可 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 他の自己炎症性疾患 <input type="checkbox"/> 全身型若年性特発性関節炎 <input type="checkbox"/> 慢性感染症	
<input type="checkbox"/> ベーチェット病 <input type="checkbox"/> 高安動脈炎 <input type="checkbox"/> その他の非遺伝性血管炎症候群	

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
<input type="checkbox"/> CECRI 遺伝子に機能喪失型変異を認める ( <input type="checkbox"/> ホモ接合 <input type="checkbox"/> 複合型ヘテロ接合 )	

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> Definite: Aの1~3のうち1項目+Bの1、2のうち1項目を満たし+Bの3またはDを満たし+Cを全て除外できるもの
<input type="checkbox"/> Probable: Aの1~3のうち1項目+Bの3またはDを満たし+Cを全て除外できるもの
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

症状の概要、経過、特記すべき事項など \*250文字以内かつ7行以内

<input type="text"/>
----------------------

1703-0325-002-03



■ 治療その他

薬物療法	
抗TNF療法	<input type="checkbox"/> 1.実施 <input type="checkbox"/> 2.未実施
	治療効果 <input type="checkbox"/> 1.改善 <input type="checkbox"/> 2.不変 <input type="checkbox"/> 3.悪化 <input type="checkbox"/> 4.不明
その他	<input type="checkbox"/> 1.実施 <input type="checkbox"/> 2.未実施
	治療名
	治療効果 <input type="checkbox"/> 1.改善 <input type="checkbox"/> 2.不変 <input type="checkbox"/> 3.悪化 <input type="checkbox"/> 4.不明
治療	
骨髄移植	<input type="checkbox"/> 1.実施 <input type="checkbox"/> 2.未実施
	治療効果 <input type="checkbox"/> 1.改善 <input type="checkbox"/> 2.不変 <input type="checkbox"/> 3.悪化 <input type="checkbox"/> 4.不明
その他	<input type="checkbox"/> 1.実施 <input type="checkbox"/> 2.未実施
	治療名
	治療効果 <input type="checkbox"/> 1.改善 <input type="checkbox"/> 2.不変 <input type="checkbox"/> 3.悪化 <input type="checkbox"/> 4.不明

■ 重症度分類に関する事項

Barthel Index	
食事	<input type="checkbox"/> 1.自立、自助具などの装着可、標準的時間内に食べ終える (10点)
	<input type="checkbox"/> 2.部分介助 (たとえば、おかずを切って細かくしてもらう) (5点)
	<input type="checkbox"/> 3.全介助 (0点)
車椅子からベッドへの移動	<input type="checkbox"/> 1.自立、プレーキ、フットレストの操作も含む(歩行自立も含む) (15点)
	<input type="checkbox"/> 2.軽度の部分介助または監視を要する (10点)
	<input type="checkbox"/> 3.座ることは可能であるがほぼ全介助 (5点)
	<input type="checkbox"/> 4.全介助または不可能 (0点)
整容	<input type="checkbox"/> 1.自立 (洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り) (5点)
	<input type="checkbox"/> 2.部分介助または不可能 (0点)

トイレ動作	<input type="checkbox"/> 1.自立 (衣服の操作、後始末を含む、ポータブルトイレなどを使用している場合はその洗浄も含む) (10点) <input type="checkbox"/> 2.部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する (5点) <input type="checkbox"/> 3.全介助または不可能 (0点)
入浴	<input type="checkbox"/> 1.自立 (5点) <input type="checkbox"/> 2.部分介助または不可能 (0点)
歩行	<input type="checkbox"/> 1.45m以上の歩行、補装具 (車椅子、歩行器は除く) の使用の有無は問わず (15点) <input type="checkbox"/> 2.45m以上の介助歩行、歩行器の使用を含む (10点) <input type="checkbox"/> 3.歩行不能の場合、車椅子にて45m以上の操作可能 (5点) <input type="checkbox"/> 4.上記以外 (0点)
階段昇降	<input type="checkbox"/> 1.自立、手すりなどの使用の有無は問わない (10点) <input type="checkbox"/> 2.介助または監視を要する (5点) <input type="checkbox"/> 3.不能 (0点)
着替え	<input type="checkbox"/> 1.自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む (10点) <input type="checkbox"/> 2.部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分で行える (5点) <input type="checkbox"/> 3.上記以外 (0点)
排便コントロール	<input type="checkbox"/> 1.失禁なし、洗脚、坐薬の取り扱いも可能 (10点) <input type="checkbox"/> 2.ときに失禁あり、洗脚、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む (5点) <input type="checkbox"/> 3.上記以外 (0点)
排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 1.失禁なし、収尿器の取り扱いも可能 (10点) <input type="checkbox"/> 2.ときに失禁あり、収尿器の取り扱いに介助を要する者も含む (5点) <input type="checkbox"/> 3.上記以外 (0点)
合計点数	<input type="text"/> /100点

1703-0325-002-04

1703-0325-002-05

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無	<input type="checkbox"/> 1.あり	
開始時期	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月	
離脱の見込み	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし	
種類	<input type="checkbox"/> 1.気管切開孔を介した人工呼吸器 <input type="checkbox"/> 2.鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器	
施行状況	<input type="checkbox"/> 1.間欠的施行 <input type="checkbox"/> 2.夜間に継続的に施行 <input type="checkbox"/> 3.一日中施行 <input type="checkbox"/> 4.現在は未施行	
生活状況	食事	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	整容	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能
	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	入浴	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能
	歩行	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能
	着替え	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助

医療機関名	
指定医番号	<input type="text"/>
医療機関所在地	
電話番号	<input type="text"/> *ハイフンを除き、左詰めで記入
医師の氏名	印 ※自筆または押印のこと
記載年月日	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月 <input type="text"/> 日

・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。(ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限ります。)  
 ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か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及び重症度分類等について」(平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。  
 ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

1703-0325-002-06

1703-0325-002-07

325-3 遺伝性自己炎症疾患  
(エカルディ・グティエール症候群)

■ 行政記載欄

受給者番号	<input type="text"/>	判定結果	<input type="checkbox"/> 認定 <input type="checkbox"/> 不認定
-------	----------------------	------	--

■ 基本情報

姓 (かな)	<input type="text"/>	名 (かな)	<input type="text"/>
姓 (漢字)	<input type="text"/>	名 (漢字)	<input type="text"/>
郵便番号	<input type="text"/>		
住所	<input type="text"/>		
生年月日	西暦 <input type="text"/>	年 <input type="text"/>	月 <input type="text"/> 日 <input type="text"/> <small>*以降、数字は右詰めで記入</small>
性別	<input type="checkbox"/> 1. 男 <input type="checkbox"/> 2. 女		
出生市区町村	<input type="text"/>		
出生時氏名 (変更のある場合)	姓 (かな)	<input type="text"/>	名 (かな)
	姓 (漢字)	<input type="text"/>	名 (漢字)
家族歴	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明		
	発症者続柄		
	<input type="checkbox"/> 1. 父 <input type="checkbox"/> 2. 母 <input type="checkbox"/> 3. 子 <input type="checkbox"/> 4. 同胞 (男性)		
	<input type="checkbox"/> 5. 同胞 (女性) <input type="checkbox"/> 6. 祖父 (父方) <input type="checkbox"/> 7. 祖母 (父方)		
	<input type="checkbox"/> 8. 祖父 (母方) <input type="checkbox"/> 9. 祖母 (母方) <input type="checkbox"/> 10. いとこ		
<input type="checkbox"/> 11. その他 *11を選択の場合、以下に記入			
続柄	<input type="text"/>		
発症年月	西暦 <input type="text"/>	年 <input type="text"/>	月 <input type="text"/>

社会保障					
介護認定	<input type="checkbox"/> 1. 要介護	<input type="checkbox"/> 2. 要支援	<input type="checkbox"/> 3. なし		
要介護度	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5
生活状況					
移動の程度	<input type="checkbox"/> 1. 歩き回るのに問題はない		<input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある		
	<input type="checkbox"/> 3. 寝たきりである				
身の回りの管理	<input type="checkbox"/> 1. 洗面や着替えに問題はない		<input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある		
	<input type="checkbox"/> 3. 自分でできない				
ふだんの活動	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない		<input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある		
	<input type="checkbox"/> 3. 行うことができない				
痛み/不快感	<input type="checkbox"/> 1. ない		<input type="checkbox"/> 2. 中程度ある		<input type="checkbox"/> 3. ひどい
不安/ふさぎ込み	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない		<input type="checkbox"/> 2. 中程度		
	<input type="checkbox"/> 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. 症状

1. 神経症状	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 早発性脳症 <input type="checkbox"/> 発達遅滞 <input type="checkbox"/> 進行性の小頭症 <input type="checkbox"/> 痙攣	
2. 神経外症状	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 不明熱 <input type="checkbox"/> 肝脾腫 <input type="checkbox"/> 凍瘡様皮疹	
3. 進行性重症脳症の臨床像	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 易刺激性 <input type="checkbox"/> 間欠的な無菌性発熱 <input type="checkbox"/> てんかん <input type="checkbox"/> 発達退行	
4. 合併症	<input type="checkbox"/> 慢性炎症 <input type="checkbox"/> 進行性の臓器障害 <input type="checkbox"/> 自己免疫疾患

1703-0325-003-01

1703-0325-003-02

B. 検査所見 \*小数字も1文字として記入する

1. 髄液検査異常	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 髄液細胞数増多 (WBC $\geq 5/mm^3$ ) <input type="checkbox"/> 髄液中インターフェロン $\alpha$ 上昇 ( $>6IU/ml$ )	
<input type="checkbox"/> 髄液中ネオプテリン増加	
2. 画像検査: 頭蓋内石灰化 (加齢による生理的変化を除く)	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
3. その他	<input type="checkbox"/> 肝逸脱酵素の上昇 <input type="checkbox"/> 血小板減少

C. 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。	<input type="checkbox"/> 1. 全て除外可 <input type="checkbox"/> 2. 除外不可 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 他の自己炎症性疾患 <input type="checkbox"/> 全身型若年性特発性関節炎 <input type="checkbox"/> 慢性感染症	
<input type="checkbox"/> リウマチ・膠原病疾患	
<input type="checkbox"/> 出生前/周産期感染症 (CMV、風疹、トキソプラズマ、単純ヘルペス、HIVを含む)	
<input type="checkbox"/> 既知の先天代謝性疾患 <input type="checkbox"/> 既知の脳内石灰化症 <input type="checkbox"/> 既知の神経変性疾患	

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
<input type="checkbox"/> 疾患関連変異を認める	
( <input type="checkbox"/> TREX1 <input type="checkbox"/> RNASEH2B <input type="checkbox"/> RNASEH2C <input type="checkbox"/> RNASEH2A <input type="checkbox"/> SAMD1)	
<input type="checkbox"/> ADAR <input type="checkbox"/> IFIH1)	

<診断のカテゴリ>

<input type="checkbox"/> Definite: Aの1+Bの1および2を満たし+Dのいずれかを満たし+Cを全て除外できるもの
<input type="checkbox"/> Probable 1: Aの1または2+Bの2を満たし+Dのいずれかを満たし+Cを全て除外できるもの
<input type="checkbox"/> Probable 2: Aの1+Bの1および2を満たし+Cを全て除外できるもの
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

症状の概要、経過、特記すべき事項など \*250文字以内かつ7行以内

<input type="text"/>
----------------------

■ 重症度分類に関する事項

Barthel Index		
食事	<input type="checkbox"/> 1. 自立、自助具などの装着可、標準的的时间内に食べ終える (10点)	<input type="checkbox"/> 2. 部分介助 (たとえば、おかずを切って細かくしてもらう) (5点)
	<input type="checkbox"/> 3. 全介助 (0点)	
車椅子からベッドへの移動	<input type="checkbox"/> 1. 自立、ブレーキ、フットレストの操作も含む(歩行自立も含む) (15点)	<input type="checkbox"/> 2. 軽度の部分介助または監視を要する (10点)
	<input type="checkbox"/> 3. 座ることは可能であるがほぼ全介助 (5点)	
	<input type="checkbox"/> 4. 全介助または不可能 (0点)	
整容	<input type="checkbox"/> 1. 自立 (洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り) (5点)	
	<input type="checkbox"/> 2. 部分介助または不可能 (0点)	
トイレ動作	<input type="checkbox"/> 1. 自立 (衣服の操作、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洗浄も含む) (10点)	
	<input type="checkbox"/> 2. 部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する (5点)	
	<input type="checkbox"/> 3. 全介助または不可能 (0点)	
入浴	<input type="checkbox"/> 1. 自立 (5点)	
	<input type="checkbox"/> 2. 部分介助または不可能 (0点)	
歩行	<input type="checkbox"/> 1. 45m以上の歩行、補装具(車椅子、歩行器は除く)の使用の有無は問わず (15点)	
	<input type="checkbox"/> 2. 45m以上の介助歩行、歩行器の使用を含む (10点)	
	<input type="checkbox"/> 3. 歩行不能の場合、車椅子にて45m以上の操作可能 (5点)	
	<input type="checkbox"/> 4. 上記以外 (0点)	

1703-0325-003-03

1703-0325-003-04



5. 歯牙形成不全	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
6. 以下の症状が見られる	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 易感感染性 <input type="checkbox"/> 出血傾向 <input type="checkbox"/> 水頭症 <input type="checkbox"/> 成長障害 <input type="checkbox"/> 低身長	

**B. 検査所見 \*小数字も1文字として記入する**

1. 血液・生化学的検査所見	
(1) 貧血 (11.0g/dL以下)	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
(2) 白血球減少 (3,000/μL以下)	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
(3) 血小板減少 (10万/μL以下)	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
(4) 低カルシウム血症 (総血漿カルシウム濃度 8.0mg/dL以下)	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 画像検査所見	
(1) びまん性骨硬化像	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
(2) 頭蓋底や眼窩縁の骨硬化像	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
(3) 長管骨骨幹端のErlenmeyer フラスコ状変形	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
(4) サンドイッチ椎体・ラガージャージ椎体	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明

**C. 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。	<input type="checkbox"/> 1. 全て除外可 <input type="checkbox"/> 2. 除外不可 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 濃化異骨症 <input type="checkbox"/> 骨環線症 <input type="checkbox"/> 流脈骨症 <input type="checkbox"/> 骨線状症	
<input type="checkbox"/> カムラティ・エンゲルマン症候群 (骨幹異形成症) <input type="checkbox"/> 異骨性骨硬化症	

**D. 遺伝学的検査**

遺伝子検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
<input type="checkbox"/> TC1R1 <input type="checkbox"/> CLCN7 <input type="checkbox"/> OST1 <input type="checkbox"/> TNFSF11 <input type="checkbox"/> TNFRSF11 <input type="checkbox"/> PLEX1M1	
<input type="checkbox"/> CA2 <input type="checkbox"/> LRP5 <input type="checkbox"/> NEMO <input type="checkbox"/> KIND3 <input type="checkbox"/> Ca1DAG-GFP1	

**<診断のカテゴリ>**

<input type="checkbox"/> Definite 1: Aの1~5のうち3項目以上+Bのうち4項目以上を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外したものの
<input type="checkbox"/> Definite 2: Aの1~5のうち1項目以上+Bのうち3項目以上を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外し、Dを満たすもの
<input type="checkbox"/> Probable: Aの1~5のうち2項目以上+Bのうち3項目以上 (ただしBの2のいずれかを含む) を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外したものの
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

**症状の概要、経過、特記すべき事項など \*250文字以内かつ7行以内**

**■ 治療その他**

薬物療法	
インターフェロン	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
プレドニン	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
その他	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
薬物名	
治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
治療	
骨髄移植	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
造血幹細胞移植	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明

1703-0326-000-03

1703-0326-000-04

骨折治療	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
補聴器の使用	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
その他	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
治療名	
治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明

**■ 重症度分類に関する事項  
modified Rankin Scale (mRS)**

<input type="checkbox"/> 0. まったく症候がない
<input type="checkbox"/> 1. 症候はあっても明らかな障害はない (日常の動めや活動は行える)
<input type="checkbox"/> 2. 軽度の障害 (発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える)
<input type="checkbox"/> 3. 中等度の障害 (何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える)
<input type="checkbox"/> 4. 中等度から重度の障害 (歩行や身体的要求には介助が必要である)
<input type="checkbox"/> 5. 重度の障害 (寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする)

**■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)**

使用の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり
開始時期	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月
離脱の見込み	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
種類	<input type="checkbox"/> 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 <input type="checkbox"/> 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器
施行状況	<input type="checkbox"/> 1. 間欠的施行 <input type="checkbox"/> 2. 夜間に継続的に施行 <input type="checkbox"/> 3. 一日中施行 <input type="checkbox"/> 4. 現在は未施行

生活状況	食事	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	整容	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能
	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	入浴	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能
	歩行	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能
	着替え	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助

医療機関名	
指定医番号	<input type="text"/>
医療機関所在地	
電話番号	<input type="text"/> *ハイフンを除き、左詰めして記入
医師の氏名	<input type="text"/> 印 ※自筆または押印のこと
記載年月日	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月 <input type="text"/> 日

・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。(ただし、当該病的経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。)  
 ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か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及び重症度分類等について」(平成26年11月12日健康1112第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。  
 ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

1703-0326-000-05

1703-0326-000-06

327 特発性血栓症

(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)

■ 行政記載欄

受給者番号	<input type="text"/>	判定結果	<input type="checkbox"/> 認定 <input type="checkbox"/> 不認定
-------	----------------------	------	--

■ 基本情報

姓 (かな)	<input type="text"/>	名 (かな)	<input type="text"/>	
姓 (漢字)	<input type="text"/>	名 (漢字)	<input type="text"/>	
郵便番号	<input type="text"/>			
住所	<input type="text"/>			
生年月日	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月 <input type="text"/> 日	*以降、数字は右詰めで記入		
性別	<input type="checkbox"/> 1. 男 <input type="checkbox"/> 2. 女			
出生市区町村	<input type="text"/>			
出生時氏名 (変更のある場合)	姓 (かな)	<input type="text"/>	名 (かな)	<input type="text"/>
	姓 (漢字)	<input type="text"/>	名 (漢字)	<input type="text"/>
家族歴	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明			
	発症者続柄			
	<input type="checkbox"/> 1. 父 <input type="checkbox"/> 2. 母 <input type="checkbox"/> 3. 子 <input type="checkbox"/> 4. 同胞 (男性)			
	<input type="checkbox"/> 5. 同胞 (女性) <input type="checkbox"/> 6. 祖父 (父方) <input type="checkbox"/> 7. 祖母 (父方)			
	<input type="checkbox"/> 8. 祖父 (母方) <input type="checkbox"/> 9. 祖母 (母方) <input type="checkbox"/> 10. いとこ			
<input type="checkbox"/> 11. その他 *11を選択の場合、以下に記入				
続柄	<input type="text"/>			
発症年月	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月			

社会保障	
介護認定	<input type="checkbox"/> 1. 要介護 <input type="checkbox"/> 2. 要支援 <input type="checkbox"/> 3. なし
要介護度	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5
生活状況	
移動の程度	<input type="checkbox"/> 1. 歩き回るのに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 寝たきりである
身の回りの管理	<input type="checkbox"/> 1. 洗面や着替えに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 自分でできない
ふだんの活動	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 行うことができない
痛み/不快感	<input type="checkbox"/> 1. ない <input type="checkbox"/> 2. 中程度ある <input type="checkbox"/> 3. ひどい
不安/ふさぎ込み	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. 中程度 <input type="checkbox"/> 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. 症状

