

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）  
分担研究報告書

肥厚性皮膚骨膜炎の疫学調査とガイドライン作成、遺伝子解析、病態解明のための  
基礎研究

研究分担者	野村 尚史	京都大学大学院医学研究科難病創薬産学共同研究講座兼皮膚科学
研究分担者	吉田 和恵	国立成育医療研究センター皮膚科
研究分担者	久松 理一	杏林大学消化器内科学 教授
研究協力者	新関 寛徳	明大前皮フ科 院長
研究協力者	田中 諒	国立成育医療研究センター皮膚科
研究協力者	竹上 智也	京都大学大学院医学研究皮膚科

**研究要旨**

肥厚性皮膚骨膜炎は、掌蹠多汗症をともなう難治性疾患である。掌蹠の多汗は、携帯電話の故障や、文書類の破損などをきたすため、患者の社会生活に支障をきたしQOLの低下や、就労困難により、我が国の経済活動の損耗原因の一因である。肥厚性皮膚骨膜炎は希少疾患であることから、病態に不明な点が多く、確立した治療法もない。そのため病態解明が急務であり、全国的疫学調査を施行し発症頻度を明らかにすることが望まれる。

本研究では、肥厚性皮膚骨膜炎患者の臨床データ、遺伝子情報、尿中代謝物、皮膚組織解析を統合し、(1) 肥厚性皮膚骨膜炎の患者レジストリ作成、(2) 臨床分類の再検討とガイドラインの作成、(3) 病態解明を進めることを目的とする。令和4年度は、(1) レジストリのデザイン作成、(2) 臨床分類のための臨床データ収集項目の改訂をおこない、(3) アセトアミノフェンが体内プロスタグランジンE濃度の低下に有効であることを示した。

**A. 研究目的**

肥厚性皮膚骨膜炎は、掌蹠多汗症をともなう難治性疾患である。掌蹠の多汗は、携帯電話の故障や、文書類の破損などをきたすため、患者の社会生活に支障をきたしQOLの低下や、就労困難により、我が国の経済活動の損耗原因の一因である。肥厚性皮膚骨膜炎は希少疾患であることから、病態に不明な点が多く、確立した治療法もない。そのため病態解明が急務であり、全国的疫学調査を施行し発症頻度を明らかにすることが望まれる。

本研究では、肥厚性皮膚骨膜炎患者の臨床データ、遺伝子情報、尿中代謝物、皮膚組織解析を統合し、(1) 肥厚性皮膚骨膜炎の患者レジストリ作成、(2) 臨床分類の再検討とガイドラインの作成、(3) 病態解明を進めることを目的とする。

**B. 研究方法**

肥厚性皮膚骨膜炎患者における臨床データ、遺伝子情報、尿中代謝物、皮膚組織の解析を行う横断的研究を計画した。対象者は、肥厚性皮膚骨膜炎の診断が確定している患者、罹患が疑われる患者、患者（または罹患が疑われる者）の親族とした。下記の項目の調査を開始した。

① 遺伝子診断：臨床検査のために採取した血液の残検体（EDTA採血管2ml以上）からDNAを抽出後、エクソーム解析を行い、HPGDおよびSLCO2A1の遺伝子変異を同定する。

② 血中、尿中prostaglandin E2(PGE2)測定：血清および新鮮尿を用いてELISA法にてPGE2および中間代謝物PGE2-M濃度を測定する。コントロールには患者家族の検体を用いる。

③ 全ゲノム解析、エピゲノム解析：肥厚性皮膚骨膜炎における小腸潰瘍症などの合併症を既定する修飾遺伝子を検索するた

め、全ゲノム解析、エピゲノム解析を施行する。全ゲノム解析では、エクソーム解析では同定することが困難なタイプの遺伝子変異（ゲノム構造異常や転移因子挿入など）が同定される可能性が考えられる。エピゲノム解析（DNAメチル化解析）では、遺伝子プロモーター領域のDNAメチル化異常をゲノムワイドに探索することで、遺伝子発現低下・消失やその原因となる遺伝子発現制御領域変異が同定される可能性が考えられる。DNAメチル化解析にはアレイ法あるいはバイサルファイトシーケンス法を用いる。

④ 臨床データの検討：別添のごとく多彩な臨床症状について臨床調査票を用いて調査し、遺伝子変異、PGE2濃度との相関（genotype-phenotype correlation）を検討する。改版時に臨床調査票の項目を改訂した場合、既に同意取得が済んでいる対象者へ新版の同意書に基づき説明を行う。再同意を取得、同意書へ署名を得た場合、新版の臨床調査票を用いて再調査する。