1. 新生児・乳児期 (0~1歳未満) の症状	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 胎児脳室拡大 (水頭症) <input type="checkbox"/> 新生児脳出血・梗塞 <input type="checkbox"/> 脳静脈血栓症 <input type="checkbox"/> 電撃性紫斑病 <input type="checkbox"/> 硝子体出血 <input type="checkbox"/> 皮膚の出血斑 <input type="checkbox"/> 血尿	
2. 小児期 (1歳以上18歳未満)・成人 (18歳以上) の症状	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 脳出血・梗塞 <input type="checkbox"/> 静脈血栓症 <input type="checkbox"/> 動脈血栓症 (脳梗塞など) <input type="checkbox"/> 習慣流産 *静脈血栓症を選択の場合、以下より選択	
<input type="checkbox"/> 深部静脈血栓症 <input type="checkbox"/> 肺塞栓症 <input type="checkbox"/> 脳静脈血栓症 <input type="checkbox"/> 上腸間膜静脈血栓症	
3. CT、MRI、超音波等の画像検査にて確認された無症候性の症状	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明

1703-0327-000-01

1703-0327-000-02

B. 検査所見 \*小数点も1文字として記入する

1. 血漿中のプロテインC (PC) 活性が基準値の下限值未満		<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
測定施設	<input type="checkbox"/> 大学 <input type="checkbox"/> 検査センター <input type="checkbox"/> その他	
	*大学を選択の場合、以下に記入	
	*検査センターを選択の場合、以下に記入	
PC 活性値	<input type="text"/> . <input type="text"/> %	
成人の基準値	<input type="text"/> . <input type="text"/> % ~ <input type="text"/> . <input type="text"/> %	
測定方法	<input type="checkbox"/> 凝固時間法 <input type="checkbox"/> 合成基質法	
参考	PC 抗原量	<input type="text"/> . <input type="text"/> %
	成人の基準値	<input type="text"/> . <input type="text"/> % ~ <input type="text"/> . <input type="text"/> %
	測定方法	<input type="checkbox"/> ラテックス凝集法 <input type="checkbox"/> EIA法 <input type="checkbox"/> その他 *その他を選択の場合、以下に記入
2. 血漿中のプロテインS (PS) 活性が基準値の下限值未満		<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
測定施設	<input type="checkbox"/> 大学 <input type="checkbox"/> 検査センター <input type="checkbox"/> その他	
	*大学を選択の場合、以下に記入	
	*検査センターを選択の場合、以下に記入	
PS 活性値	<input type="text"/> . <input type="text"/> %	
成人の基準値	<input type="text"/> . <input type="text"/> % ~ <input type="text"/> . <input type="text"/> %	
測定方法	<input type="checkbox"/> 凝固時間法 <input type="checkbox"/> 合成基質法	

参考	遊離型 PS 抗原量	<input type="text"/> . <input type="text"/> %
	成人の基準値	<input type="text"/> . <input type="text"/> % ~ <input type="text"/> . <input type="text"/> %
	測定方法	<input type="checkbox"/> ラテックス凝集法 <input type="checkbox"/> EIA法 <input type="checkbox"/> その他 *その他を選択の場合、以下に記入
参考	総 PS 抗原量	<input type="text"/> . <input type="text"/> %
	成人の基準値	<input type="text"/> . <input type="text"/> % ~ <input type="text"/> . <input type="text"/> %
	測定方法	<input type="checkbox"/> ラテックス凝集法 <input type="checkbox"/> EIA法 <input type="checkbox"/> その他 *その他を選択の場合、以下に記入
3. 血漿中のアンチトロンビン (AT) 活性が基準値の下限值未満		<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
測定施設	<input type="checkbox"/> 大学 <input type="checkbox"/> 検査センター <input type="checkbox"/> その他	
	*大学を選択の場合、以下に記入	
	*検査センターを選択の場合、以下に記入	
AT 活性値	<input type="text"/> . <input type="text"/> %	
成人の基準値	<input type="text"/> . <input type="text"/> % ~ <input type="text"/> . <input type="text"/> %	
測定方法	<input type="checkbox"/> 合成基質法 (抗トロンビン活性) <input type="checkbox"/> 合成基質法 (抗 Xa 活性)	
参考	AT 抗原量	<input type="text"/> . <input type="text"/> mg/dL
	成人の基準値	<input type="text"/> . <input type="text"/> ~ <input type="text"/> . <input type="text"/> mg/dL
	測定方法	<input type="checkbox"/> ラテックス凝集法 <input type="checkbox"/> EIA法 <input type="checkbox"/> その他 *その他を選択の場合、以下に記入

1703-0327-000-03

1703-0327-000-04

**C. 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。	<input type="checkbox"/> 1. 全て除外可 <input type="checkbox"/> 2. 除外不可 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> PC、PS、AT 欠乏症以外の遺伝性血栓性素因 <input type="checkbox"/> 血小板の異常をきたす疾患（骨髄増殖性腫瘍など） <input type="checkbox"/> 血管障害 <input type="checkbox"/> 血流障害 <input type="checkbox"/> 抗リン脂質抗体症候群 <input type="checkbox"/> 悪性腫瘍	
新生児期～小児期（0～18歳未満）では、さらに以下の疾患を鑑別する	
新生児期	<input type="checkbox"/> 仮死 <input type="checkbox"/> 呼吸窮迫症候群 <input type="checkbox"/> 母体糖尿病 <input type="checkbox"/> 壊死性腸炎 <input type="checkbox"/> 新生児抗リン脂質抗体症候群
乳児期・小児期	<input type="checkbox"/> 川崎病 <input type="checkbox"/> 心不全 <input type="checkbox"/> 糖尿病 <input type="checkbox"/> 鎌状貧血 <input type="checkbox"/> サラセミア

**D. 遺伝学的検査**

遺伝子検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
<input type="checkbox"/> AT 遺伝子（SERPINC1） <input type="checkbox"/> PC 遺伝子（PROC） <input type="checkbox"/> PS 遺伝子（PROS1）	
実施施設	<input type="checkbox"/> 大学 <input type="checkbox"/> 検査センター <input type="checkbox"/> その他 *大学を選択の場合、以下に記入 _____ *検査センターを選択の場合、以下に記入 _____ *その他を選択の場合、以下に記入 _____
	遺伝子変異の詳細

**E. 遺伝性を示唆する所見**

<input type="checkbox"/> 1. 若年（40歳以下）発症 <input type="checkbox"/> 2. 繰り返す再発（特に適切な抗凝固療法や補充療法中の再発） <input type="checkbox"/> 3. まれな部位（脳静脈洞、上腸間膜静脈など）での血栓症発症 <input type="checkbox"/> 4. 発症者と同様の症状を示す患者が家系内に1名以上存在
--

**<診断のカテゴリー>**

<input type="checkbox"/> Definite：Aの1項目以上+Bの1項目以上を満たし、Cを除外し、Dを満たすもの <input type="checkbox"/> Probable：Aの1項目以上+Bの1項目以上を満たし、Cを除外し、Eの2項目以上を満たすもの <input type="checkbox"/> Possible：Aの1項目以上+Bの1項目以上を満たし、Cを除外したもの <input type="checkbox"/> いずれにも該当しない
---

**症状の概要、経過、特記すべき事項など \*250文字以内かつ7行以内**

--

**■ 発症と経過**

発症の誘因	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 長時間不動 <input type="checkbox"/> 外傷 <input type="checkbox"/> 手術侵襲 <input type="checkbox"/> 感染症 <input type="checkbox"/> 脱水 <input type="checkbox"/> 妊娠 <input type="checkbox"/> 産褥 <input type="checkbox"/> 女性ホルモン剤内服 <input type="checkbox"/> その他	
*妊娠を選択の場合、以下に記入	
<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> 週	
*産褥を選択の場合、以下に記入	
<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> 日目	
*女性ホルモン剤内服を選択の場合、以下に記入	
商品名	
内服後発症までの期間	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> 日目
*その他を選択の場合、以下に記入	

1703-0327-000-05

1703-0327-000-06

**■ 治療その他**

薬物療法	
補充療法	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施 治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明 薬剤名 <input type="checkbox"/> 新鮮凍結血漿 <input type="checkbox"/> AT 製剤 <input type="checkbox"/> 活性化PC製剤 <input type="checkbox"/> その他 *その他を選択の場合、以下に記入 _____
	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施 治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明 薬剤名 <input type="checkbox"/> ワルファリン <input type="checkbox"/> 直接FXa阻害薬 <input type="checkbox"/> 直接トロンピン阻害薬 <input type="checkbox"/> 未分画ヘパリン <input type="checkbox"/> 低分子量ヘパリン <input type="checkbox"/> 抗血小板薬 <input type="checkbox"/> その他 *その他を選択の場合、以下に記入 _____
血栓溶解療法	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施 治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明 薬剤名 <input type="checkbox"/> ウロキナーゼ <input type="checkbox"/> rtPA <input type="checkbox"/> その他 *その他を選択の場合、以下に記入 _____
	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施 治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明 <input type="checkbox"/> 一時留置型フィルター <input type="checkbox"/> 永久留置型フィルター <input type="checkbox"/> 回収可能型フィルター
治療	
血栓吸引療法	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施 治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施 治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
<input type="checkbox"/> 一時留置型フィルター <input type="checkbox"/> 永久留置型フィルター <input type="checkbox"/> 回収可能型フィルター	

ヘパリン自己注射	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施 治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施 治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
その他	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施 治療名 _____ 治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明

**■ 重症度分類に関する事項**

Barthel Index	
食事	<input type="checkbox"/> 1. 自立、自助具などの装着可、標準的時間内に食べ終える（10点） <input type="checkbox"/> 2. 部分介助（たとえば、おかずを切って細かくしてもらう）（5点） <input type="checkbox"/> 3. 全介助（0点）
車椅子からベッドへの移動	<input type="checkbox"/> 1. 自立、ブレーキ、フットレストの操作も含む（歩行自立も含む）（15点） <input type="checkbox"/> 2. 軽度の部分介助または監視を要する（10点） <input type="checkbox"/> 3. 座ることは可能であるがほぼ全介助（5点） <input type="checkbox"/> 4. 全介助または不可能（0点）
整容	<input type="checkbox"/> 1. 自立（洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り）（5点） <input type="checkbox"/> 2. 部分介助または不可能（0点）
トイレ動作	<input type="checkbox"/> 1. 自立（衣服の操作、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洗浄も含む）（10点） <input type="checkbox"/> 2. 部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する（5点） <input type="checkbox"/> 3. 全介助または不可能（0点）
入浴	<input type="checkbox"/> 1. 自立（5点） <input type="checkbox"/> 2. 部分介助または不可能（0点）

1703-0327-000-07

1703-0327-000-08

歩行	<input type="checkbox"/> 1. 45m以上の歩行、補装具（車椅子、歩行器は除く）の使用の有無は問わず（15点） <input type="checkbox"/> 2. 45m以上の介助歩行、歩行器の使用を含む（10点） <input type="checkbox"/> 3. 歩行不能の場合、車椅子にて45m以上の操作可能（5点） <input type="checkbox"/> 4. 上記以外（0点）
階段昇降	<input type="checkbox"/> 1. 自立、手すりなどの使用の有無は問わない（10点） <input type="checkbox"/> 2. 介助または監視を要する（5点） <input type="checkbox"/> 3. 不能（0点）
着替え	<input type="checkbox"/> 1. 自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む（10点） <input type="checkbox"/> 2. 部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分でできる（5点） <input type="checkbox"/> 3. 上記以外（0点）
排便コントロール	<input type="checkbox"/> 1. 失禁なし、洗腸、坐薬の取り扱いも可能（10点） <input type="checkbox"/> 2. ときに失禁あり、洗腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む（5点） <input type="checkbox"/> 3. 上記以外（0点）
排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 1. 失禁なし、収尿器の取り扱いも可能（10点） <input type="checkbox"/> 2. ときに失禁あり、収尿器の取り扱いに介助を要する者も含む（5点） <input type="checkbox"/> 3. 上記以外（0点）
合計点数	□□□□ / 100 点
Barthel Index で 90 点以上である	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当
Barthel Index が 90 点以上でも、直近 6 か月以内に、治療中（*）であるにも拘らず再発した場合	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当
* <input type="checkbox"/> 抗凝固療法 <input type="checkbox"/> 補充療法 <input type="checkbox"/> その他の治療	
*その他の治療を選択の場合、以下に記入	

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり		
開始時期	西暦 □□□□ 年 □□ 月		
離脱の見込み	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし		
種類	<input type="checkbox"/> 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 <input type="checkbox"/> 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	<input type="checkbox"/> 1. 間欠的施行 <input type="checkbox"/> 2. 夜間に継続的に施行 <input type="checkbox"/> 3. 一日中施行 <input type="checkbox"/> 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	整容	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助/不可能
	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	入浴	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助/不可能
	歩行	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能
	着替え	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助

1703-0327-000-09

1703-0327-000-10

医療機関名	
指定医番号	□□□□□□□□□□
医療機関所在地	
電話番号	□□□□□□□□□□ *ハイフンを除き、左詰めで記入
医師の氏名	印 ※自筆または押印のこと
記載年月日	西暦 □□□□ 年 □□ 月 □□ 日

・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限ります。）  
 ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か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及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。  
 ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

臨床調査個人票  新規  更新

328 前眼部形成異常

■ 行政記載欄

受給者番号	□□□□□□□□	判定結果	<input type="checkbox"/> 認定 <input type="checkbox"/> 不認定
-------	----------	------	--

■ 基本情報

姓（かな）		名（かな）	
姓（漢字）		名（漢字）	
郵便番号	□□□□□□□□		
住所			
生年月日	西暦 □□□□ 年 □□ 月 □□ 日	*以降、数字は右詰めで記入	
性別	<input type="checkbox"/> 1. 男 <input type="checkbox"/> 2. 女		
出生市区町村			
出生時氏名 (変更のある場合)	姓（かな）		名（かな）
	姓（漢字）		名（漢字）
家族歴	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明		
	発症者続柄		
	<input type="checkbox"/> 1. 父 <input type="checkbox"/> 2. 母 <input type="checkbox"/> 3. 子 <input type="checkbox"/> 4. 同胞（男性） <input type="checkbox"/> 5. 同胞（女性） <input type="checkbox"/> 6. 祖父（父方） <input type="checkbox"/> 7. 祖母（父方） <input type="checkbox"/> 8. 祖父（母方） <input type="checkbox"/> 9. 祖母（母方） <input type="checkbox"/> 10. いとこ <input type="checkbox"/> 11. その他 *11を選択の場合、以下に記入		
	続柄		
発症年月	西暦 □□□□ 年 □□ 月		

1703-0327-000-11

1703-0328-000-01

社会保障	
介護認定	<input type="checkbox"/> 1. 要介護 <input type="checkbox"/> 2. 要支援 <input type="checkbox"/> 3. なし
要介護度	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5
生活状況	
移動の程度	<input type="checkbox"/> 1. 歩き回るのに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 寝たきりである
身の回りの管理	<input type="checkbox"/> 1. 洗面や着替えに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 自分でできない
ふだんの活動	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 行うことができない
痛み/不快感	<input type="checkbox"/> 1. ない <input type="checkbox"/> 2. 中程度ある <input type="checkbox"/> 3. ひどい
不安/ふさぎ込み	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. 中程度 <input type="checkbox"/> 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. 症状

1. 新生児・乳児期から存在する角膜炎	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 視覚障害	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
3. 羞明	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
4. 眼内合併症	
<input type="checkbox"/> 白内障 <input type="checkbox"/> 緑内障（後天性） <input type="checkbox"/> 移植片混濁 <input type="checkbox"/> その他 *その他を選択の場合、以下に記入	
5. 眼外合併症	
<input type="checkbox"/> 歯牙異常 <input type="checkbox"/> 顔面骨異常 <input type="checkbox"/> 先天性難聴 <input type="checkbox"/> 精神発達遅滞 <input type="checkbox"/> 多発奇形 <input type="checkbox"/> 膈異常 <input type="checkbox"/> 下垂体病変 <input type="checkbox"/> 口唇裂・口蓋裂 <input type="checkbox"/> 成長障害 <input type="checkbox"/> 発達遅滞 <input type="checkbox"/> 心奇形 <input type="checkbox"/> その他 *その他を選択の場合、以下に記入	

1703-0328-000-02

B. 検査所見

検査方法	
<input type="checkbox"/> 細隙灯顕微鏡検査 <input type="checkbox"/> 前眼部超音波検査 <input type="checkbox"/> 前眼部光干渉断層計検査 <input type="checkbox"/> その他	
1. 新生児期から乳幼児期の角膜炎	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
	<input type="checkbox"/> 両眼 <input type="checkbox"/> 右眼 <input type="checkbox"/> 左眼
2. 角膜炎から虹彩に連続する索状物や角膜炎後欠損	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明

C. 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。	<input type="checkbox"/> 1. 全て除外可 <input type="checkbox"/> 2. 除外不可 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 胎内感染に伴うもの <input type="checkbox"/> 分娩時外傷（主に鉗子分娩） <input type="checkbox"/> 生後の外傷、感染症等に伴うもの	
<input type="checkbox"/> 全身の先天性代謝異常症に伴うもの <input type="checkbox"/> 先天角膜炎ジストロフィー <input type="checkbox"/> 先天緑内障	
<input type="checkbox"/> 無虹彩症 <input type="checkbox"/> 角膜炎後部ドモイド	

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
<input type="checkbox"/> PAX6 <input type="checkbox"/> PITX2 <input type="checkbox"/> CYP1B1 <input type="checkbox"/> FOXC1	
遺伝形式	
<input type="checkbox"/> 常染色体劣性遺伝 <input type="checkbox"/> 常染色体優性遺伝 <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明	

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> Definite 1: Aの1~3のうち1つ以上を認め、Bの1と2を認めるもの
<input type="checkbox"/> Definite 2: Aの1~3のうち1つ以上を認め、Bの1を認め、Cの鑑別すべき疾患を除外できるもの
<input type="checkbox"/> Probable: Aの1つ以上を認め、Bの1を認めるが、Cの鑑別すべき疾患を除外できないもの
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

症状の概要、経過、特記すべき事項など \*250文字以内かつ7行以内

--

1703-0328-000-03

■ 治療その他

治療			
弱視治療	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施		
	治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明		
その他	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施		
	治療名		
	治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明		
外科的治療			
外科的治療の実施の有無 <input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施			
手術日・理由	1回目	手術日	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月 <input type="text"/> 日
		理由	<input type="checkbox"/> 1. 白内障 <input type="checkbox"/> 2. 緑内障 <input type="checkbox"/> 3. 角膜炎混濁 <input type="checkbox"/> 4. その他 *4を選択の場合、以下に記入
	2回目	手術日	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月 <input type="text"/> 日
		理由	<input type="checkbox"/> 1. 白内障 <input type="checkbox"/> 2. 緑内障 <input type="checkbox"/> 3. 角膜炎混濁 <input type="checkbox"/> 4. その他 *4を選択の場合、以下に記入
	3回目	手術日	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月 <input type="text"/> 日
		理由	<input type="checkbox"/> 1. 白内障 <input type="checkbox"/> 2. 緑内障 <input type="checkbox"/> 3. 角膜炎混濁 <input type="checkbox"/> 4. その他 *4を選択の場合、以下に記入

1703-0328-000-04

■ 重症度分類に関する事項

<input type="checkbox"/> I度: 罹患眼が片眼で、傍眼（もう片方の眼）が健常なもの
<input type="checkbox"/> II度: 罹患眼が両眼で、良好な方の眼の矯正視力0.3以上
<input type="checkbox"/> III度: 罹患眼が両眼で、良好な方の眼の矯正視力0.1以上、0.3未満
<input type="checkbox"/> IV度: 罹患眼が両眼で、良好な方の眼の矯正視力0.1未満
(注1) 健常とは矯正視力が1.0以上であり、視野異常が認められず、また眼球に器質的な異常を認めない状況である
(注2) I~III度の例で続発性の緑内障等で良好な方の眼の視野狭窄を伴った場合には、1段階上の重症度分類を選択する
(注3) 視野狭窄ありとは、中心の残存視野がゴールドマン I/4 視標で20度以内とする

modified Rankin Scale (mRS)

<input type="checkbox"/> 0. まったく症状がない
<input type="checkbox"/> 1. 症状はあっても明らかな障害はない（日常の動や活動は行える）
<input type="checkbox"/> 2. 軽度の障害 （発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える）
<input type="checkbox"/> 3. 中等度の障害（何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える）
<input type="checkbox"/> 4. 中等度から重度の障害（歩行や身体的要求には介助が必要である）
<input type="checkbox"/> 5. 重度の障害（寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする）

食事・栄養

<input type="checkbox"/> 0. 症状なし
<input type="checkbox"/> 1. 時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症状があるが、社会生活・日常生活に支障ない
<input type="checkbox"/> 2. 食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする
<input type="checkbox"/> 3. 食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
<input type="checkbox"/> 4. 補助的な非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など）を必要とする
<input type="checkbox"/> 5. 全面的に非経口的栄養摂取に依存している

1703-0328-000-05





**B. 検査所見** \*小数字も1文字として記入する

1. 細隙燈顕微鏡検査所見	
(1) 虹彩の形成異常	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 部分的虹彩萎縮	<input type="checkbox"/> 部分的虹彩欠損 (虹彩コロポーマ様)
<input type="checkbox"/> 全周性虹彩欠損 (わずかに虹彩を認める)	<input type="checkbox"/> 完全虹彩欠損
(2) 角膜病変	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 角膜混濁	<input type="checkbox"/> 角膜輪部疲弊症 <input type="checkbox"/> その他
*角膜輪部疲弊症の場合、以下より選択	
<input type="checkbox"/> palisades of Vogt の形成不全	<input type="checkbox"/> 血管を伴った結膜組織の侵入 <input type="checkbox"/> 上皮の角化
*その他を選択の場合、以下に記入	
(3) 白内障	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. その他の検査所見	
(1) 眼底検査、OCT 検査等で黄斑低形成を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
(2) 超音波検査、MRI、CT で小眼球を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
(3) 眼球振盪症を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
(4) 眼圧検査、視野検査等で緑内障を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明

**C. 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。	<input type="checkbox"/> 1. 全て除外可 <input type="checkbox"/> 2. 除外不可 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> ヘルペスウイルス科の既感染による虹彩萎縮	<input type="checkbox"/> 外傷後または眼内手術後の虹彩欠損
<input type="checkbox"/> 眼杯裂閉鎖不全に伴う虹彩コロポーマ	<input type="checkbox"/> リーガー奇形 <input type="checkbox"/> 虹彩角膜内皮 (ICE) 症候群

**D. 遺伝学的検査**

1. 遺伝子検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
<input type="checkbox"/> PAX6 遺伝子の明らかな病的遺伝子変異	<input type="checkbox"/> 11p13 領域の欠失
2. 家系内において常染色体優性遺伝形式の遺伝を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当

**<診断のカテゴリー>**

<input type="checkbox"/> Definite : Aの1または2+Bの1の(1)+Dの1のいずれかを満たし、Cを全て除外できるもの
<input type="checkbox"/> Probable 1 : Aの1または2+Bの1の(1)および2の(1)を満たし、Cを全て除外できるもの
<input type="checkbox"/> Probable 2 : Aの1または2+Bの1の(1)および(2)を満たし、Cを全て除外できるもの
<input type="checkbox"/> Possible : Aの1または2+Bの1の(1)を満たすが、Cを完全には除外できない
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

**症状の概要、経過、特記すべき事項など** \*200文字以内かつ7行以内

--

**■ 治療その他**

薬物療法	
抗緑内障薬	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
	治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
その他	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
	薬物名 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
治療	
眼鏡などの装用	<input type="checkbox"/> 1. 遮光眼鏡 <input type="checkbox"/> 2. 虹彩付きコンタクトレンズ <input type="checkbox"/> 3. その他
	*3を選択の場合、以下に記入
その他	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
	治療名 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明

1703-0329-000-03

1703-0329-000-04

外科的治療		
外科的治療の実施の有無 <input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施		
手術日・理由	1回目	手術日 西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月 <input type="text"/> 日 理由 <input type="checkbox"/> 1. 緑内障 <input type="checkbox"/> 2. 白内障 <input type="checkbox"/> 3. 水晶体脱臼 <input type="checkbox"/> 4. 角膜混濁 <input type="checkbox"/> 5. 斜視 <input type="checkbox"/> 6. 虹彩機能不全 <input type="checkbox"/> 7. 網膜剥離 <input type="checkbox"/> 8. その他 *8を選択の場合、以下に記入
	2回目	手術日 西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月 <input type="text"/> 日 理由 <input type="checkbox"/> 1. 緑内障 <input type="checkbox"/> 2. 白内障 <input type="checkbox"/> 3. 水晶体脱臼 <input type="checkbox"/> 4. 角膜混濁 <input type="checkbox"/> 5. 斜視 <input type="checkbox"/> 6. 虹彩機能不全 <input type="checkbox"/> 7. 網膜剥離 <input type="checkbox"/> 8. その他 *8を選択の場合、以下に記入
	3回目	手術日 西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月 <input type="text"/> 日 理由 <input type="checkbox"/> 1. 緑内障 <input type="checkbox"/> 2. 白内障 <input type="checkbox"/> 3. 水晶体脱臼 <input type="checkbox"/> 4. 角膜混濁 <input type="checkbox"/> 5. 斜視 <input type="checkbox"/> 6. 虹彩機能不全 <input type="checkbox"/> 7. 網膜剥離 <input type="checkbox"/> 8. その他 *8を選択の場合、以下に記入

**■ 重症度分類に関する事項**

<input type="checkbox"/> I度：罹患眼が片眼で、傍眼（もう片方の眼）が健全なもの
<input type="checkbox"/> II度：罹患眼が両眼で、良好な方の眼の矯正視力0.3以上
<input type="checkbox"/> III度：罹患眼が両眼で、良好な方の眼の矯正視力0.1以上0.3未満
<input type="checkbox"/> IV度：罹患眼が両眼で、良好な方の眼の矯正視力0.1未満
注：I~III度の例で続発性の緑内障などで良好な方の眼の視野狭窄を伴った場合には、1段階上の重症度分類に移行する

**modified Rankin Scale (mRS)**

<input type="checkbox"/> 0. まったく症状がない
<input type="checkbox"/> 1. 症状はあっても明らかな障害はない（日常の勤めや活動は行える）
<input type="checkbox"/> 2. 軽度の障害 (発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える)
<input type="checkbox"/> 3. 中等度の障害 (何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える)
<input type="checkbox"/> 4. 中等度から重度の障害 (歩行や身体的要求には介助が必要である)
<input type="checkbox"/> 5. 重度の障害 (寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする)

**食事・栄養**

<input type="checkbox"/> 0. 症状なし
<input type="checkbox"/> 1. 時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症状があるが、社会生活・日常生活に支障ない
<input type="checkbox"/> 2. 食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする
<input type="checkbox"/> 3. 食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
<input type="checkbox"/> 4. 補助的な非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など）を必要とする
<input type="checkbox"/> 5. 全面的に非経口的栄養摂取に依存している

**呼吸**

<input type="checkbox"/> 0. 症状なし
<input type="checkbox"/> 1. 肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない
<input type="checkbox"/> 2. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
<input type="checkbox"/> 3. 呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる
<input type="checkbox"/> 4. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要
<input type="checkbox"/> 5. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

1703-0329-000-05

1703-0329-000-06



**B. 検査所見** \*小数字も1文字として記入する

1. 内視鏡検査で狭窄部に一致して完全気管軟骨輪が確認できる	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 以下のいずれかの検査で気管および気管支に狭窄が診断される	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 単純X線撮影 (気道条件)	<input type="checkbox"/> 気管支鏡検査	<input type="checkbox"/> 3D-CT	
3. その他の検査所見	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 気管軟骨の形成異常	<input type="checkbox"/> 狭窄部の気管に膜様部が存在しない		
<input type="checkbox"/> Complete tracheal ring	<input type="checkbox"/> 気管支の分岐異常		

**<診断のカテゴリ>**

Definite: Aの1、2、Bの1、2を全て満たす	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当
-----------------------------	--------------------------------	---------------------------------

**症状の概要、経過、特記すべき事項など** \*250文字以内かつ7行以内

--

**■ 治療その他**

薬物療法			
去痰剤	<input type="checkbox"/> 1. 実施	<input type="checkbox"/> 2. 未実施	
	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善	<input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
気管支拡張剤	<input type="checkbox"/> 1. 実施	<input type="checkbox"/> 2. 未実施	
	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善	<input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
抗菌剤	<input type="checkbox"/> 1. 実施	<input type="checkbox"/> 2. 未実施	
	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善	<input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
ステロイド	<input type="checkbox"/> 1. 実施	<input type="checkbox"/> 2. 未実施	
	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善	<input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明

その他	<input type="checkbox"/> 1. 実施	<input type="checkbox"/> 2. 未実施		
	薬物名			
	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善	<input type="checkbox"/> 2. 不変	<input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
その他の治療				
酸素療法	<input type="checkbox"/> 1. 実施	<input type="checkbox"/> 2. 未実施		
	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善	<input type="checkbox"/> 2. 不変	<input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
気管挿管	<input type="checkbox"/> 1. 実施	<input type="checkbox"/> 2. 未実施		
	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善	<input type="checkbox"/> 2. 不変	<input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
人工呼吸管理	<input type="checkbox"/> 1. 実施	<input type="checkbox"/> 2. 未実施		
	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善	<input type="checkbox"/> 2. 不変	<input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
気管切開管理	<input type="checkbox"/> 1. 実施	<input type="checkbox"/> 2. 未実施		
	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善	<input type="checkbox"/> 2. 不変	<input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
手術	<input type="checkbox"/> 1. 実施	<input type="checkbox"/> 2. 未実施		
	方法	<input type="checkbox"/> 切除・端々吻合	<input type="checkbox"/> 気管形成 (軟骨移植)	
		<input type="checkbox"/> スライド気管形成	<input type="checkbox"/> その他	
その他	<input type="checkbox"/> 1. 実施	<input type="checkbox"/> 2. 未実施		
	治療名			
	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善	<input type="checkbox"/> 2. 不変	<input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明

1703-0330-000-03

1703-0330-000-04

**■ 重症度分類に関する事項**

**modified Rankin Scale (mRS)**

<input type="checkbox"/> 0. まったく症状がない
<input type="checkbox"/> 1. 症状はあっても明らかな障害はない (日常の動機や活動は行える)
<input type="checkbox"/> 2. 軽度の障害 (発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える)
<input type="checkbox"/> 3. 中等度の障害 (何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える)
<input type="checkbox"/> 4. 中等度から重度の障害 (歩行や身体的要求には介助が必要である)
<input type="checkbox"/> 5. 重度の障害 (寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする)

**呼吸**

<input type="checkbox"/> 0. 症状なし
<input type="checkbox"/> 1. 肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない
<input type="checkbox"/> 2. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
<input type="checkbox"/> 3. 呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる
<input type="checkbox"/> 4. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要
<input type="checkbox"/> 5. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

**■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)**

使用の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり
開始時期	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月
離脱の見込み	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
種類	<input type="checkbox"/> 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 <input type="checkbox"/> 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器
施行状況	<input type="checkbox"/> 1. 間欠的施行 <input type="checkbox"/> 2. 夜間に継続的に施行 <input type="checkbox"/> 3. 一日中施行 <input type="checkbox"/> 4. 現在は未施行

生活状況	食事	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 軽度介助	<input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	整容	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	
	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
	入浴	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	
	歩行	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 軽度介助	<input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 不能
	着替え	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
	排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
	排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助

医療機関名	
指定医番号	<input type="text"/>
医療機関所在地	
電話番号	<input type="text"/> *ハイフンを除き、左詰めで記入
医師の氏名	印 ※自筆または押印のこと
記載年月日	西暦 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月 <input type="text"/> 日

・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。(ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限ります。)  
 ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か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及び重症度分類等について」(平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。  
 ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

1703-0330-000-05

1703-0330-000-06



厚生労働行政推進調査事業費補助金  
(難治性疾患等政策研究事業(難治性疾患政策研究事業))  
分担研究報告書

難病患者データの活用方策の検討

研究分担者 松山晃文(国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所 創薬資源部 部長)  
秋丸裕司(国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所  
難治性疾患治療開発・支援室 研究調整専門員)  
羽鳥 裕(公益社団法人日本医師会 常任理事)  
王子野麻代(日本医師会総合政策研究機構 主任研究員)  
研究協力者 澤倫太郎(日本医師会総合政策研究機構 研究部長)

(研究要旨)

平成 29 年後半より難病データ登録システムへの患者データの入力スタートする。今後、300 万件以上の難病患者のデータベースの蓄積がなされる中、現時点で考えられるデータ活用方策及び個人情報保護法改正による利用上の課題を検討した。

- (1) 指定医が記入する臨床調査個人票データの精度向上のため、診断基準等の解説テキスト作成を行った。
- (2) 難病データベースの活用方策と課題を提案した。
- (3) 難病データベース単体の活用以外に、小児特定慢性疾病データベースや Clinical Innovation Network(CIN)などとの連携及び利活用における個人情報保護法改正に伴う同意取得のあり方や倫理審査の必要性を議論した。
- (4) 難病データベースの利用者が企業であり、且つ疾病研究以外の創薬研究に利活用する場合の課題を挙げた。

A. 研究の目的

平成 26 年から始まった指定難病の患者データ登録システム構築から 3 年半を経て平成 29 年後半に患者データのデータベースシステムへの入力がいよいよスタートする。その間、データ登録システムを取り巻く状況が大きく変わった。すなわち、①入力プラットフォームは難病指定医が使用する web アプリから光学文字認識方式(OCR)の臨床調査個人票による文字認識入力への変更、②入力業務フローも自治体での認定審査済みの臨床調査個人票の写しを疾病登録センター(仮称)に送付してセンターで一括入力、③平成 29 年 4 月より第 3 次指定難

病 27 疾病(既存疾病に追加される 3 疾病を含む)の医療費助成が開始されるため疾病追加の準備がなされた。(詳細は研究課題「難病データ登録システムの開発」を参照) データ登録システムに入力される患者データは平成 29 年 4 月より使用される OCR 臨床調査個人票(以下、OCR 臨個票)とそれ以前の臨個票(平成 27 年 1 月から平成 29 年 3 月までの旧臨個票。ただし、平成 26 年 12 月までの特定疾患治療研究事業 56 疾患の臨個票(旧々臨個票)での申請も可能な経過措置が取られている)にそれぞれ記載されて各都道府県に保管されている。そのデータ数は、平成 27 年度の認定者数約 94

万3千人及び不認定者と毎年の新規(毎年5%ずつの増加と想定)及び更新申請から推定して、平成29年後半までに約300万件以上の臨個票がデータ登録システムへの入力対象と考えられる。

データ登録システムに収納されたデータベースの活用の際には、様々な課題が横たわっているが、本研究ではデータ登録システムにおける前後の課題を下記のように挙げて検討を進めた。

1. データベースに収納する臨個票データ精度向上のため、難病指定医用の疾病テキスト作成
2. 小児慢性特定疾病データベース(以下、小慢DB)やClinical Innovation Network(CIN)などとの連携

データベース連携とは両者のサーバをインターネットで物理的に繋げる(ハードの連携)だけでなく、データ規格の互換性(場合によってはデータベースフォーマットの統一)、個人情報保護への対応、同意取得、データの匿名化といった倫理的課題などソフトの連携について課題検討が必要である。

具体的には、難病DBと小慢DBとの連携、難病DBと個別疾病の患者レジストリ(例えば、我々が構築したR Square)及び国立高度専門医療研究センター(National Center, NC)が独自に持つデータベースとの連携による臨床開発インフラの整備構想CINの運用に係る課題を検討した。

## B. 研究方法

1. 難病指定医向けのテキスト作成

未収集のテキストを収集するため、保健医療科学院の金谷部長及び成育医療センターの掛江室長らに継続して協力をいただきテキストの収集にあたった。

2. 難病DBの活用方策

研究課題「難病データ登録システムの開発」にて構築を進めているデータベースの登録項目や入力業務フローなどを鑑みて、難病DBの活用方策を検討した。

企業数社に対して難病DB利活用の要望についてヒアリングを実施した。

### 3. 他のデータベースとの連携

#### (1) 小慢データベース

小慢の神経・筋疾患群に分類される65疾病の中で指定難病と移行連携が可能な17疾病を選択し、該当する指定難病の臨個票の「診断基準に関する項目」が小慢の医療意見書の項目とどの程度一致しているか表1に示す比較のcriteriaに従って調査を行い、疾病毎の項目Match率を算出した。

また、データ移行連携のための課題をそれぞれのデータベースの特徴を検証して抽出した。

#### (2) CINなどとの連携

CINなどで難病DBと他のデータベースを連携及び利活用する場合の課題を個人情報保護法改正に則して検討した。

(倫理面への配慮)

個人情報の取り扱い等、倫理規定に関連する事項はない。

## C. 研究結果

1. 難病指定医用の疾病テキスト作成

疾病関連学会を通じて110疾病のうち、91疾病でテキストが収集できた。

2. 難病DBの活用方策

難病DB自体の活用により把握できる情報は以下に列記した項目が挙げられる。

#### (1) 疾病に関する情報

- ① 疾病毎及び都道府県毎の認定者数・不認定者数
- ② 疾病毎の認定・不認定の年齢区分

## (2) 患者に関する情報

- ① 疾病患者の自治体・医療機関レベルの位置情報
- ② 他の都道府県に跨って受診する患者数
- ③ 疾病患者の臨床所見や重症度などの経年変化
- ④ 軽症者の実態
- ⑤ データ登録だけを行うボランティア患者数

## (3) 指定医に関する情報

- ① 指定医毎の認定・不認定率

## (4) 臨個票に関する情報

- ① 臨個票の記入エラー頻発項目の有無

## (5) 自治体での活用

- ① 現行のデータ登録システム運用の業務フローでは見送られることになったが、データベースに付随する自動診断システムによる1次診断結果の自治体審査会での使用は認定審査の大幅な効率化の改善をもたらす。