⑤ 皮膚組織におけるPGE2の影響を免疫組織化学にて検討する。

⑥ 皮膚組織におけるmRNAを採取し、原因遺伝子発現の有無、塩基配列を決定する。

（倫理面への配慮）

本研究は国立成育医療研究センター倫理審査委員会・京都大学医学部附属病院医の倫理委員会において審査され承認された。関連施設から情報や試料の提供を受ける場合は、各施設において倫理審査され承認された場合に実施している。

## C. 研究結果

(1) 肥厚性皮膚骨膜炎症の患者レジストリ作成  
患者レジストリの項目を検討した。

従来の患者調査票に、下記を追加した（資料1：374\_別添3\_患者調査票2022818\_改訂版.pdf、資料2：従来の患者調査票161211r3.pdf、参照）：

Q61 <低カリウム血症・Bartter症候群>

1. なし 2. あり 3. 不明

『2. あり』の場合

Q62 発症年齢 発症 歳頃

Q63 血清カリウム値 mEq/l

Q64 血清レニン値 ng/ml/h

Q65 血清aldosterone ng/dl

Q66 血圧（収縮期）

Q67 血圧（拡張期）

Q68 進行性・活動性の有無

1. なし 2. あり

Q102 発熱前48時間内の出来事

1. なし 2. あり

『2. あり』の場合

Q103 次の内該当があるか？\*

1. ウイルス感染 2. 紫外線暴露 3. 射撃  
4. その他

Q104 再現性の有無\*\*

1. なし 2. あり

\* 患者のプライバシーを尊重して質問をする。特に未成年への質問の仕方には十分に配慮をすること

\*\* Q103に該当する出来事を伴う発熱を繰り返すかどうか

(2) 臨床分類の再検討とガイドラインの作成

上記の患者調査票をもとに、班員ワーキンググループで検討中である。

また、臨床調査個人票を改訂した（資料3：165\_new\_肥厚性皮膚骨膜炎症—臨床調査個人票.pdf）。

(3) 病態解明

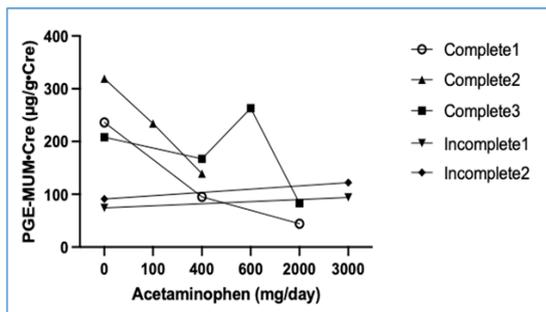
遺伝子検査：

今年度、肥厚性皮膚骨膜炎症患者および罹患が疑われる患者5症例について、SLCO2A1およびHPGDのエクソーム解析を施行した。過去に遺伝子検査を施行した肥厚性皮膚骨膜炎症患者44例について、genotype-phenotype correlationを検討し、現在投稿準備中である。

尿中PGE主要代謝産物に対するアセトアミノフェンの効果の検討：

一部の肥厚性皮膚骨膜炎症患者は、慢性下痢症を発症する。その一部は、CEAS（chronic enteropathy associated with SLCO2A1 gene；非特異性多発性小腸潰瘍症）で説明できる<sup>2)</sup>。海外の報告では、選択的シクロオキシゲナーゼ阻害薬は、肥厚性皮膚骨膜炎患者の体内PGE濃度を減少させ、症状を可逆的に改善した<sup>3)</sup>。実際、非ステロイド性抗炎症薬の内服は、本邦の肥厚性皮膚骨膜炎患者の関節痛に有効であり、ある程度のQOLの改善を期待できる。しかし、

CEASを併発した肥厚性皮膚骨膜炎患者では、選択的シクロオキシゲナーゼ阻害薬は、CEASを増悪させるため安易に投与できない<sup>4)</sup>。そこで、SLCO2A1遺伝子変異を有する完全型3名、不完全型2名の患者について、胃腸障害が比較的起こしにくいとされるアセトアミノフェンが関節痛や体内PGE濃度の低下に有用か検討した。その結果、アセトアミノフェンの内服により、無治療時尿中PGE主要代謝産物が200  $\mu\text{g/g}\cdot\text{Cre}$ 以上の場合は、尿中PGE濃度が用量依存性に低下することがわかった (図)。