## 3. 他のデータベースとの連携

### (1) 小慢データベース

小慢DBから難病DBへ移行連携を考える上では、臨個票と医療意見書レベルの検討が必要であることから以下の調査を行った。

#### ① 臨個票と医療意見書の一致項目

小児慢性特定疾病制度では14疾患群704疾病(平成29年4月より18疾病が追加され、722疾病が対象)が医療費助成の対象である。診断項目の面からデータベース連携(この場合、データベース間のデータ移行)が可能であるかを検証するため、難病臨個票と小慢医療意見書の診断基準に必要なそれぞれの項目を抽出して両者の照合を行い、一致項目のMatch率を算出した。神経・筋疾患に属する65小慢疾病のうち、17疾病の

臨個票の診断項目数と項目Match率を表2に纏めた。17疾病の臨個票と医療意見書で一致する診断項目数は数個～数十個と幅があるものの、項目数の多少に関係なく平均項目Match率は約65%であることが分かった。

#### ② データ規格

指定難病のデータ規格は「独自CSV」である。

#### ③ データベース管理システム

指定難病と小慢のデータベースシステムはそれぞれ「PostgreSQL」と「マルチバリュー(NoSQL)」と最初の構築段階から統合不一致な形式で開発が進められている。データベースの統合を考えるならば、どちらかに統一するためデータベースの抜本的な改修が必要となる。

#### ④ 両制度の受給者番号の連携

小慢疾病制度と難病制度で医療費受給認定された場合、それぞれの精度に固有の「受給者番号」が付与される。現時点では、両者の紐付がデータベース間で出来る状況にはない。

### (2) CIN との連携

#### ① データベース連携及び利活用の同意取得

難病DBは法律に基づく行政事業のために利活用することが前提で患者データの収集と利活用の法的枠組みがあるため(「行政利用型データベース」に分類)、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」(以下、医学系指針)の対象外なので、データベース構築にあたっては倫理審査は不要である。また、臨個票に記載された難病データの疾病研究(学術研究)への利用に関する患者の同意は医療費申請時の支給認定申請書に記載されている以下の同意文で取得されている。

「厚生労働省では、難病の研究を推進するため、本申請書に添付した診断書(臨床調



査個人票)をデータベースに登録し、厚生労働省の研究事業等の基礎資料として使用することとしています。」

しかし、上記の限定した研究利用以外の二次利用の場合、例えば、臨床調査研究班が実施する臨床研究等へ協力を求める場合や難病データベースを他のデータベースと利用連携及び利活用する場合は、患者の明示的な同意取得や倫理審査のあり方を検討する必要がある。

注意が必要なのは、個人情報保護法改正により、「病歴その他の診療情報」が「要配慮個人情報」となりオプトアウトでの利用は不可となったことである。行政事業のデータベースであっても、目的外利用で二次利用される場合や他の事業で構築された(患者レジストリによる)データベースとの連携の際には、同意取得の手続きのあり方を検討する必要がある。

さらに、企業の創薬研究は疾病研究(学術研究)に該当しないため、個人情報保護法の適応除外対象とはならないので、オプトアウトでのデータベース連携及び利活用は、医学系指針に則して医薬品医療機器等法により行われる研究活動であれば可能であるが、そうでない場合は、データベースの利用は困難である。

## ②難病 DB 二次利用のデータ保護

将来的に難病データの二次利用が可能になることを想定して、二次利用にあたっては個人情報保護と第三者利用の防止の観点から下記の方策が有効と考える。

- (a) 解析データの暗号化
- (b) 解析データのコピー制限
- (c) 利用者側 PC 端末の MAC アドレス認識による PC 端末の限定利用
- (d) データ複合化の Password コード発行

## (3)ゲノムデータベース

臨個票の遺伝学的検査には、変異があっ

た遺伝子名を選択、或いは新規変異遺伝子名を記載するのみで、具体的な遺伝子変異の塩基ポジションや変異の様態(SNV, deletion, insertion, translocation, inversionなど)の情報を記載する様式ではない(数疾病を除いて)。複数企業から難病 DB の二次利用に関するヒアリングを行ったところ、希少疾病の発症に関与する原因遺伝子群の塩基変異のゲノム情報を難病 DB から利用したい要望は非常に高かったが、現時点では難病 DB からは変異の詳細情報を利用することはできない。

診断基準に関わる遺伝子検査は保険収載され、その大部分がかずさ DNA 研究所や難病研究班で実施された遺伝子データベース(これらは「診療情報型データベース」)があり、また、AMED のゲノム医療推進のための臨床ゲノム情報統合データベース(「研究利用型データベース」に位置付け)が構築されつつある。しかし、患者のゲノム解析を行うと reference sequence に対して数千～数万の変異(single nucleotide variation)が存在するため、これらの変異が自然変異(spontaneous mutation)か、疾病の原因遺伝子か支持的遺伝子かを見分けることは塩基配列の比較だけでは不可能である。表現型となる臨床所見や検査所見との比較分析が必須で、そのためには遺伝子検査等による塩基変異情報と難病 DB の症状・検査等情報との連携は互いに補完的かつ相乗的な医療情報をもたらすことは明白であるが、連携の課題も多い。

前述の3型のデータベースはそれぞれの利用目的のために同意取得されて構築及び利用されているものであるため、相互に連携を進めるためには、同意取得及び倫理審査、必要によっては法的な枠組みを考慮しなければならない。個人情報改正により医学系指針ガイドラインにあるように「ゲノムデータ」(全ゲノムならびに全エクソームシーク

エンス、SNP 解析などから個人を認証できるものは「個人識別符号」となったため、同意取得には医学系指針に加えて「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」(以下、ゲノム指針)も考慮する必要がある。

## D. 考察・結論

### 1. 臨個票記入の手引き

指定医の疾病理解のため、関連学会に疾病テキストの作成依頼を行ったが、難病情報センターには医療従事者向けに疾病の概要・診断基準・重症度分類が厚生労働省 HP に掲載の局長通知とほぼ同様な内容でアクセス可能である。疾病テキスト作成によって情報過多になるよりは、疾病毎の診断及び臨個票記入の手引きの作成が臨個票記入データ精度の向上には有効であると思われる。難病対策課及び難病普及班(「指定難病制度の普及・啓発状況の把握および普及・啓発のための方法論の開発」班)との連携により手引き作成を検討することを提案する。

また、今後、追加疾病を検討する際には、政策研究班(及び関連学会)に局長通知や臨個票の内容確認だけでなく、記入の手引き(臨床所見、検査所見、遺伝学的検査、鑑別診断、重症度分類への記入に特化した手引き)作成を依頼することが効率的と考えられる。それらの記入の手引きを難病情報センターから発信することも検討されたい。

### 2. 難病 DB の活用

330 疾病(病型、類縁疾患を含めると約 1100 疾病)に対して 300 万件を超える悉皆性のある難病データベースの分析データの二次利用は、難病の発症機構、診断及び治療法の研究推進のみならず、難病指定医の臨個票記入の精度向上、認定の公平性確保、自治体審査会の受給判定の客観的正確性の担保など難病政策あり方の改善に向けて正のスパイラルの起点となり得る可能性を有していると考えられる。

難病 DB の二次利用に加え、難病データ登録システムの機能である自動診断システムから判定される一次診断結果の自治体審査会での利用は、自治体の負担軽減には非常に有効である。旧制度の特定疾患調査解析システム WISH で自動診断の正確性に問題があったが、難病 DB の自動診断システムは精度が大幅に改善されているため、システム運用の業務フローの見直しを行い、自治体審査会で自動診断を利用できるよう行政サイドで検討することを提案する。

### 3. 小慢データベースとの連携

両データベースとも診断に必要な項目数は限定されるものの、データ移行が十分可能な項目一致(Match 率)を疾病毎に有していることが明らかになった。両データベースのフォーマットが異なることが統合に向けての最大のハードルであるが、診断基準項目のデータ移行だけを論点にするならば、両者のデータ規格を揃えるデータ形式変換ソフト(Mapper)を利用すればデータ共有は可能と考えられる。

また、小慢疾病制度と指定難病制度で付与されるそれぞれの「受給者番号」の紐付は、医療意見表と臨個票の様式の違い及び両データベースの項目の違いにより現状は不可能であるが、将来的に臨個票に小慢疾病の「受給者番号」記載欄を設け、難病 DB に収納できるようにすれば、データ移行連携や将来的なデータベース統合の際には、両 DB の患者データ紐付マスターとして有効利用が期待できる。

### 4. 他のデータベースとの連携

難病 DB は悉皆性があり患者の自然歴を追跡できる医療情報を持つ一方、限られた調査項目しか診断しないため、同意が取られた他の利用目的のデータベース、例えば、「研究利用型データベース」で我々が

構築している患者と研究者を繋ぐレジストリ R-Square(Rare Disease patients x Researchers)、個別の患者レジストリ、学会レジストリや診療情報型データベースとの連携が難病研究を加速させる。

これらの連携における課題を個情報改正も踏まえて、アカデミアのみならず企業も含めた利活用を想定して種々の側面から下記に上げた。

#### <倫理・法的面>

- ①明示的な同意取得
  - a. 同意文のあり方
  - b. 企業へデータ提供の場合、利用目的の患者への説明の仕方
  - c. オプトインによる同意
  - d. オプトアウトを可能とするならば、その方策
- ②倫理審査
- ③法的基盤の見直し、整備
- ④連携の基準、規範となる Good Registry Practice のガイドライン策定
- ⑤利用審査
- ⑥データ情報公開のあり方
  - a. 個人情報保護
  - b. 第3者利用の禁止

#### <技術面>

- ①データベース形式の統一
- ②データクリアランス
- ③統合データベースの構築費用
- ④データベース運用管理費用

#### E. 健康危険情報

なし

#### F. 研究発表

1. 論文発表  
なし
2. 学会発表  
なし

#### G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得  
なし
2. 実用新案登録  
なし
3. その他  
なし

表 1 臨個票と医療意見書の項目比較の基準

No.	要件	比較内容
1	比較の対象	指定難病の下記に関する箇所を対象とし、それに合致する小慢の項目を検出する。 ■ 指定難病: 診断基準に関する項目(診断のカテゴリについては、記載はするが項目としての比較はしない) ■ 小慢: 上記指定難病の項目に対応する項目(基本は、1. 臨床所見、2. 検査所見、3. その他の所見とするが、1~3に記載がなくても基礎情報(身長や体重など)等での合致があれば記載する)
2	リンケージの候補選択	リンケージの候補選択は、マニュアルで実施する。 (優先1) 指定難病で抽出された項目を小慢の医療意見書において検索し、合致した項目を選択。 (優先2) Web等にて同義の語を調査し、表記は異なっても同義であると類推された項目を選択。 その際、単位や回答方法が異なっても、上記方法にて合致と考えられる場合は合致とする。
3	候補の比較	合致候補あり(match)と合致候補なし(non-match)の2択とする。 上記2において、完全一致ではなく部分合致であっても候補が記載されている場合にmatchとする。
4	match率の定義	【当該小慢の医療意見書でmatchした指定難病の項目数】/【当該指定難病の臨個票から抽出した全項目数】×100とする。 指定難病の1項目が小慢の複数項目で合致している場合、当該指定難病の1項目がmatchとする。 指定難病の複数項目が小慢の1項目で合致している場合、当該指定難病の複数項目それぞれでmatchとする。
5	項目の抽出記載について	項目(質問)・回答の空白スペースは、臨個票通りではなく適宜短縮する。 項目(質問)の番号は、群内での共通性を確認するため一部削除する。

表 2 神経・筋疾患群における指定難病 17 疾病の臨個票と医療意見書の Match 率

$$\text{項目 Match 率} = [\text{意見書と臨個票の一致項目数}] / [\text{臨個票の診断基準項目数}] \times 100$$

No.	臨個票番号	指定難病名	臨個票の診断基準項目数	意見書と臨個票の一致項目数	項目 Match 率 (%)
1	113	筋ジストロフィー	24	16	66.7
2	118	脊髄髄膜瘤	18	10	55.6
3	131	アレキサンダー病	22	14	63.6
4	134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	5	4	80.0
5	138	神経細胞移動異常症	27	18	66.7
6	177	有馬症候群	16	13	81.3
7	156	レット症候群	18	8	44.4
8	158	結節性硬化症	18	14	77.8
9	191	ウェルナー症候群	15	12	80.0
10	192	コケイン症候群	26	16	61.5
11	139-1	先天性大脳白質形成不全症 (ペリツェウス・メルツバッハ病)	8	5	62.5
12	139-2	先天性大脳白質形成不全症 (ペリツェウス・メルツバッハ様病1)	7	4	57.1
13	182	アペール症候群	10	6	60.0
14	181	クルーゾン症候群	9	6	66.7
15	183	ファイファー症候群	10	6	60.0
16	184	アントレー・ビクスラー症候群	14	7	50.0
17	22	もやもや病	16	12	75.0
Av.					65.2



## 希少・難治性疾患の類型化等の方法の検討

研究分担者：五十嵐 隆（国立成育医療研究センター 理事長）  
掛江 直子（国立成育医療研究センター 小児慢性特定疾病情報室長）

**研究要旨** 本分担研究では、小児期発症の慢性疾患および難病について、小児慢性特定疾病対策の対象疾患を中心に、小児期から成人期への切れ目のない支援の観点から希少・難治性疾患の類型化等の方法の検討を行なった。当該分担研究課題を検討するために、日本小児科学会小児慢性疾患委員会の協力を得て、疾患毎に必要な協議を重ねた。

指定難病対策と小児慢性特定疾病対策という、要件の異なる二つの施策において、各々の対象疾患における疾患概念を検証し、小児から成人へのトランジションする立場から、小児慢性特定疾病と指定難病との対応状況を明らかにした。

平成 29 年 4 月から新たに追加される疾患を含む、指定難病 330 疾患のうち小児慢性特定疾患と何らかの対応があると思われたものは 239 疾患（87.9%）であり、指定難病の拡充に伴い、以前に比べ多くの疾患疾患についてトランジションの可能性が広がったと言える。一方、小児慢性特定疾患（計 722 疾患、包括的病名を含めると 778 疾患）から見た場合、指定難病と対応する小児慢性特定疾患は、包括的病名を含め 381 疾患（52.8%）にとどまることから、未だ指定難病の対象となっていない小児慢性特定疾患等について、指定難病の要件を満たしているものがあるかどうか、引き続き検証を行う必要があると考えられる。

小児期から成人期への切れ目のない医療支援という観点から、指定難病と小児慢性特定疾患の連携は非常に重要であることから、今後も小児期発症の希少・難治性疾患に関して検討を続けてゆきたい。

### 研究協力者:

盛一享徳（国立成育医療研究センター 臨床疫  
学部 小児慢性特定疾病情報室 上  
級研究員）

日本小児科学会 小児慢性疾患委員会 ※1

※1 添付リスト（表 1）を参照のこと

疾病対策の対象疾患との対応状況を検証し、小児期から成人期への切れ目のない支援の観点から難病対策における医療提供体制のあり方を検討するとともに、希少・難治性疾患の類型化等の方法を検討することを目的とした。

### B. 研究方法

#### A. 研究目的

本分担研究では、指定難病のうち小児期発症が想定される疾患に着目し、小児慢性特定

日本小児科学会小児慢性疾患委員会（表 1）に協力している各専門学会および研究会から推薦された各疾患の専門家より提供された情

報を基に、指定難病（平成 29 年 4 月から新たに対象となる疾病を含む 330 疾病）と小児慢性特定疾病（平成 29 年 4 月から新たに対象となる疾病を含む 778 疾病）について、各々の対象疾病の疾患概念を検証し、指定難病と小児慢性特定疾病の対応状況について検討を行った。

（倫理面への配慮）

個人情報への取扱いがないため、倫理面への特段の配慮は必要ないとする。

### C. 結果

平成 29 年 4 月から追加予定の新しい指定難病を含めた計 330 疾病について、トランジションの観点から、同様に平成 29 年 4 月より対象疾病の追加が予定されている小児慢性特定疾病（計 722 疾病、包括的病名を含めると 778 疾病）との対応状況を明らかとし、小児慢性特定疾病対策から難病対策への移行可能性について検討を行った。

指定難病全 330 疾病中、何らかの形で小児慢性特定疾病と対応があると考えられた疾病は 239 疾病（87.9%）であった（表 2）。このうち指定難病と小児慢性特定疾病の疾患概念がおおよそ同一であり 1 : 1 対応すると思われる疾病は 163 疾病であり、一つの指定難病が複数の小児慢性特定疾病と対応すると思われるものは 44 疾病であった。一方、一つの小児慢性特定疾病が複数の指定難病と対応すると思われるものは 26 疾病あったが、小児慢性特定疾病対策では、発症頻度の低い疾患等は包括的病名を設定し、疾病名を明示していない場合があるため、この包括的病名との対応を除くと一つの小児慢性特定疾病に複数の指定難病が対応するものは 16 疾病となった。疾患概念の重なりが少なく一部の症例のみが対応すると思われる指定難病は 6 疾病であった（表 3）。

小児慢性特定疾病は、類似する病態をまとめた区分の下に、個別の疾病名を設定していることから、対象疾病の疾患概念が狭く設定されている場合が多い。一方、指定難病では、歴史的な背景もあり、小児慢性特定疾病における区分に相当する複数の疾患を内包した大きな疾患概念が対象疾病名となっているものが複数存在するため、一つの指定難病に対して複数の小児慢性特定疾病が対応するケースが多く認められた。

一方、小児慢性特定疾病（計 722 疾病、包括的病名を含めると 778 疾病）から見た場合、指定難病と対応する小児慢性特定疾病は、包括的病名を含め 381 疾病（52.8%）にとどまることが明らかになった。これは、指定難病の要件と小児慢性特定疾病の要件が異なることに起因している疾患も多いと考えられる。つまり、指定難病の要件は、①発病の機構が明らかでなく、②治療方法が確立していない、③希少な疾患であって、④長期の療養を必要とするものを「難病」と定義し、さらに⑤患者数が本邦において一定の人数に達しないこと、⑥客観的な診断基準（又はそれに準ずるもの）が確立していることという 6 要件となっている。これに対し、小児慢性特定疾病の要件は、①慢性に経過し、②生命を長期にわたって脅かし、③症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させ、④長期にわたって高額な医療の負担が続くという 4 要件とされている。この違いは、制度の目的の違いにも表れており、難病対策が難病の調査研究・患者支援の推進であるのに対して、小児慢性特定疾病対策は慢性疾患児童の健全育成の支援とされている。このような制度の性格の違いがあるため、すべての疾患が両制度の対象となることは難しいとされている。

他方、小児慢性特定疾病および指定難病の両制度の要件を満たしているにもかかわらず未だ指定難病の対象となっていない小児慢性特定疾病も未だ存在することから、引き続き

対象候補疾病の検証を丁寧に行っていく必要があると考えられる。

#### D. 考察・結論

小児期に小児慢性特定疾病の対象であった症例が、成人後にも医療支援が必要である場合には、指定難病への移行が非常に重要となる。今回、小児期発症の稀少難病・慢性疾病について、別施策である指定難病対策と小児慢性特定疾病対策の対象疾病を比較し、スムーズにトランジションできるかに着目して検討を行った。

今回の検討結果から指定難病と対応のあると考えられる小児慢性特定疾病は、包括的病名を含む計 381 疾病 (52.8%) あることが明らかになった。指定難病の対象疾病の拡充に伴い以前に比べ指定難病への移行の可能性が大きく開けてきたと考えられる。

なお、複数の小児慢性特定疾病が、一つの指定難病と対応するケースが多く認められたが、トランジションの観点からは、1:1 対応している場合と比較し、この対応状況が極端に患者へ不利に働くことはないと考えられる。ただし、運用上、非専門家にとって疾病の対応関係が分かり難い場合があることから、簡便に疾病の対応関係が確認できるよう工夫が必要であると考えられる。

指定難病の拡充により、多くの小児慢性特定疾病と対応づけが可能となったが、未だ半数近い小児慢性特定疾病が指定難病と対応づけされていない状況であることから、成人移行が考えられる小児慢性特定疾病については、指定難病の要件を満たすかどうかの検討を続ける必要があるだろう。

また、指定難病であるが小児慢性特定疾病ではない疾病のうち小児期に発症する指定難病については、逆に小児慢性特定疾病の要件を満たすかの検討が必要であろう。更に指定難病にも小児慢性特定疾病にもなっていない稀少難病・慢性疾病については、双方の施策の要件を満たしているかについて、更なる検討を続け、公平、公正な施策となるよう努めていく必要があるだろう。

今回の検討では、主に疾患名・疾患概念を中心に指定難病と小児慢性特定疾病の対応を検証したが、指定難病と小児慢性特定疾病では各々の対象基準(指定難病では「重症度分類」により認定基準が示されている)が必ずしも同一ではないため、同じ疾病であっても対象が異なることが想定される。従って、今後は疾患概念が同じであるが対象基準が大きく異なっている疾病が無いかどうか等も含めて、引き続き検討を行いたい。

#### 謝辞

本分担研究にご協力くださいました関係学会の諸先生方に、心より感謝申し上げます。

#### E. 研究危険情報

なし

#### F. 研究発表

なし

#### G. 知的財産権の出願・登録状況

なし



表 1. 日本小児科学会小児慢性疾患委員会（平成 28 年度）名簿

役割・担当疾患群	推薦学会等	氏名	所属
委員長	厚労科研小慢研究班	横谷 進	国立成育医療研究センター
担当理事	日本小児科学会	大竹 明	埼玉医科大学病院小児科
担当理事	日本小児科学会	岡 明	東京大学医学部小児科
委員（総括）	日本小児科学会	森 臨太郎	国立成育医療研究センター
委員（事務局）	厚労科研小慢研究班	掛江 直子	国立成育医療研究センター
委員（事務局）	厚労科研小慢研究班	盛一 享徳	国立成育医療研究センター
委員（全体）	日本小児科医会	辻 祐一郎	池上総合病院小児科
委員（全体）	日本小児保健協会	前田 美穂	日本医科大学小児科
悪性新生物	日本小児血液・がん学会	七野 浩之	国立国際医療研究センター
血液疾患		小原 明	東邦大学附属大森病院第一小児科
慢性腎疾患	日本小児腎臓病学会	伊藤 秀一	横浜市大学大学院医学研究科発生成育小児医療学
慢性呼吸器疾患	日本小児呼吸器学会	高瀬 真人	日本医科大学多摩永山病院小児科
	日本小児アレルギー学会	荒川 浩一	群馬大学大学院医学系研究科小児科学
	日本新生児成育医学会	長 和俊	北海道大学産産母子センター
慢性心疾患	日本小児循環器学会	賀藤 均	国立成育医療研究センター
内分泌疾患	日本小児内分泌学会	緒方 勤	浜松医科大学小児科
糖尿病		杉原 茂孝	東京女子医科大学東医療センター小児科
成長ホルモン関連		神崎 晋	鳥取大学医学部周産期・小児医学
膠原病	日本小児リウマチ学会	武井 修治	鹿児島大学医学部保健学科
先天代謝異常	日本先天代謝異常学会	奥山 虎之	国立成育医療研究センター
免疫疾患	日本免疫不全症研究会	森尾 友宏	東京医科歯科大学発達病態小児科学分野
神経・筋疾患	日本小児神経学会	小牧 宏文	国立精神神経医療研究センター病院小児神経科
慢性消化器疾患	日本小児栄養消化器臓器学会	窪田 満	国立成育医療研究センター
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	日本小児遺伝学会	小崎健次郎	慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター
外科系疾患	日本小児外科学会・日本小児期外科系関連学会協議会※	黒田 達夫	慶應義塾大学医学部小児外科
皮膚疾患	日本小児皮膚科学会	新関 寛徳	国立成育医療研究センター
整形外科疾患	日本小児整形外科学会	鬼頭 浩史	名古屋大学大学院医学系研究科整形外科学

※日本小児期外科系関連学会協議会とは、日本小児眼科学会、日本小児外科学会、日本小児耳鼻咽喉科学会、日本小児循環器学会、日本小児神経外科学会、日本小児整形外科学会、日本小児泌尿器科学会、日本小児麻酔科学会、日本小児集中治療研究会、日本形成外科学会の 10 学会等から成る協議会である。

表 2. 小児慢性特定疾病との対応の有無

難病 告示 番号	難病疾病名	小慢との 対応あり
1	球脊髄性筋萎縮症	
2	筋萎縮性側索硬化症	
3	脊髄性筋萎縮症	○
4	原発性側索硬化症	
5	進行性核上性麻痺	
6	パーキンソン病	
7	大脳皮質基底核変性症	
8	ハンチントン病	
9	神経有棘赤血球症	○
10	シャルコー・マリー・トゥース病	○
11	重症筋無力症	○
12	先天性筋無力症候群	
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	○
14	慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多巣性運動ニューロパチー	○
15	封入体筋炎	
16	クロー・深瀬症候群	
17	多系統萎縮症	
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	○
19	ライソゾーム病	○
20	副腎白質ジストロフィー	○
21	ミトコンドリア病	○
22	もやもや病	○
23	プリオン病	
24	亜急性硬化性全脳炎	○
25	進行性多巣性白質脳症	
26	HTLV-1 関連脊髄症	
27	特発性基底核石灰化症	
28	全身性アミロイドーシス	○
29	ウルリッヒ病	○
30	遠位型ミオパチー	
31	ベスレムミオパチー	○
32	自己貪食空胞性ミオパチー	○
33	シュワルツ・ヤンベル症候群	○
34	神経線維腫症	○
35	天疱瘡	
36	表皮水疱症	○
37	膿疱性乾癬(汎発型)	○
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	○
39	中毒性表皮壊死症	○
40	高安動脈炎	○

難病 告示 番号	難病疾病名	小慢との 対応あり
41	巨細胞性動脈炎	
42	結節性多発動脈炎	○
43	顕微鏡的多発血管炎	○
44	多発血管炎性肉芽腫症	○
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	○
46	悪性関節リウマチ	
47	バージャー病	
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	○
49	全身性エリテマトーデス	○
50	皮膚筋炎／多発性筋炎	○
51	全身性強皮症	○
52	混合性結合組織病	○
53	シェーグレン症候群	○
54	成人スチル病	
55	再発性多発軟骨炎	○
56	ベーチェット病	○
57	特発性拡張型心筋症	○
58	肥大型心筋症	○
59	拘束型心筋症	○
60	再生不良性貧血	○
61	自己免疫性溶血性貧血	○
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	○
63	特発性血小板減少性紫斑病	○
64	血栓性血小板減少性紫斑病	○
65	原発性免疫不全症候群	○
66	Ig A 腎症	○
67	多発性嚢胞腎	○
68	黄色靭帯骨化症	
69	後縦靭帯骨化症	
70	広範脊柱管狭窄症	
71	特発性大腿骨頭壊死症	
72	下垂体性 ADH 分泌異常症	○
73	下垂体性 TSH 分泌亢進症	○
74	下垂体性 PRL 分泌亢進症	○
75	クッシング病	○
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	○
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	○
78	下垂体前葉機能低下症	○
79	家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）	○
80	甲状腺ホルモン不応症	○
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	○

難病 告示 番号	難病疾病名	小慢との 対応あり
82	先天性副腎低形成症	○
83	アジソン病	○
84	サルコイドーシス	
85	特発性間質性肺炎	○
86	肺動脈性肺高血圧症	○
87	肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	
88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	
89	リンパ脈管筋腫症	○
90	網膜色素変性症	○
91	バッド・キアリ症候群	○
92	特発性門脈圧亢進症	○
93	原発性胆汁性肝硬変	○
94	原発性硬化性胆管炎	○
95	自己免疫性肝炎	○
96	クローン病	○
97	潰瘍性大腸炎	○
98	好酸球性消化管疾患	○
99	慢性特発性偽性腸閉塞症	○
100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	○
101	腸管神経節細胞減少症	○
102	ルビンシュタイン・テイビ症候群	○
103	CFC 症候群	○
104	コステロ症候群	○
105	チャージ症候群	○
106	クリオピリン関連周期熱症候群	○
107	全身型若年性特発性関節炎	○
108	TNF 受容体関連周期性症候群	○
109	非典型溶血性尿毒症症候群	○
110	ブラウ症候群	○
111	先天性ミオパチー	○
112	マリネスコ・シェーグレン症候群	
113	筋ジストロフィー	○
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	
115	遺伝性周期性四肢麻痺	
116	アトピー性脊髄炎	
117	脊髄空洞症	
118	脊髄髄膜瘤	○
119	アイザックス症候群	
120	遺伝性ジストニア	○
121	神経フェリチン症	
122	脳表ヘモジデリン沈着症	

難病 告示 番号	難病疾病名	小慢との 対応あり
123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	
124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	
125	神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症	
126	ペリー症候群	
127	前頭側頭葉変性症	
128	ピッカースタッフ脳幹脳炎	
129	痙攣重積型（二相性）急性脳症	
130	先天性無痛無汗症	○
131	アレキサンダー病	○
132	先天性核上性球麻痺	
133	メビウス症候群	
134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	○
135	アイカルディ症候群	○
136	片側巨脳症	
137	限局性皮質異形成	
138	神経細胞移動異常症	○
139	先天性大脳白質形成不全症	○
140	ドラベ症候群	○
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	
142	ミオクロニー欠神てんかん	
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	
144	レノックス・ガストー症候群	○
145	ウエスト症候群	○
146	大田原症候群	
147	早期ミオクロニー脳症	
148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	
150	環状 20 番染色体症候群	○
151	ラスマッセン脳炎	○
152	P C D H 19 関連症候群	
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	○
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	
155	ランドウ・クレフナー症候群	
156	レット症候群	○
157	スタージ・ウェーバー症候群	
158	結節性硬化症	○
159	色素性乾皮症	○
160	先天性魚鱗癬	○
161	家族性良性慢性天疱瘡	
162	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）	
163	特発性後天性全身性無汗症	

難病 告示 番号	難病疾病名	小慢との 対応あり
164	眼皮膚白皮症	○
165	肥厚性皮膚骨膜炎	
166	弾性線維性仮性黄色腫	
167	マルファン症候群	○
168	エーラス・ダンロス症候群	○
169	メンケス病	○
170	オクシピタル・ホーン症候群	○
171	ウィルソン病	○
172	低ホスファターゼ症	○
173	VATER 症候群	
174	那須・ハコラ病	
175	ウィーバー症候群	○
176	コフィン・ローリー症候群	○
177	有馬症候群	○
178	モワット・ウィルソン症候群	
179	ウィリアムズ症候群	○
180	A T R - X 症候群	○
181	クルーゾン症候群	○
182	アペール症候群	○
183	ファイアー症候群	○
184	アントレー・ピクスラー症候群	○
185	コフィン・シリズ症候群	
186	ロスムンド・トムソン症候群	
187	歌舞伎症候群	○
188	多脾症候群	○
189	無脾症候群	○
190	鰓耳腎症候群	
191	ウェルナー症候群	○
192	コケイン症候群	○
193	ブラダー・ウイリ症候群	○
194	ソトス症候群	○
195	ヌーナン症候群	○
196	ヤング・シンブソン症候群	
197	1 p36 欠失症候群	○
198	4 p 欠失症候群	○
199	5 p 欠失症候群	○
200	第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群	○
201	アンジェルマン症候群	○
202	スミス・マギニス症候群	○
203	22q11.2 欠失症候群	○
204	エマヌエル症候群	○

難病 告示 番号	難病疾病名	小慢との 対応あり
205	脆弱X症候群関連疾患	
206	脆弱X症候群	
207	総動脈幹遺残症	○
208	修正大血管転位症	○
209	完全大血管転位症	○
210	単心室症	○
211	左心低形成症候群	○
212	三尖弁閉鎖症	○
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	○
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	○
215	ファロー四徴症	○
216	両大血管右室起始症	○
217	エプスタイン病	○
218	アルポート症候群	○
219	ギャロウェイ・モフト症候群	○
220	急速進行性糸球体腎炎	○
221	抗糸球体基底膜腎炎	○
222	一次性ネフローゼ症候群	○
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	○
224	紫斑病性腎炎	○
225	先天性腎性尿崩症	○
226	間質性膀胱炎（ハンナ型）	
227	オスラー病	○
228	閉塞性細気管支炎	○
229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	○
230	肺胞低換気症候群	○
231	$\alpha$ 1-アンチトリプシン欠乏症	○
232	カーニー複合	
233	ウォルフラム症候群	○
234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	○
235	副甲状腺機能低下症	○
236	偽性副甲状腺機能低下症	○
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	○
238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	○
239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	○
240	フェニルケトン尿症	○
241	高チロシン血症 1 型	○
242	高チロシン血症 2 型	○
243	高チロシン血症 3 型	○
244	メーブルシロップ尿症	○
245	プロピオン酸血症	○

難病 告示 番号	難病疾病名	小慢との 対応あり
246	メチルマロン酸血症	○
247	イソ吉草酸血症	○
248	グルコーストランスポーター1 欠損症	○
249	グルタル酸血症 1 型	○
250	グルタル酸血症 2 型	○
251	尿素サイクル異常症	○
252	リジン尿性蛋白不耐症	○
253	先天性葉酸吸収不全	○
254	ポルフィリン症	○
255	複合カルボキシラーゼ欠損症	○
256	筋型糖原病	○
257	肝型糖原病	○
258	ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	○
259	レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症	○
260	シトステロール血症	○
261	タンジール病	○
262	原発性高カイロミクロン血症	○
263	脳腱黄色腫症	○
264	無βリポタンパク血症	○
265	脂肪萎縮症	○
266	家族性地中海熱	○
267	高IgD症候群	○
268	中條・西村症候群	○
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	○
270	慢性再発性多発性骨髄炎	○
271	強直性脊椎炎	
272	進行性骨化性線維異形成症	
273	肋骨異常を伴う先天性側弯症	
274	骨形成不全症	○
275	タナトフォリック骨異形成症	
276	軟骨無形成症	○
277	リンパ管腫症/ゴーラム病	○
278	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	○
279	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）	
280	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）	
281	クリッペル・トレノナー・ウェーバー症候群	○
282	先天性赤血球形成異常性貧血	○
283	後天性赤芽球癆	○
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	○
285	ファンconi貧血	○
286	遺伝性鉄芽球性貧血	○



難病 告示 番号	難病疾病名	小慢との 対応あり
287	エプスタイン症候群	○
288	自己免疫性出血病 XIII	
289	クロンカイト・カナダ症候群	
290	非特異性多発性小腸潰瘍症	
291	ヒルシュスプルング病（全結腸型又は小腸型）	○
292	総排泄腔外反症	○
293	総排泄腔遺残	○
294	先天性横隔膜ヘルニア	○
295	乳幼児肝巨大血管腫	○
296	胆道閉鎖症	○
297	アラジール症候群	○
298	遺伝性膵炎	○
299	嚢胞性線維症	○
300	I g G 4 関連疾患	
301	黄斑ジストロフィー	
302	レーベル遺伝性視神経症	
303	アッシャー症候群	
304	若年発症型両側性感音難聴	
305	遅発性内リンパ水腫	
306	好酸球性副鼻腔炎	
307	カナバン病	○
308	進行性白質脳症	○
309	進行性ミオクローヌスてんかん	○
310	先天異常症候群	○
311	先天性三尖弁狭窄症	○
312	先天性僧帽弁狭窄症	○
313	先天性肺静脈狭窄症	○
314	左肺動脈右肺動脈起始症	○
315	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／L M X 1 B 関連腎症	○
316	カルニチン回路異常症	○
317	三頭酵素欠損症	○
318	シトリン欠損症	○
319	セピアプテリン還元酵素（S R）欠損症	○
320	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール（GPI）欠損症	○
321	非ケトーシス型高グリシン血症	○
322	β-ケトチオラーゼ欠損症	○
323	芳香族 L-アミノ酸炭酸酵素欠損症	○
324	メチルグルタコン酸尿症	○
325	遺伝性自己炎症疾患	○
326	大理石骨病	○
327	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）	○

難病 告示 番号	難病疾病名	小慢との 対応あり
328	前眼部形成異常	
329	無虹彩症	
330	先天性気管狭窄症	○

表 3. 指定難病と小児慢性特定疾病の対応表

難病 告示 番号	難病疾病名	小慢区分	小慢 告示 番号	小慢疾病名
3	脊髄性筋萎縮症	神経・筋疾患	41	脊髄性筋萎縮症
9	神経有棘赤血球症	神経・筋疾患	72	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症
10	シャルコー・マリー・トウス病	神経・筋疾患	46	遺伝性運動感覚ニューロパチー
11	重症筋無力症	神経・筋疾患	23	重症筋無力症
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎	神経・筋疾患	59	多発性硬化症
14	慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多巣性運動ニューロパチー	神経・筋疾患	75	慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多巣性運動ニューロパチー
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	神経・筋疾患	37	脊髄小脳変性症
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	114	アスパルチルグルコサミン尿症
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	115	異染性白質ジストロフィー
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	116	ガラクトシアリドーシス
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	117	クラッペ病
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	118	ゴーシェ病
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	119	酸性リパーゼ欠損症
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	120	シアリドーシス
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	121	GM1-ガングリオシドーシス
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	122	GM2-ガングリオシドーシス
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	123	シスチン症
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	124	神経セロイドリポフスチン症
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	125	ニーマン・ピック病
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	126	ファーバー病
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	127	ファブリー病
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	128	フコシドーシス
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	129	ボンベ病
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	130	マルチプルスルファターゼ欠損症
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	131	マンノシドーシス
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	132	ムコ多糖症 I 型
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	133	ムコ多糖症 II 型
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	134	ムコ多糖症 III 型
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	135	ムコ多糖症 IV 型
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	136	ムコ多糖症 VI 型
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	137	ムコ多糖症 VII 型
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	138	ムコピリドーシス II 型 (I-cell 病)
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	139	ムコピリドーシス III 型
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	140	遊離シアル酸蓄積症
19	ライソゾーム病	先天性代謝異常	141	114 から 140 までに掲げるもののほか、ライソゾーム病
20	副腎白質ジストロフィー	先天性代謝異常	84	副腎白質ジストロフィー
21	ミトコンドリア病	先天性代謝異常	88	スクシニル-CoA リガーゼ欠損症
21	ミトコンドリア病	先天性代謝異常	89	ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症
21	ミトコンドリア病	先天性代謝異常	90	ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症
21	ミトコンドリア病	先天性代謝異常	91	フマラーゼ欠損症
21	ミトコンドリア病	先天性代謝異常	92	ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症
21	ミトコンドリア病	先天性代謝異常	93	ミトコンドリア DNA 欠失 (キーンズ・セイヤー症候群を含む)
21	ミトコンドリア病	先天性代謝異常	94	ミトコンドリア DNA 枯渇症候群