図：アセトアミノフェン内服量 (横軸) と尿中PGE主要代謝産物クレアチニン換算濃度 (PGE-MUM·Cre) の関係

PGE-MUM·Creは、その濃度が200  $\mu\text{g/g}\cdot\text{Cre}$ 以上の場合、アセトアミノフェン内服により用量依存性に低下した。アセトアミノフェンの内服後に消化器症状の新たな出現や既存の症状の増悪はなかった。

#### D. 考察

(1) 肥厚性皮膚骨膜炎の患者レジストリ作成

患者レジストリは、入力が必要であることが必要である。今回の項目を全て登録する予定だが、実際の使い勝手を考慮する余地がある。今後も検討を続けていく予定である。

(2) 臨床分類の再検討とガイドラインの作成

肥厚性皮膚骨膜炎の診断を均てん化するため、ガイドラインが有用である。現在、ガイドラインを作成中である。

(3) 病態解明

引き続き病態解明に資する臨床データを蓄積していく。アセトアミノフェンによる胃腸障害は、セレコキシブなどの選択的シクロオキシゲナーゼ阻害薬の胃腸障害より

も頻度が少ない。アセトアミノフェンによる尿中PGE主要代謝産物の減少は、セレコキシブによるものよりも弱い。しかし、セレコキシブを使えない患者には、アセトアミノフェンが有用と考えられる。

#### E. 結論

本研究では、肥厚性皮膚骨膜炎患者の基本情報をレジストリに登録し、年齢や症状などの疾患の特性を明らかにする。また、疾患合併症や疾患に対する治療内容、その有効性と副作用を中心に定期的に追跡し、長期的に疾患の病態を把握する。これらを通じ、最適な診断、予後、治療効果、合併症におけるエビデンスが得られ、今後最適な治療法を検出可能となりえると考えられる。また得られた疾患の実態情報を患者へ迅速にフィードバックするシステムを構築し、患者が疾患の治療法などをより迅速に得られる機会を増やす。これにより疾患の啓発が行われ、更に適切な診療情報の収集が可能となり、疾患病態解明が深まってゆくものと考えられる。

#### 参考文献

- 1) Castori M, Sinibaldi L, Mingarelli R, Lachman RS, et al: Pachydermoperiostosis: an update. *Clin Genet*68:477-86, 2005
- 2) Umeno J, Hisamatsu T, Esaki M, et al: A hereditary enteropathy caused by mutations in the SLC02A1 gene, encoding a prostaglandin transporter. *PLoS Genet*11: e1005581, 2015.
- 3) Li Z, Yang Q, Yang Y, et al. Successful treatment of pachydermo-periostosis with etoricoxib in a patient with a homozygous splice-site mutation in the SLC02A1 gene. *Br J Dermatol* 180: 682-684, 2019.
- 4) Umeno J, Matsumoto T, Fuyuno Y, et al. SLC02A1 gene is the causal gene for both primary hypertrophic osteoarthropathy and hereditary chronic enteropathy. *J Orthop Translat*28:10-11, 2021.

#### G. 研究発表

1. Mami Ishibashi, Takashi Nomura,

Tomoya Takegami, Satoru Yonekura, Yoshiaki Yoshikawa, Hironori Niizeki and Kenji Kabashima. Paracetamol as a possible treatment option for Pachydermoperiostosis (in preparation)

2. Tomoya Takegami, Takashi Nomura, Satoru Yonekura, Kazue Yoshida, Atsuhito Seki, Kazuhiko Nakabayashi, Takakazu Hisamatsu, Hironori Niizeki, and Kenji Kabashima. Acetaminophen for Pachydermoperiostosis: Good Effectiveness with Minimal Adverse Effects (in

preparation)

#### H. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む。）

1. 特許取得  
なし
2. 実用新案登録  
なし
3. その他  
なし

<貴院患者コード> \_\_\_\_\_ 記載者氏名 (所属) \_\_\_\_\_

<疾患概念>

Q1 太鼓ばち状指 (ばち指)

1. なし      2. あり

『2. あり』の場合

Q2 発症年齢 (不明な場合は 1. に○印)

1. 不明

発症

歳頃

Q3 進行性・活動性の有無

1. なし      2. あり

Q4 長管骨を主とする骨膜性骨肥厚

1. なし      2. あり

『2. あり』の場合

Q5 診断年齢 (不明な場合は 1. に○印)