難病 告示 番号	難病疾病名	小慢区分	小慢 告示 番号	小慢疾病名
21	ミトコンドリア病	先天性代謝異常	95	ミトコンドリア DNA 突然変異 (Leigh 症候群、MELAS 及び MERRF を含む。)
21	ミトコンドリア病	先天性代謝異常	96	88 から 95 までに掲げるもののほか、ミトコンドリア病
21	ミトコンドリア病	神経・筋疾患	64	乳児両側線条体壊死
22	もやもや病	神経・筋疾患	76	もやもや病
24	亜急性硬化性全脳炎	神経・筋疾患	1	亜急性硬化性全脳炎
28	全身性アミロイドーシス	慢性腎疾患	1	アミロイド腎
29	ウルリッヒ病	神経・筋疾患	8	ウルリッヒ型先天性筋ジストロフィー(類縁疾患を含む。)
31	ベスレムミオパチー	神経・筋疾患	8	ウルリッヒ型先天性筋ジストロフィー(類縁疾患を含む。)
32	自己貪食空胞性ミオパチー	先天性代謝異常	141	114 から 140 までに掲げるもののほか、ライソゾーム病
32	自己貪食空胞性ミオパチー	神経・筋疾患	54	48 から 53 までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー
33	シュワルツ・ヤンベル症候群	神経・筋疾患	25	シュワルツ・ヤンベル症候群
34	神経線維腫症	皮膚疾患	11	レックリングハウゼン病 (神経線維腫症 I 型)
36	表皮水疱症	皮膚疾患	10	表皮水疱症
37	膿疱性乾癬 (汎発型)	皮膚疾患	9	膿疱性乾癬(汎発型)
38	ステューヴンス・ジョンソン症候群	膠原病	23	ステューヴンス・ジョンソン症候群
39	中毒性表皮壊死症	膠原病	23	ステューヴンス・ジョンソン症候群
40	高安動脈炎	膠原病	4	高安動脈炎
42	結節性多発動脈炎	膠原病	1	結節性多発動脈炎
43	顕微鏡的多発血管炎	慢性腎疾患	31	急速進行性糸球体腎炎 (顕微鏡的多発血管炎によるものに限る。)
43	顕微鏡的多発血管炎	膠原病	2	顕微鏡的多発血管炎
44	多発血管炎性肉芽腫症	慢性腎疾患	32	急速進行性糸球体腎炎 (多発血管炎性肉芽腫症によるものに限る。)
44	多発血管炎性肉芽腫症	膠原病	5	多発血管炎性肉芽腫症
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	膠原病	3	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	膠原病	6	抗リン脂質抗体症候群
49	全身性エリテマトーデス	慢性腎疾患	40	ループス腎炎
49	全身性エリテマトーデス	膠原病	9	全身性エリテマトーデス
50	皮膚筋炎/多発性筋炎	膠原病	10	皮膚筋炎/多発性筋炎
51	全身性強皮症	膠原病	24	強皮症
52	混合性結合組織病	膠原病	25	混合性結合組織病
53	シェーグレン症候群	膠原病	7	シェーグレン症候群
55	再発性多発軟骨炎	膠原病	12	再発性多発軟骨炎
56	ベーチェット病	膠原病	11	ベーチェット病
57	特発性拡張型心筋症	慢性心疾患	4	拡張型心筋症
58	肥大型心筋症	慢性心疾患	87	肥大型心筋症
59	拘束型心筋症	慢性心疾患	20	拘束型心筋症
60	再生不良性貧血	血液疾患	22	再生不良性貧血
61	自己免疫性溶血性貧血	血液疾患	23	寒冷凝集素症
61	自己免疫性溶血性貧血	血液疾患	24	発作性寒冷ヘモグロビン尿症
61	自己免疫性溶血性貧血	血液疾患	25	23 及び 24 に掲げるもののほかの、自己免疫性溶血性貧血 (AIHA を含む。)

難病 告示 番号	難病疾病名	小慢区分	小慢 告示 番号	小慢疾病名
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	血液疾患	50	発作性夜間ヘモグロビン尿症
63	特発性血小板減少性紫斑病	血液疾患	18	免疫性血小板減少性紫斑病
63	特発性血小板減少性紫斑病	血液疾患	19	18に掲げるもののほか、血小板減少性紫斑病
64	血栓性血小板減少性紫斑病	血液疾患	20	血栓性血小板減少性紫斑病
64	血栓性血小板減少性紫斑病	血液疾患	26	周期性血小板減少症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	1	IgG サブクラス欠損症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	2	X連鎖無ガンマグロブリン血症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	3	高IgM症候群
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	4	選択的IgA欠損
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	5	特異抗体産生不全症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	6	乳児一過性低ガンマグロブリン血症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	7	分類不能型免疫不全症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	8	1から7までに掲げるもののほか、液性免疫不全を主とする疾患
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	9	周期性好中球減少症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	10	重症先天性好中球減少症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	11	9及び10に掲げるもののほか、慢性の経過をたどる好中球減少症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	12	シュワハマン・ダイヤモンド症候群
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	13	白血球接着不全症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	14	慢性肉芽腫症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	15	ミエロペルオキシダーゼ欠損症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	16	メンデル遺伝型マイコプラズマ易感染症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	17	12から16までに掲げるもののほか、白血球機能異常
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	20	後天的な免疫系障害による免疫不全症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	21	IRAK4欠損症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	22	慢性皮膚粘膜カンジダ症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	23	MyD88欠損症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	24	免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	25	21から24に掲げるもののほか、自然免疫異常
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	26	遺伝性血管性浮腫(C1インヒビター欠損症)
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	27	先天性補体欠損症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	28	26及び27に掲げるもののほか、先天性補体欠損症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	29	アデノシンデアミナーゼ(ADA)欠損症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	30	X連鎖重症複合免疫不全症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	31	オーメン症候群
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	32	細網異形成症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	33	ZAP-70欠損症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	34	CD8欠損症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	35	プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠損症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	36	MHCクラスI欠損症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	37	MHCクラスII欠損症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	38	29から37までに掲げるもののほか、複合免疫不全症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	41	X連鎖リンパ増殖症候群

難病 告示 番号	難病疾病名	小慢区分	小慢 告示 番号	小慢疾病名
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	42	自己免疫性リンパ増殖症候群 (ALPS)
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	43	チェディアック・東症候群
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	44	41 から 43 に掲げるもののほか、免疫調節障害
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	45	ICF 症候群
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	46	ウスコット・オールドリッチ症候群
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	47	肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	48	胸腺低形成 (ディ・ジョージ症候群 / 22q11.2 欠失症候群)
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	49	高 IgE 症候群
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	50	シムケ症候群
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	51	先天性角化異常症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	52	ナイミーヘン染色体不安定症候群
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	53	PMS2 異常症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	54	ブルーム症候群
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	55	毛細血管拡張性運動失調症
65	原発性免疫不全症候群	免疫疾患	56	RIDDLE 症候群
65	原発性免疫不全症候群	慢性消化器疾患	18	自己免疫性腸症 (IPEX 症候群を含む。)
66	IgA 腎症	慢性腎疾患	29	IgA 腎症
67	多発性嚢胞腎	慢性腎疾患	8	多発性嚢胞腎
72	下垂体性 ADH 分泌異常症	悪性新生物	50	下垂体腺腫
72	下垂体性 ADH 分泌異常症	悪性新生物	60	頭蓋咽頭腫
72	下垂体性 ADH 分泌異常症	内分泌疾患	34	抗利尿ホルモン (ADH) 不適合分泌症候群
72	下垂体性 ADH 分泌異常症	内分泌疾患	78	中枢性尿崩症
73	下垂体性 TSH 分泌亢進症	悪性新生物	50	下垂体腺腫
73	下垂体性 TSH 分泌亢進症	悪性新生物	60	頭蓋咽頭腫
73	下垂体性 TSH 分泌亢進症	内分泌疾患	23	甲状腺機能亢進症 (バセドウ病を除く。)
74	下垂体性 PRL 分泌亢進症	悪性新生物	50	下垂体腺腫
74	下垂体性 PRL 分泌亢進症	悪性新生物	60	頭蓋咽頭腫
74	下垂体性 PRL 分泌亢進症	内分泌疾患	33	高プロラクチン血症
75	クッシング病	悪性新生物	50	下垂体腺腫
75	クッシング病	悪性新生物	60	頭蓋咽頭腫
75	クッシング病	内分泌疾患	11	クッシング病
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	悪性新生物	50	下垂体腺腫
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	悪性新生物	60	頭蓋咽頭腫
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	内分泌疾患	38	ゴナドトロピン依存性思春期早発症
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	悪性新生物	50	下垂体腺腫
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	悪性新生物	60	頭蓋咽頭腫
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	内分泌疾患	6	下垂体性巨人症
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	内分泌疾患	56	先端巨大症
78	下垂体前葉機能低下症	悪性新生物	50	下垂体腺腫
78	下垂体前葉機能低下症	悪性新生物	60	頭蓋咽頭腫
78	下垂体前葉機能低下症	内分泌疾患	4	後天性下垂体機能低下症
78	下垂体前葉機能低下症	内分泌疾患	5	先天性下垂体機能低下症
78	下垂体前葉機能低下症	内分泌疾患	29	甲状腺刺激ホルモン (TSH) 分泌低下症 (先天性に限る。)
78	下垂体前葉機能低下症	内分泌疾患	46	成長ホルモン (GH) 分泌不全性低身長症 (脳の器質的原因によるものに限る。)

難病 告示 番号	難病疾病名	小慢区分	小慢 告示 番号	小慢疾病名
78	下垂体前葉機能低下症	内分泌疾患	47	成長ホルモン（GH）分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものを除く。）
78	下垂体前葉機能低下症	内分泌疾患	72	カルマン症候群
78	下垂体前葉機能低下症	内分泌疾患	73	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症（カルマン症候群を除く。）
78	下垂体前葉機能低下症	内分泌疾患	86	副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）単独欠損症
79	家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）	先天性代謝異常	36	家族性高コレステロール血症
80	甲状腺ホルモン不応症	内分泌疾患	32	甲状腺ホルモン不応症
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	内分泌疾患	57	11β-水酸化酵素欠損症
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	内分泌疾患	58	3β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	内分泌疾患	59	17α-水酸化酵素欠損症
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	内分泌疾患	60	21-水酸化酵素欠損症
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	内分泌疾患	61	P450 酸化還元酵素欠損症
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	内分泌疾患	62	リポイド副腎過形成症
82	先天性副腎低形成症	内分泌疾患	85	先天性副腎低形成症
83	アジソン病	内分泌疾患	88	89 から 92 に掲げるもののほかの、慢性副腎皮質機能低下症（アジソン 病を含む。）
85	特発性間質性肺炎	慢性呼吸器疾患	2	特発性間質性肺炎
86	肺動脈性肺高血圧症	慢性心疾患	82	肺動脈性肺高血圧症
89	リンパ脈管筋腫症	神経・筋疾患	27	結節性硬化症
90	網膜色素変性症	先天性代謝異常	86	レフサム病
91	バッド・キアリ症候群	慢性消化器疾患	38	門脈圧亢進症（バンチ症候群を含む。）
92	特発性門脈圧亢進症	慢性消化器疾患	38	門脈圧亢進症（バンチ症候群を含む。）
93	原発性胆汁性肝硬変	慢性消化器疾患	7	肝硬変症
94	原発性硬化性胆管炎	慢性消化器疾患	16	原発性硬化性胆管炎
95	自己免疫性肝炎	慢性消化器疾患	17	自己免疫性肝炎
96	クローン病	慢性消化器疾患	3	クローン病
96	クローン病	慢性消化器疾患	4	早期発症型炎症性腸疾患
97	潰瘍性大腸炎	慢性消化器疾患	2	潰瘍性大腸炎
97	潰瘍性大腸炎	慢性消化器疾患	4	早期発症型炎症性腸疾患
98	好酸球性消化管疾患	免疫疾患	18	好酸球増加症
99	慢性特発性偽性腸閉塞症	慢性消化器疾患	37	慢性特発性偽性腸閉塞症
100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	慢性消化器疾患	34	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
101	腸管神経節細胞僅少症	慢性消化器疾患	35	腸管神経節細胞僅少症
102	ルビンシュタイン・テイビ症候群	染色体又は遺伝子に 変化を伴う症候群	22	ルビンシュタイン・テイビ症候群
103	CFC 症候群	染色体又は遺伝子に 変化を伴う症候群	14	CFC 症候群
104	コステロ症候群	染色体又は遺伝子に 変化を伴う症候群	11	コステロ症候群
105	チャージ症候群	染色体又は遺伝子に 変化を伴う症候群	18	チャージ症候群
106	クリオピリン関連周期熱症候群	膠原病	16	クリオピリン関連周期熱症候群
107	全身型若年性特発性関節炎	膠原病	8	若年性特発性関節炎
108	TNF 受容体関連周期性症候群	膠原病	18	TNF 受容体関連周期性症候群
109	非典型溶血性尿毒症症候群	慢性腎疾患	36	非典型溶血性尿毒症症候群
110	ブラウ症候群	膠原病	20	ブラウ症候群/若年発症サルコイドーシス

難病 告示 番号	難病疾病名	小慢区分	小慢 告示 番号	小慢疾病名
111	先天性ミオパチー	神経・筋疾患	48	先天性筋線維不均等症
111	先天性ミオパチー	神経・筋疾患	49	セントラルコア病
111	先天性ミオパチー	神経・筋疾患	50	ネマリンミオパチー
111	先天性ミオパチー	神経・筋疾患	51	マルチコア病
111	先天性ミオパチー	神経・筋疾患	52	ミオチュプラーミオパチー
111	先天性ミオパチー	神経・筋疾患	53	ミニコア病
111	先天性ミオパチー	神経・筋疾患	54	48 から 53 までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー
113	筋ジストロフィー	神経・筋疾患	8	ウルヒ型先天性筋ジストロフィー(類縁疾患を含む。)
113	筋ジストロフィー	神経・筋疾患	9	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー
113	筋ジストロフィー	神経・筋疾患	10	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー
113	筋ジストロフィー	神経・筋疾患	11	肢帯型筋ジストロフィー
113	筋ジストロフィー	神経・筋疾患	12	デュシェンヌ型筋ジストロフィー
113	筋ジストロフィー	神経・筋疾患	13	福山型先天性筋ジストロフィー
113	筋ジストロフィー	神経・筋疾患	14	メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー
118	脊髄髄膜瘤	神経・筋疾患	40	脊髄髄膜瘤
120	遺伝性ジストニア	先天性代謝異常	28	無セルロプラスミン血症
120	遺伝性ジストニア	神経・筋疾患	71	乳児神経軸索ジストロフィー
120	遺伝性ジストニア	神経・筋疾患	72	バントテン酸キナーゼ関連神経変性症
120	遺伝性ジストニア	神経・筋疾患	74	変形性筋ジストニー
130	先天性無痛無汗症	神経・筋疾患	47	先天性無痛無汗症
131	アレキサンダー病	神経・筋疾患	2	アレキサンダー病
134	中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	神経・筋疾患	69	中隔視神経形成異常症(ドモルシア症候群)
135	アikalディ症候群	神経・筋疾患	65	滑脳症
138	神経細胞移動異常症	神経・筋疾患	70	裂脳症
139	先天性大脳白質形成不全症	神経・筋疾患	6	ペリツェウス・メルツバッヘル病
140	ドラベ症候群	神経・筋疾患	61	乳児重症ミオクロニーてんかん
144	レノックス・ガストー症候群	神経・筋疾患	62	レノックス・ガストー症候群
145	ウエスト症候群	神経・筋疾患	60	点頭てんかん(ウエスト症候群)
150	環状 20 番染色体症候群	染色体又は遺伝子に 変化を伴う症候群	7	1 から 6 までに掲げるもののほか、常染色体異常(ウイリアムズ症候群及びブラダー・ウィリアムズ症候群を除く。)
151	ラスマッセン脳炎	神経・筋疾患	77	ラスマッセン脳炎
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	神経・筋疾患	63	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
156	レット症候群	神経・筋疾患	78	レット症候群
158	結節性硬化症	神経・筋疾患	27	結節性硬化症
159	色素性乾皮症	皮膚疾患	2	色素性乾皮症
160	先天性魚鱗癬	皮膚疾患	3	ケラチン症性魚鱗癬(表皮融解性魚鱗癬(優性/劣性)及び表在性表皮融解性魚鱗癬を含む。)
160	先天性魚鱗癬	皮膚疾患	4	シェーグレン・ラルソン症候群
160	先天性魚鱗癬	皮膚疾患	5	常染色体劣性遺伝性魚鱗癬(道化師様魚鱗癬を除く。)
160	先天性魚鱗癬	皮膚疾患	6	道化師様魚鱗癬
160	先天性魚鱗癬	皮膚疾患	7	ネザートン症候群
160	先天性魚鱗癬	皮膚疾患	8	3 から 7 までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癬
164	眼皮膚白皮症	皮膚疾患	1	眼皮膚白皮症(先天性白皮症)



難病 告示 番号	難病疾病名	小慢区分	小慢 告示 番号	小慢疾病名
167	マルファン症候群	染色体又は遺伝子に 変化を伴う症候群	21	マルファン症候群
168	エーラス・ダンロス症候群	先天性代謝異常	31	エーラス・ダンロス症候群
169	メンケス病	先天性代謝異常	29	メンケス病
170	オクシピタル・ホーン症候群	先天性代謝異常	26	オクシピタル・ホーン症候群
171	ウィルソン病	先天性代謝異常	25	ウィルソン病
172	低ホスファターゼ症	先天性代謝異常	33	低ホスファターゼ症
175	ウィーバー症候群	染色体又は遺伝子に 変化を伴う症候群	8	ウィーバー症候群
176	コフィン・ローリー症候群	染色体又は遺伝子に 変化を伴う症候群	12	コフィン・ローリー症候群
177	有馬症候群	神経・筋疾患	24	ジュベール症候群関連疾患
178	モワット・ウィルソン症候群	染色体又は遺伝子に 変化を伴う症候群	7	1 から 6 までに掲げるもののほか、常染色体異常（ウ ィリアムズ症候群及びブラダー・ウィリ症候群を除く。）
179	ウイリアムズ症候群	慢性心疾患	58	ウイリアムズ症候群
180	A T R - X 症候群	内分泌疾患	20	精巣形成不全
181	クルーゾン症候群	神経・筋疾患	34	クルーゾン病
182	アペール症候群	神経・筋疾患	33	アペール症候群
183	ファイファー症候群	神経・筋疾患	36	33 から 35 までに掲げるもののほか、重度の頭蓋骨 早期癒合症
184	アントレー・ビクスラー症候群	神経・筋疾患	36	33 から 35 までに掲げるもののほか、重度の頭蓋骨 早期癒合症
187	歌舞伎症候群	染色体又は遺伝子に 変化を伴う症候群	9	歌舞伎症候群
188	多脾症候群	慢性心疾患	74	多脾症候群
189	無脾症候群	慢性心疾患	75	無脾症候群
191	ウエルナー症候群	神経・筋疾患	56	ウエルナー症候群
192	コケイン症候群	神経・筋疾患	57	コケイン症候群
193	ブラダー・ウィリ症候群	内分泌疾患	94	ブラダー・ウィリ症候群
194	ソトス症候群	染色体又は遺伝子に 変化を伴う症候群	17	ソトス症候群
195	ヌーナン症候群	内分泌疾患	92	ヌーナン症候群
197	1 p36 欠失症候群	染色体又は遺伝子に 変化を伴う症候群	7	1 から 6 までに掲げるもののほか、常染色体異常（ウ ィリアムズ症候群及びブラダー・ウィリ症候群を除く。）
198	4 p 欠失症候群	染色体又は遺伝子に 変化を伴う症候群	6	4 p ー症候群
199	5 p 欠失症候群	染色体又は遺伝子に 変化を伴う症候群	2	5 p ー症候群
200	第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群	染色体又は遺伝子に 変化を伴う症候群	7	1 から 6 までに掲げるもののほか、常染色体異常（ウ ィリアムズ症候群及びブラダー・ウィリ症候群を除く。）
201	アンジェルマン症候群	染色体又は遺伝子に 変化を伴う症候群	1	アンジェルマン症候群
202	スミス・マギニス症候群	染色体又は遺伝子に 変化を伴う症候群	16	スミス・マギニス症候群
203	22q11.2 欠失症候群	免疫疾患	48	胸腺低形成（ディ・ジョージ症候群／ 22q11.2 欠 失症候群）

難病 告示 番号	難病疾病名	小慢区分	小慢 告示 番号	小慢疾病名
204	エマヌエル症候群	染色体又は遺伝子に 変化を伴う症候群	7	1 から 6 までに掲げるもののほか、常染色体異常（ウ ィリアムズ症候群及びブラダ・ウィリ症候群を除く。）
207	総動脈幹遺残症	慢性心疾患	54	総動脈幹遺残症
208	修正大血管転位症	慢性心疾患	52	先天性修正大血管転位症
209	完全大血管転位症	慢性心疾患	8	完全大血管転位症
210	単心室症	慢性心疾患	68	単心室症
210	単心室症	慢性心疾患	89	フォンタン術後症候群
211	左心低形成症候群	慢性心疾患	22	左心低形成症候群
211	左心低形成症候群	慢性心疾患	89	フォンタン術後症候群
212	三尖弁閉鎖症	慢性心疾患	24	三尖弁閉鎖症
212	三尖弁閉鎖症	慢性心疾患	89	フォンタン術後症候群
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	慢性心疾患	84	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	慢性心疾患	89	フォンタン術後症候群
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	慢性心疾患	83	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
215	ファロー四徴症	慢性心疾患	88	ファロー四徴症
216	両大血管右室起始症	慢性心疾患	95	タウジツヒ・ピング奇形
216	両大血管右室起始症	慢性心疾患	96	両大血管右室起始症（タウジツヒ・ピング奇形を除 く。）
217	エプスタイン病	慢性心疾患	3	エプスタイン病
218	アルポート症候群	慢性腎疾患	38	慢性糸球体腎炎（アルポート 症候群によるものに 限る。）
219	ギャロウェイ・モワト症候群	慢性腎疾患	25	20 から 24 までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候 群
220	急速進行性糸球体腎炎	慢性腎疾患	31	急速進行性糸球体腎炎（顕微鏡的多発血管炎に よるものに限る。）
220	急速進行性糸球体腎炎	慢性腎疾患	32	急速進行性糸球体腎炎（多発血管炎性肉芽腫 症によるものに限る。）
221	抗糸球体基底膜腎炎	慢性腎疾患	33	抗糸球体基底膜腎炎（グッドパスチャー 症候群）
222	一次性ネフローゼ症候群	慢性腎疾患	20	巣状分節性糸球体硬化症
222	一次性ネフローゼ症候群	慢性腎疾患	21	微小変化型ネフローゼ症候群
222	一次性ネフローゼ症候群	慢性腎疾患	22	びまん性メサンギウム硬化症
222	一次性ネフローゼ症候群	慢性腎疾患	23	フィンランド型先天性ネフローゼ症候群
222	一次性ネフローゼ症候群	慢性腎疾患	24	膜性腎症
222	一次性ネフローゼ症候群	慢性腎疾患	25	20 から 24 までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候 群
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	慢性腎疾患	37	膜性増殖性糸球体腎炎
224	紫斑病性腎炎	慢性腎疾患	34	紫斑病性腎炎
225	先天性腎性尿崩症	内分泌疾患	77	腎性尿崩症
227	オスラー病	血液疾患	1	遺伝性出血性末梢血管拡張症
228	閉塞性細気管支炎	慢性呼吸器疾患	13	閉塞性細気管支炎
229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	慢性呼吸器疾患	1	先天性肺胞蛋白症（遺伝子異常が原因の間質性 肺疾患を含む）
230	肺胞低換気症候群	慢性呼吸器疾患	8	先天性中枢性低換気症候群
231	α1-アンチトリプシン欠乏症	先天性代謝異常	23	α1-アンチトリプシン欠損症
233	ウォルフラム症候群	先天性代謝異常	102	原発性高シュウ酸尿症
234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除 く。）	先天性代謝異常	85	ペルオキシソーム形成異常症

難病 告示 番号	難病疾病名	小慢区分	小慢 告示 番号	小慢疾病名
234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	先天性代謝異常	86	レフサム病
234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	先天性代謝異常	87	84 から 86 までに掲げるもののほか、ペルオキシソーム病
235	副甲状腺機能低下症	内分泌疾患	82	副甲状腺機能低下症（副甲状腺欠損症を除く。）
235	副甲状腺機能低下症	内分泌疾患	83	副甲状腺欠損症
236	偽性副甲状腺機能低下症	内分泌疾患	9	偽性副甲状腺機能低下症（偽性偽性副甲状腺機能低下症を除く。）
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	内分泌疾患	87	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)不応症
238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	内分泌疾患	16	原発性低リン血症性くる病
238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	内分泌疾患	80	ビタミンD抵抗性骨軟化症
239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	内分泌疾患	79	ビタミンD依存性くる病
240	フェニルケトン尿症	先天性代謝異常	17	フェニルケトン尿症（高フェニルアラニン血症）
241	高チロシン血症 1 型	先天性代謝異常	8	高チロシン血症 1 型
242	高チロシン血症 2 型	先天性代謝異常	9	高チロシン血症 2 型
243	高チロシン血症 3 型	先天性代謝異常	10	高チロシン血症 3 型
244	メーブルシロップ尿症	先天性代謝異常	20	メーブルシロップ尿症
245	プロピオン酸血症	先天性代謝異常	109	プロピオン酸血症
246	メチルマロン酸血症	先天性代謝異常	112	メチルマロン酸血症
247	イソ吉草酸血症	先天性代謝異常	98	イソ吉草酸血症
248	グルコーストランスポーター-1 欠損症	先天性代謝異常	65	グルコーストランスポーター1（GLUT1）欠損症
249	グルタル酸血症 1 型	先天性代謝異常	100	グルタル酸血症 1 型
250	グルタル酸血症 2 型	先天性代謝異常	101	グルタル酸血症 2 型
251	尿素サイクル異常症	先天性代謝異常	1	アルギニコハク酸合成酵素欠損症（シトルリン血症）
251	尿素サイクル異常症	先天性代謝異常	2	アルギニコハク酸尿症
251	尿素サイクル異常症	先天性代謝異常	3	N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症
251	尿素サイクル異常症	先天性代謝異常	4	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症
251	尿素サイクル異常症	先天性代謝異常	5	カルバミリン酸合成酵素欠損症
251	尿素サイクル異常症	先天性代謝異常	6	高アルギニン血症
251	尿素サイクル異常症	先天性代謝異常	7	高オルニチン血症
252	リジン尿性蛋白不耐症	先天性代謝異常	21	リジン尿性蛋白不耐症
253	先天性葉酸吸収不全	先天性代謝異常	76	先天性葉酸吸収不全症
254	ポルフィリン症	先天性代謝異常	59	先天性ポルフィリン症
255	複合カルボキシラーゼ欠損症	先天性代謝異常	108	複合カルボキシラーゼ欠損症
256	筋型糖原病	先天性代謝異常	64	グリコーゲン合成酵素欠損症（糖原病 0 型）
256	筋型糖原病	先天性代謝異常	67	糖原病Ⅲ型
256	筋型糖原病	先天性代謝異常	68	糖原病Ⅳ型
256	筋型糖原病	先天性代謝異常	69	糖原病Ⅴ型
256	筋型糖原病	先天性代謝異常	71	糖原病Ⅶ型
256	筋型糖原病	先天性代謝異常	72	糖原病Ⅸ型
256	筋型糖原病	先天性代謝異常	129	ボンベ病
257	肝型糖原病	先天性代謝異常	64	グリコーゲン合成酵素欠損症（糖原病 0 型）
257	肝型糖原病	先天性代謝異常	66	糖原病Ⅰ型
257	肝型糖原病	先天性代謝異常	67	糖原病Ⅲ型
257	肝型糖原病	先天性代謝異常	68	糖原病Ⅳ型
257	肝型糖原病	先天性代謝異常	70	糖原病Ⅵ型

難病 告示 番号	難病疾病名	小慢区分	小慢 告示 番号	小慢疾病名
257	肝型糖原病	先天性代謝異常	72	糖原病Ⅸ型
258	ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	先天性代謝異常	62	ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症
259	レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症	先天性代謝異常	39	高比重リポ蛋白(HDL)欠乏症
260	シトステロール血症	先天性代謝異常	41	36 から 40 までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症
261	タンジール病	先天性代謝異常	39	高比重リポ蛋白(HDL)欠乏症
262	原発性高カイロミクロン血症	先天性代謝異常	38	原発性高カイロミクロン血症
263	脳腱黄色腫症	先天性代謝異常	41	36 から 40 までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症
264	無βリポタンパク血症	先天性代謝異常	40	無β-リポタンパク血症
265	脂肪萎縮症	内分泌疾患	40	脂肪栄養症(脂肪萎縮症)
265	脂肪萎縮症	糖尿病	3	脂肪萎縮性糖尿病
266	家族性地中海熱	膠原病	14	家族性地中海熱
267	高IgD症候群	膠原病	17	高IgD症候群(メバロン酸キナーゼ欠損症)
268	中條・西村症候群	膠原病	19	中條・西村症候群
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	膠原病	15	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
270	慢性再発性多発性骨髄炎	膠原病	21	慢性再発性多発性骨髄炎
274	骨形成不全症	内分泌疾患	35	骨形成不全症
276	軟骨無形成症	内分泌疾患	75	軟骨無形成症
277	リンパ管腫症/ゴーム病	慢性呼吸器疾患	15	リンパ管腫/リンパ管腫症
278	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	慢性呼吸器疾患	15	リンパ管腫/リンパ管腫症
281	クワッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	慢性呼吸器疾患	15	リンパ管腫/リンパ管腫症
282	先天性赤血球形成異常性貧血	血液疾患	45	先天性赤血球形成異常性貧血
283	後天性赤芽球癆	血液疾患	28	後天性赤芽球癆
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	血液疾患	29	先天性赤芽球癆(ダイヤモンド・ブラックファン貧血)
285	ファンconi貧血	血液疾患	44	ファンconi貧血
286	遺伝性鉄芽球性貧血	血液疾患	48	鉄芽球性貧血
287	エプスタイン症候群	慢性腎疾患	30	エプスタイン症候群
291	ヒルシュスブルング病(全結腸型又は小腸型)	慢性消化器疾患	36	ヒルシュスブルング病
292	総排泄腔外反症	慢性消化器疾患	30	総排泄腔外反症
293	総排泄腔遺残	慢性消化器疾患	29	総排泄腔遺残
294	先天性横隔膜ヘルニア	慢性呼吸器疾患	7	先天性横隔膜ヘルニア
295	乳幼児肝巨大血管腫	慢性消化器疾患	6	肝巨大血管腫
296	胆道閉鎖症	慢性消化器疾患	13	胆道閉鎖症
297	アラジール症候群	慢性消化器疾患	8	アラジール症候群
298	遺伝性脾炎	慢性消化器疾患	1	遺伝性脾炎
299	嚢胞性線維症	慢性呼吸器疾患	12	嚢胞性線維症
307	カナバン病	神経・筋疾患	3	カナバン病
308	進行性白質脳症	神経・筋疾患	4	白質消失病
308	進行性白質脳症	神経・筋疾患	5	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症
309	進行性ミオクローヌスてんかん	神経・筋疾患	31	ウンフェルヒト・ルトボルク病
309	進行性ミオクローヌスてんかん	神経・筋疾患	32	ラフォラ病
310	先天異常症候群	染色体又は遺伝子に 変化を伴う症候群	7	1 から 6 までに掲げるもののほか、常染色体異常(ウイリアムズ症候群及びブラダー・ウィリ症候群を除く。)

難病 告示 番号	難病疾病名	小慢区分	小慢 告示 番号	小慢疾病名
310	先天異常症候群	染色体又は遺伝子に 変化を伴う症候群	13	コルネリア・デランゲ症候群
311	先天性三尖弁狭窄症	慢性心疾患	37	三尖弁狭窄症
312	先天性僧帽弁狭窄症	慢性心疾患	39	僧帽弁狭窄症
313	先天性肺静脈狭窄症	慢性心疾患	43	肺動脈弁狭窄症
314	左肺動脈右肺動脈起始症	慢性心疾患	17	左肺動脈右肺動脈起始症
315	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／LM X1B関連腎症	慢性腎疾患	35	ネイル・パテラ症候群（爪膝蓋症候群）
316	カルニチン回路異常症	先天性代謝異常	42	カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ欠損症
316	カルニチン回路異常症	先天性代謝異常	43	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼⅠ欠損症
316	カルニチン回路異常症	先天性代謝異常	44	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼⅡ欠損症
316	カルニチン回路異常症	先天性代謝異常	48	全身性カルニチン欠損症
317	三頭酵素欠損症	先天性代謝異常	46	三頭酵素欠損症
318	シトリン欠損症	先天性代謝異常	7	高オルニチン血症
319	セピアブテリン還元酵素（SR）欠損症	先天性代謝異常	56	ビオブテリン代謝異常症
320	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール （GPI）欠損症	神経・筋疾患	60	点頭てんかん（ウエスト症候群）
321	非ケトーシス型高グリシン血症	先天性代謝異常	16	非ケトーシス型高グリシン血症
322	β-ケトチオラーゼ欠損症	先天性代謝異常	110	β-ケトチオラーゼ欠損症
323	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	先天性代謝異常	57	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
324	メチルグルタコン酸尿症	先天性代謝異常	111	メチルグルタコン酸尿症
325	遺伝性自己炎症疾患	膠原病	22	13から21までに掲げるもののほか、自己炎症性疾患
325	遺伝性自己炎症疾患	神経・筋疾患	7	エカルディ・グティエール症候群
326	大理石骨病	先天性代謝異常	32	大理石骨病
327	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに 限る。）	血液疾患	30	先天性アンチトロンピン欠乏症
327	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに 限る。）	血液疾患	46	先天性プロテインC欠乏症
327	特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに 限る。）	血液疾患	47	先天性プロテインS欠乏症
330	先天性気管狭窄症	慢性呼吸器疾患	6	気道狭窄

厚生労働行政推進調査事業費補助金  
(難治性疾患等政策研究事業 (難治性疾患政策研究事業))  
分担研究報告書

## 難病に関する国際連携方策の検討

研究分担者 松山晃文 (国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所 創薬資源部 部長)  
大倉華雪 (国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所

難治性疾患治療開発・支援室 研究調整専門員)

研究協力者 米田悦啓 (国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所 理事長)

(研究要旨) 2015年、日本の機関としては初めて日本医療研究開発機構が IRDiRC に加盟し、それに続いて国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所も加盟を果たした。IRDiRC は、2020年までに希少難病に対する新規治療法 (薬剤) を200以上創出することを目的としている。希少疾患創薬にむけ、国際的に臨床試験環境や遺伝型情報などの情報共有ルール の取り決めに関する課題への関心が高い。希少疾患は患者数が少なく、グローバルな情報共有や国際共同臨床研究が必要になることも多いため、本研究ではわが国と IRDiRC の関係のあり方と、難病DBの価値に付いて論考した。

### A. 研究目的

国際難病研究コンソーシアムである IRDiRC の射程についてその現状を把握するとともに、米国が 2106 年 12 月に成立させた 21st century cure act について情報収集を行い、その synergy について論考する。それら外的環境のなかで、わが国の難病政策の成果である難病データベースの価値を再発見し、わが国の難病研究の国際連携方策について議論することを目的とする。

### B. 研究方法

国際難病研究コンソーシアムである IRDiRC の Consortium assembly および Therapeutic Scientific Committee に参加し、その体制強化の流れと 2020 年度への目標について情報収集を行う。

米国 21st century cures act については法律本文を入手し、わが国の直近の薬事法改正との類似性について検討する。

IRDiRC の目指す方向と、米国 21st century cures act のそれとの synergy 効果について議論を行う。

それら議論を踏まえ、わが国の難病研究の国際連携方策について考察する。

(倫理面への配慮)

公知情報の収集解析であり、特に倫理的問題はない。

### C. 研究結果

#### 1. IRDiRC との連携

国際希少疾患研究コンソーシアム International Rare Diseases Research

Consortium (IRDiRC)は、2020年までに200の医薬品及び6,000の希少疾患の診断方法を提供することを目標として2011年に設立された。国際協力による希少疾患分野での研究開発を加速しており、メンバー資格は5年間で10億円以上を希少疾患研究費に充てているfunding organizationと患者支援団体に限定されており、加盟メンバーはAustralia, Canada, China, EU, Finland, France, Germany, Georgia, Ireland, Italy, Japan, Korea, Netherland, Spain, UK, USAなど世界18か国に上る。

IRDiRCには、最高意思決定機関である執行委員会(Executive Committee)、その下位に「診断(Diagnostics)」「学際研究(Interdisciplinary)」「治療法(Therapies)」の3つのテーマごとの科学委員会(Scientific Committee)、更に複数のタスクフォース(Task Force)が設置されていた。IRDiRCへの参加団体の増加に伴い、Executive CommitteeはConsortium Assembly(すべての参画団体からメンバーを選定)へと変更され、ついで2017年2月にはConsortium Assemblyの上にOperating Committeeがおかれることとなった。2017年3月現在、理事会に相当するものがOperating Committee、評議員会に相当するものがConsortium Assemblyと捉えると理解しやすい。本部はフランスパリにおかれており、現在のChairは米国NIH-NCATSのDirectorのChristopher P. Austinである。

IRDiRC定例報告によると、2016年9月時点で197の希少疾病医薬品が開発され、5,000を越える遺伝子について疾患との関係が明らかとなっている。

国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養

研究所もわが国のこの領域への貢献と発言力の向上のためIRDiRCに参加しており、国立研究開発法人日本医療研究開発機構に次いで2015年9月に加盟が承認され、Executive Committee Member(現在はConsortium Assembly member)として米田悦啓理事長が就任した。創薬資源部部長の松山晃文はTherapeutic Scientific Committee memberである。2016年9月イタリア・カタニーヤで開催されたExecutive CommitteeおよびTherapeutic Scientific Committee、2017年2月の同委員会に参加した。