1. 不明

診断

歳頃

Q6 進行性・活動性の有無

1. なし      2. あり

Q7 皮膚肥厚性変化

1. なし      2. あり

『2. あり』の場合

Q8 発症年齢 (不明な場合は 1. に○印)

1. 不明

発症

歳頃

Q9 進行性・活動性の有無

1. なし      2. あり

Q10 頭部脳回転状皮膚

1. なし      2. あり

『2. あり』の場合

Q11 発症年齢 (不明な場合は 1. に○印)

1. 不明

発症

歳頃

Q12 進行性・活動性の有無

1. なし      2. あり

<家族歴>

Q13 家族で同症または、疑いのある方はいますか？ 『2. 疑いあり』の方は今回貴施設の患者として、調査票に記載予定ですか。記載予定の場合はその患者の調査票患者コードを記入してください。

	同症または疑いなし	同症または疑いあり	今回貴施設の患者として、調査票に記載予定				
			記載予定あり (患者コード)	別院通院のため予定なし	死亡のため予定なし	他の理由のため予定なし	
父	1	2	3	コード:	4	5	6
母	1	2	3	コード:	4	5	6
兄	1	2	3	コード:	4	5	6
姉	1	2	3	コード:	4	5	6
弟	1	2	3	コード:	4	5	6
妹	1	2	3	コード:	4	5	6
その他(続柄: )		2	3	コード:	4	5	6
その他(続柄: )		2	3	コード:	4	5	6

Q14 <皮膚症状について> 『2. あり』の場合は発症年齢と進行性・活動性の有無にそれぞれ○印を記入してください。

	なし	あり	不明	『2. あり』の場合	
				発症年齢	進行性・活動性
顔面の脂漏、油性光沢	1	2	3	歳頃	1. なし 2. あり
ざ瘡・面皰	1	2	3	歳頃	1. なし 2. あり
脂漏性湿疹	1	2	3	歳頃	1. なし 2. あり
手足の多汗症	1	2	3	歳頃	1. なし 2. あり
腋窩の多汗症	1	2	3	歳頃	1. なし 2. あり
脱毛	1	2	3	歳頃	1. なし 2. あり
眼瞼下垂	1	2	3	歳頃	1. なし 2. あり

次頁につづく

Q15 皮膚肥厚部位の生検病理

1. なし                      2. あり

『2. あり』の場合

Q16 部位

Q17 実施年齢（不明な場合は1.に○印）

1. 不明                      生検実施                      歳頃

Q18 病理所見

1. 脂腺の増生                      2. ムチン沈着                      3. 線維化  
4. 真皮の浮腫                      5. 弾力線維の変性  
6. その他 ( )

<原因不明の発熱>

Q19 原因不明の発熱

1. なし                      2. あり                      3. 不明

『2. あり』の場合

Q20 発症年齢

発症                      歳頃

Q21 検査所見

血沈                      mm(1時間値)

CRP                      mg/dl

Q22 進行性・活動性の有無

1. なし                      2. あり                      2. あれば Q102 へ

<関節症状について>

Q23 関節の腫脹

1. なし                      2. あり                      3. 不明

『2. あり』の場合

Q24 発症年齢

発症                      歳頃

Q25 部位

Q26 進行性・活動性の有無

1. なし                      2. あり

Q27 正座の可不可

1. できる                      2. できない                      3. 不明

『2. できない』の場合

Q28 何歳から気づいたか

歳頃から

Q29 骨折歴

1. なし	2. あり
-------	-------

『2. あり』の場合

Q30 骨折時の年齢

	歳頃
--	----

Q31 関節の痛み

1. なし	2. あり	3. 不明
-------	-------	-------

『2. あり』の場合

Q32 発症年齢

発症		歳頃
----	--	----

Q33 いつ痛むか (複数回答可)

1. 安静時	2. 運動時	3. 不明
--------	--------	-------

Q34 進行性・活動性の有無

1. なし	2. あり
-------	-------

Q35 関節水腫

1. なし	2. あり	3. 不明
-------	-------	-------

『2. あり』の場合

Q36 発症年齢

発症		歳頃
----	--	----

Q37 部位

--

Q38 進行性・活動性の有無

1. なし	2. あり
-------	-------

Q39 関節の熱感

1. なし	2. あり	3. 不明
-------	-------	-------

『2. あり』の場合

Q40 発症年齢

発症		歳頃
----	--	----

Q41 部位

--

Q42 診断法

--

Q43 進行性・活動性の有無

1. なし	2. あり
-------	-------

Q44 関節生検

1. なし	2. あり	3. 不明
-------	-------	-------

『2. あり』の場合

Q45 実施年齢 (不明な場合は1.に○印)