2016年9月現在で希少疾病医薬品として承認された197医薬品については、うち67が遺伝子医薬品であり、細胞治療は3品目ですべてex vivo gene therapyであった。197品目のカウント手法は、米国FDAあるいはEMA(欧州医薬品庁)によりmarketing approvalが与えられた、希少難病を適応とする医薬品をカウントするものであり、わが国の承認品目はカウントされていない。IRDiRC TSCの依頼にてわが国の承認品目のうち希少難病を適応としており、かつ欧米で承認を受けていないもの(わが国独自のもの)を検索したが、わが国のみで承認を受けている希少疾病医薬品は見出せなかった。

IRDiRCでは、わが国薬事法改正における、特に条件付承認についての説明を依頼された。IRDiRCの興味としては、遺伝子治療で条件付承認制度が運用されるかという点にあった。改正薬事法(医機法)では、従前から条件付承認制度はあったが、有償治験と同様に実質的に運用されてこなかっただけであることを説明(有償治験は米国ではベンチャー企業による治験で活用されてお

り、わが国の状況とは異なるが) し、新たなカテゴリーである再生医療等製品に遺伝子治療薬が含まれることを説明した。これはIRDiRC内では驚きをもって受け止められ、GMP管理の考え方や品質管理手法が大きく異なるものをどのように切り分けているのかという疑問も提示された(遺伝子治療開発企業からの参加者から)。条件付き承認制度は、品質が均一でない再生医療製品等にあっては有効性が示しえず、その推定が得られるのみであることから与えられるものであり、遺伝子治療薬のような均質性が確保された薬剤にあっては、条件付承認の適用となるか、現状では不明である旨伝えている。

## 2. 米国The 21st century cures act

わが国の薬事法改正(医機法)は、世界にインパクトを与えた。2015年12月のNature誌に、日本の特に再生医療にかかる特に条件付承認について、愚策であるとの強い否定のコメントが編集部により掲載された。しかしながら、米国議会は、日本の政策を参考としたと思われる法、21<sup>st</sup> century cures actを通過させ、オバマ前大統領による最後の署名立法となった。

The 21st Century Cures Act は以下の3部で構成される。

DIVISION A - 21ST CENTURY CURES

DIVISION B - HELPING FAMILIES IN MENTAL HEALTH CRISIS

DIVISION C - INCREASING CHOICE, ACCESS, AND QUALITY IN HEALTH CARE FOR AMERICANS

このうち、B、Cがそれぞれメンタルヘルス、メディケア等に関するもので、再生医療を含む、希少疾病に関連するのはAのみであ

る。

DIVISION A は、

TITLE I.INNOVATION PROJECTS AND STATE RESPONSES TO OPIOID ABUSE

TITLE II.DISCOVERY

TITLE III.DEVELOPMENT

TITLE IV.DELIVERY

TITLE V.SAVINGS

TITLE VI.STRENGTHENING

LEADERSHIP AND ACCOUNTABILITY から成っている。

Section 1001 は予算措置として、個別化医療イニシャティブ、先進革新的神経テクノロジーイニシャティブを通じた脳研究、がん研究、および adult stem cells を用いた再生医療のために、NIH に10年間で48億ドル以上の予算を付けることを義務付けている。

再生医療での迅速承認を具体例としてあげると、

Section 3033 (Regenerative Advanced Therapy のための迅速承認)

- (1) 薬物が再生医療である場合、
- (2) 重篤または生命を脅かす疾患または状態を治療、修正、逆転または治癒することが意図されている場合、
- (3) 予備的な臨床エビデンスにより、このような疾患または状態に対するアンメット・メディカルニーズに対処する能力を有することが示されている場合

スポンサーはこの薬を Regenerative Advanced Therapy (再生先進療) に指定するようリクエストできる。リクエストを受けた長官は60日以内に基準を満たすかどうか決定しなければならない。適合しない



と判断する場合は、その根拠を書面で説明しなければならない。

スポンサーは迅速承認をサポートするため、長期の臨床有益性を予測可能なサロゲートや中間エンドポイントについて議論するための早期の対話を含む、開発およびレビューを迅速化するためのアクションを起こすことができる。また、迅速承認を受けた場合、承認後に長官からの要求に応じて必要な臨床データを追加することとなっている。

**Section 3035**（再生先進療法についての報告）

再生先進療法の承認のための申請について、申請、承認又はライセンス、取り下げあるいは拒否の、数と種類について、および、申請あるいは療法のうちのどれくらいが迅速承認あるいは優先的レビューを受けたかについて、FDA 長官が議会に以下のレポートを提出することとしている。

**Section 3036.**（再生医療と先進療法のための規準）

制定後 2 年以内に FDA 長官は、再生医療の治療や再生先進療法の開発、評価および審査を規制の予測性を通じて支援するために、公開プロセスを通じて規準やコンセンサスの定義の開発をコーディネートし優先する努力を促進すること。これらの規準の開発後 1 年以内に、パブリック・プロセスを通じて関連する規制やガイダンスをレビューしアップデートすることとした。

The 21st Century Cures Act の中で、特に **Section 3033**（Regenerative Advanced Therapy のための迅速承認）がこの法律のキモの部分である。日本の制度を取り入れたようにも見えるが、再生医療ばかりでな

くその他個別化医療も含めて、米国が先端医療分野に一段と力を入れようとしていることは明らかであり、希少難病創薬に NIH がシフトしていることから、今後 **watching** の必要がある。

## D. 考察

IRDiRC と米国 21st century cure act の synergy 効果を考察したい。

米国が世界のバイオ産業を牽引していることは論を待たない。現在のこの隆盛は、1980 年代のレーガノミックスに遡ることができる。1980 年代、日本が経済的にも隆盛を究めたころ、米国は双子の赤字で悩まされていた。対外貿易赤字と国庫赤字である。レーガノミックスの **flag** は、プラザ合意とされている。米国が純債務国に転落した直後、円高ドル安を容認した合意で、これが米国輸出産業を活性化させるための施策であったことは間違いない。しかしながら、輸出産品がないとドル安誘導も意味を成さない。レーガノミックスでは、軍事力と科学技術力こそが国力であるというコンセプトを下敷きとしており、科学技術に進展が輸出の活性化を期待させた。レーガノミックスが行われていたころ、知財にかかる大きな法律が成立した。バイ・ドール法である。それまで、NIH が **funding** した研究成果の知財はすべて NIH が保有することとなっていた。バイ・ドール法は、それら研究成果・知財を機関帰属とできる、という法律である。1984 年にこのバイ・ドール法が成立したことにより、研究機関の研究開発が活性化され、機関帰属の知財による起業が盛んとなった。これが今日の米国バイオ産業隆盛に基盤となっている。

米国にとって、日本の薬事法改正（医機法）の改正、特に条件付き承認制度は大きなインパクトであったとされる。ARM 理事長インタビュー記事によれば産業界のロビー活動もあって、The 21<sup>st</sup> century cures act が上程され、成立した。

The 21<sup>st</sup> century cures act では、先端的治療薬の研究開発への促進を国に促している。創薬標的が枯渇しつつある 2020 年代に向け、未開拓分野は希少難病である。希少難病創薬から、適応症を common disease に拡大、あるいは希少難病の病態理解から common disease 創薬を目指す Rare to common 戦略の幕開けである。The 21<sup>st</sup> century cures act の成立以前、IRDiRC に参画していた NIH の branch は NCATS (National Center for Advancing Translational Sciences)のみであったが、2017 年 2 月、ほぼ全ての NIH center が IRDiRC への加盟を果たした。IRDiRC は、NIH centers の加盟により、Consortium assembly が 67member をこえることとなり、それを管轄するため Operating Committee を立ち上げた。Operating Committee の member position は 10 であり、わが国からは AMED がアサインされると思われる。

IRDiRC が中心となり、希少疾病創薬の研究開発の方向性、データ基盤の基準策定 (Match maker exchange) などを進めている。Standard をいかにおさえるかが産業化にとっての一丁目一番地であることを考えると、The 21<sup>st</sup> century cures act の成立後、NIH centers がこぞって IRDiRC に参画したとは、非常に興味深い。

## E. 結論

わが国の難病対策は 1972 年の「難病対策要綱」を黎明とし、難病の調査研究、当初は研究謝金だった医療費負担の軽減、福祉の充実や難病患者の生活の質の向上を目指した総合的施策として、世界に先駆けて推進されてきた。わが国難病施策の世界に対する優位性は、難病患者の捕捉性にある。諸外国にはない医療費扶助制度により、指定難病の患者数のみならず、その位置情報が得られる。年度ごとに臨床調査個人票を提出することから、そこに記載されている項目については、患者の継年性、すなわち自然歴の把握が可能であるという大きな advantage がある。

希少疾患は患者数が少なく、グローバルな情報共有や国際共同臨床研究が必要になることが多いため、希少疾患をめぐる世界的な課題や動向を把握し、希少疾病創薬に寄与したい。

## F. 健康危険情報

なし

## G. 研究発表

### 学会発表等

Okura H, Soeda M, Morita M, Naba K, Ichinose A, Matsuyama A. In situ differentiated adipose tissue-derived multi-lineage progenitor cells could be remedy for rare diseases with liver dysfunction. IRDiRC 2017.



厚生労働行政推進調査事業費補助金  
(難治性疾患等政策研究事業(難治性疾患政策研究事業))  
分担研究報告書

難病患者等の実態把握

研究分担者 松山晃文(国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所創薬資源部 部長)  
秋丸裕司(国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所  
難治性疾患治療開発・支援室 研究専門調整員)

(研究要旨)

難病患者等の実態把握について、統計調査及び自治体ヒアリング等により以下の結果を纏めた。

(1)平成27年度の認定患者数は約94万人であった。

指定難病306疾病の推定患者数は150万前後とされていたが、運用開始初年度(平成27年度)の受給者証の発行人数は約94万人であった。今後、指定難病の普及に向けて、患者及び患者会、難病指定医、医療機関へのそれぞれへの働き掛けを議論する必要がある。

(2)1都道府県の調査によると不認定者数は申請の約2~3割

不認定の主な原因(軽症で臨床所見、検査所見等が認定基準を満たさない場合は除く)は、3つに要約された。

- ①診断基準の項目が増えて、臨床調査個人票の検査項目等の記載不備
- ②難病指定医毎に臨床調査個人票への記入の仕方が異なる
- ③軽症が除外されていない

(3)認定審査を行う自治体からは、指定難病になって審査項目が増えたことに伴う審査の複雑さを解消するため、下記の要望があった。

- ①診断基準を疾患群毎に整理・統一の検討
- ②疾病によって重症度分類の取り扱いに差が見られるため是正検討
- ③指定医のための診断マニュアルや都道府県のための審査マニュアルの必要性

A. 研究の目的

昭和47年から平成26年12月までの特定疾患治療研究事業(医療費助成事業)で対象とする56疾患から移行して、「難病の患者に対する医療等に関する法律」(難病法)の下、平成27年度より新たな医療費助成対象となる指定難病306疾病が定められた。306疾病の罹患者数は約140~150万人と推定され、運用開始から2年目で前年(平成

27年度)の認定者数(医療費受給者証の保有者)が報告されることになっている。

また、難病指定医が記載した臨床調査個人票を基に毎月都道府県の審査会(委員会構成は都道府県が委託した指定難病医と保健師)で医療費受給認定審査が行われて登録される認定者と同時に不認定者の数の把握も医療費受給の精度向上のため、非常に重要である。今年度は、指定難病患者数(認

定者及び不認定者)の実態把握及び認定審査の現場である自治体の現状を調査した。

## B. 研究方法

### 1. 306 疾病認定者数の実態

平成 27 年度の認定者数を総務省統計局の衛生行政報告例 平成 27 年度衛生行政報告例(第 10 章 特定医療(指定難病)・特定疾患)に報告されている以下 2 つの統計データを基に調べた。URL は下記の通り。  
<http://www.e-stat.go.jp/SG1/estat/List.do?lid=000001162868>

- (1) 特定医療費(指定難病)受給者証所持者数, 年齢階級・対象疾患別
- (E1) 特定医療費(指定難病)受給者証所持者数, 対象疾患・都道府県別

### 2. 自治体へのヒアリング

認定審査の実態を調査するため、医療費受給申請窓口である大阪府吹田市の保健所及び認定審査を行っている大阪府健康医療部地域健康課にヒアリングを行った。

(倫理面への配慮)

個人情報取り扱い等、倫理規定に関連する事項はない。

## C. 研究結果

### 1. 平成 27 年度認定者数

総務省統計局の平成 27 年度の指定難病認定者数は 943,460 人であった。旧助成制度の対象疾患であったが指定難病の 5 要件に一致しないために除外された 3 疾患(スモン、難治性肝炎のうち劇症肝炎、重症急性膵炎)を除く 53 疾患から細分化された 65 疾病と新たに追加された 241 疾病の認定患者数を解析したところ、下記の認定者数であることが分かった。

- (1) 特定疾患からの指定難病(65 疾病)

平成 26 年 12 月時点の 53 特定疾患の患者

数が 922,108 人であったのに対し、平成 27 年度の 65 疾病の認定者数は 900,568 人となり、21,510 人の減少となった。

- (2) 指定難病の新規追加疾病(241 疾病)

241 追加疾病の、認定者数は 42,892 人であった。

認定者数が多い上位 10 疾病はすべて 110 疾病(第 1 次分)で、これら 10 疾病の総認定者数(567,730 人)は全体のちょうど 6 割にあたる。一方、認定者がいない疾病は 24 疾病あり、すべて 196 疾病(第 2 次分)であった。

人口 1 万人あたりの認定者は全国平均で 78.4 人であり、90 人を越える都道府県は長崎、北海道、宮崎、岡山、鹿児島、山口であった。

### 2. 都道府県における認定等に係る実態

大阪府吹田市保健所及び大阪府健康医療部へのヒアリングを行い、患者数、認定審査に関わる実態を以下に纏めた。

- (1) 指定難病の不認定者数

主な理由は下記の 3 点が挙げられる。

- ① 臨床調査個人票の診断基準項目が増えたことによる、臨床調査個人票の検査項目等の記載不備
- ② 難病指定医毎に臨床調査個人票への記入の仕方が異なる
- ③ 軽症が除外されていない

- (2) 認定審査に関する実態

大阪府の認定審査で課題となったのが、56 疾患から指定難病の臨床調査個人票に変更になったため、記入項目が多くなり、項目に不備があった場合に医師照会、再検査のため臨床調査個人票の患者への差し戻し・再提出受付などの審査書類の整理といった二次的な業務が増えたことである。このような業務を軽減するため、以下の項目の検討について要望があった。

- ①診断基準を疾患群毎に整理・統一の検討
- ②疾病によって重症度分類の取り扱いに差が見られるため、それらの是正検討
- ③指定医のための診断マニュアルや都道府県のための審査マニュアルの必要性

### 3. 患者データのシステムへの登録状況

指定難病のデータ登録システムは現在構築中であるため、指定難病データは未登録であるが、旧制度の56疾患のデータは特定疾患調査解析システム(WISH)と呼ばれる登録システムでデータベース化することになっていた。WISHの特徴は患者データの管理、受給者証の発行、そして入力された一次データによる自動診断機能を有していることである。大阪府も患者数が最も多い潰瘍性大腸炎のデータを入力して自動診断を行って認定作業の効率化を図ろうとしたが、自動診断の精度が悪いことからWISHは利用しなくなった。その結果、WISHへのデータ格納は2~3%に留まっている。

東京都では6割のWISH利用率がある一方、全くデータを登録していないところも10都道府県以上ある(厚生労働省調べ)。

## D. 考察・結論

### 1. 医療費受給認定者数

医療費助成開始の前では指定難病306疾患の推定患者数は150万前後と推定されていたが、運用開始初年度(平成27年度)の患者数は100万人を下回る数であった。特に、旧助成制度の53疾患由来の65疾患の患者数の2万人以上の減少、追加疾病で想定した認定者数の10分の1以下の数が100万人を切る原因であった。この理由として、①認定に必要な診断基準項目が旧疾病の時より格段に増えて、認定基準がより厳格になったこと、②患者、難病指定医、医療機関に新しい医療費助成制度が十分に広まっていないことが挙げられる。

後者の原因の改善策としては、新制度の普及に向けて、患者及び患者会、難病指定医、医療機関へのそれぞれへの働き掛けを議論する必要があると思われる。厚生労働省は「指定難病制度の普及・啓発状況の把握および普及・啓発のための方法論の開発」班(普及班)を立ち上げ、課題解決の方策を検討している。我々もオブザーバーとして普及班会議で議論に参加している。

大阪府のヒアリングでも課題として出たが、患者は必ずしも自身が居住している都道府県の医療機関ではなく、指定医の評判や難病患者であること周囲に明らかにしたくないことを理由に他府県の医療機関で診察を受けることがある。データ登録システムには患者の現住所は勿論のこと受診した医療機関情報(医療機関の電話番号、指定医番号)を登録することになるため、患者がどの都道府県の医療機関やどの指定医に受診したかが把握出来るようになる。

### 2. 都道府県の認定審査の課題

認定審査の改善、指定医の臨床調査個人票への記入格差の解消のため、疾病毎の診断基準及び重症度分類の公平な取り扱いを検討する意見が大阪府よりあった。それに対する検討方法として、厚生労働省は「指定難病制度の公平性を担保するための方法論の開発」班(横串班)を立ち上げた。我々も分担研究者として参画し、疾病毎に使われているすべての重症度分類一覧や小児慢性特定疾病・指定難病の診断基準等の比較整理を行い、認定審査の効率化や基準格差の改善のため議論をしている。

### 3. データ登録の課題

56疾患のWISHへのデータ登録率が低い原因は、一次データによる自動診断機能の精度が低いことであった。

指定難病のデータ登録システムの運用フ

ローでは、自動診断を使用せずに従来通り提出された臨床調査個人票を基に都道府県が認定審査を行った後、審査が終わった臨床調査個人票の写しを疾病登録センター(仮称)に送付し、センターでデータ入力を行うことになった。都道府県の審査済み臨床調査個人票の複写及びセンターへの送付などの業務負担はあるものの、データ登録はセンターが行うため、登録率の改善が見込まれる。臨床調査個人票も診断基準が明確になるように330疾病すべてにおいて<診断のカテゴリー>を表記するなどして、正確なデータが臨床調査個人票に記入されるように全面的な変更がなされた(課題2報告書を参照)。今後は、指定医がより正確に臨床調査個人票への記載できるように、記入の手引き作成が課題の一つと考える。

指定難病データ登録システムもWISH同様に自動診断機能を有しており、データ登録システムの開発において自動診断ロジックフローを見直して、より精度の高い自動診断に改修されている。都道府県の認定審査の負担軽減のため、将来的に都道府県が自動診断結果を活用できる業務フローに見直されることを期待する。

2. 実用新案登録  
なし
3. その他  
なし

## E. 健康危険情報

なし

## F. 研究発表

1. 論文発表  
なし
2. 学会発表  
なし

## G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得  
なし

### Ⅲ. 研究成果の刊行に関する一覧表





研究成果の刊行に関する一覧表

書籍

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の編集者名	書 籍 名	出版社名	出版地	出版年	ページ
王子野 麻代			難病対策の概 説第3版	日本医師 会総合政 策研究機 構	日本	2017年 7月刊 行予定	

雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
なし					