1. 不明	実施		歳頃
-------	----	--	----

Q46 部位

--

Q47 関節鏡所見



## Q48 &lt;貧血&gt;

1. なし	2. あり	3. 不明
-------	-------	-------

『2. あり』の場合

Q49 発症年齢

発症  歳頃

Q50 原因

1. 本症
2. 本症以外 (病名 : <input type="text"/> )
3. 不明

Q51 Hb

Hb 

Q52 Hct

Hct  %

Q53 進行性・活動性の有無

1. なし	2. あり
-------	-------

## Q54 &lt;胃潰瘍・十二指腸潰瘍&gt;

1. なし	2. あり	3. 不明
-------	-------	-------

『2. あり』の場合→Q96 小腸潰瘍症必見

Q55 発症年齢

発症  歳頃

Q56 検査法

1. 上部消化管造	2. 内視鏡
-----------	--------

Q57 所見

1. 胃粘膜巨大皺壁なし
2. 胃粘膜巨大皺壁あり
3. その他 ( <input type="text"/> )

Q58 進行性・活動性の有無

1. なし	2. あり
-------	-------

Q59 胃がん発症

1. なし	2. あり	3. 不明
-------	-------	-------

『2. あり』の場合

Q60 発症年齢

発症  歳頃

Q61 <低カリウム血症・Bartter 症候群>

1. なし	2. あり	3. 不明
-------	-------	-------

『2. あり』の場合

Q62 発症年齢

発症  歳頃

Q63 血清カリウム値

mEq/l

Q64 血清レニン値

ng/ml/h

Q65 血清 aldosterone

ng/dl

Q66 血圧（収縮期）

Q67 血圧（拡張期）

Q68 進行性・活動性の有無

1. なし	2. あり
-------	-------

<身長・体重>

Q69 身長

.  cm

Q70 体重

.  kg

<精神神経症状>

Q71 思考力減退

1. なし	2. あり	3. 不明
-------	-------	-------

『2. あり』の場合

Q72 発症年齢

発症  歳頃

Q73 自律神経症状

1. なし	2. あり	3. 不明
-------	-------	-------

『2. あり』の場合

Q74 発症年齢

発症  歳頃

Q75 精神症状

1. なし	2. あり	3. 不明
-------	-------	-------

『2. あり』の場合

Q76 発症年齢

発症  歳頃

Q77 診断名

次頁につづく

Q78 学習障害

1. なし      2. あり      3. 不明

『2. あり』の場合

Q79 発症年齢

発症  歳頃

Q80 注意欠陥・多動

1. なし      2. あり      3. 不明

『2. あり』の場合

Q81 発症年齢（不明な場合は1.に○印）

1. 不明      発症  歳頃

Q82 進行性・活動性の有無

1. なし      2. あり

&lt;その他の症状&gt;

Q83 頭蓋骨癒合不全

1. なし      2. あり      3. 不明

『2. あり』の場合

Q84 検査法

Q85 動脈管開存

1. なし      2. あり      3. 不明

『2. あり』の場合

Q86 手術の有無

1. なし      2. あり      3. 不明

Q87 女性化乳房

1. なし      2. あり      3. 不明

『2. あり』の場合

Q88 発症年齢

発症  歳頃

Q89 進行性・活動性の有無

1. なし      2. あり

Q90 粗毛症

1. なし      2. あり      3. 不明

『2. あり』の場合

Q91 発症年齢

発症  歳頃

Q92 進行性・活動性の有無

1. なし      2. あり

Q93 易疲労性

1. なし      2. あり      3. 不明

『2. あり』の場合

Q94 発症年齢

発症  歳頃

Q95 進行性・活動性の有無

1. なし      2. あり

Q96 小腸潰瘍症

1. なし      2. あり      3. 不明

『2. あり』の場合

Q97 発症年齢（不明な場合は1.に○印）

1. 不明      発症  歳頃

Q98 進行性・活動性の有無

1. なし      2. あり

Q99 消化管検査（内容：      ）

1. なし      2. あり

『2. あり』の場合

Q100 実施時年齢（不明な場合は1.に○印）

1. 不明       歳頃

Q101 所見

Q102 発熱前48時間内の出来事      )

1. なし      2. あり

『2. あり』の場合

Q103 次の内該当があるか？\*

1. ウイルス感染   2. 紫外線暴露   3. 射精   4. その他

Q104 再現性の有無\*\*

1. なし      2. あり

\* 患者のプライバシーを尊重して質問をする。特に未成年への質問の仕方には十分に配慮をすること

\*\* Q103 に該当する発熱を繰り返すかどうか

<治療内容>以下の治療を行ったかお答えください。『2. あり』の場合は開始年齢と治療効果についてそれぞれ○印を記入してください。

## Q105 全身療法

	該当投与有無 (どちらかに○印)
ヒト胎盤抽出物	1. なし 2. あり
コルヒチン	1. なし 2. あり
NSAIDs (ありならQ141へ)	1. なし 2. あり

開始年齢	治療効果 (いずれかに○印)
歳頃	1. 著効 2. 有効 3. 不変 4. 悪化
歳頃	1. 著効 2. 有効 3. 不変 4. 悪化
歳頃	1. 著効 2. 有効 3. 不変 4. 悪化

## Q106 関節症状に対する治療

	該当治療有無 (どちらかに○印)
手術(滑膜除去術)	1. なし 2. あり
副腎皮質ステロイド薬局注	1. なし 2. あり
Bisphosphonateの投与	1. なし 2. あり
tamoxifen citrateの投与	1. なし 2. あり
対症療法 薬剤名: ( )	1. なし 2. あり

開始年齢	治療効果 (いずれかに○印)
歳頃	1. 著効 2. 有効 3. 不変 4. 悪化
歳頃	1. 著効 2. 有効 3. 不変 4. 悪化
歳頃	1. 著効 2. 有効 3. 不変 4. 悪化
歳頃	1. 著効 2. 有効 3. 不変 4. 悪化
歳頃	1. 著効 2. 有効 3. 不変 4. 悪化

## Q107 胃粘膜症状に対する治療

	該当治療有無 (どちらかに○印)
H2-blocker	1. なし 2. あり
制酸剤	1. なし 2. あり
鎮痙剤	1. なし 2. あり
その他の治療 薬剤名: ( )	1. なし 2. あり

開始年齢	治療効果 (いずれかに○印)
歳頃	1. 著効 2. 有効 3. 不変 4. 悪化
歳頃	1. 著効 2. 有効 3. 不変 4. 悪化
歳頃	1. 著効 2. 有効 3. 不変 4. 悪化
歳頃	1. 著効 2. 有効 3. 不変 4. 悪化

Q108 脂漏、ざ瘡に対する治療

	該当治療有無 (どちらかに○印)	開始年齢	治療効果 (いずれかに○印)
ミノサイクリン投与	1. なし 2. あり	歳頃	1. 著効 2. 有効 3. 不変 4. 悪化
ビタミンB2, B6の投与	1. なし 2. あり	歳頃	1. 著効 2. 有効 3. 不変 4. 悪化
抗生物質含有外用薬の使用	1. なし 2. あり	歳頃	1. 著効 2. 有効 3. 不変 4. 悪化
アダバレン外用薬	1. なし 2. あり	歳頃	1. 著効 2. 有効 3. 不変 4. 悪化
過酸化ベンゾイル外用薬	1. なし 2. あり	歳頃	1. 著効 2. 有効 3. 不変 4. 悪化

皮膚肥厚・脳回転状皮膚に対する治療

Q109 形成術（除皺術）

1. なし	2. あり
-------	-------

『2. あり』の場合

Q110 発症年齢

発症  歳頃

Q111 治療効果

1. 著効	2. 有効	3. 不変	4. 悪化
-------	-------	-------	-------

Q112 部位

Q113 観察期間

## 発熱・全身倦怠感・その他合併症に対する治療

Q114 副腎皮質ステロイドの全身投与

1. なし      2. あり

『2. あり』の場合

Q115 年齢

投与  歳頃

Q116 薬剤名

Q117 治療効果

1. 著効      2. 有効      3. 不変      4. 悪化

Q118 投与量（該当するもののみ記入）

 mg/kg/day

Q119 投与期間（該当するもののみ記入）

 年 月 日

## &lt;長期にわたる疾患の状況&gt;

Q120 発症年齢（不明な場合は1.に○印）

1. 不明      発症  歳頃

Q120a 性別

1. 男      2. 女

Q121 貴施設初診年齢（満年齢）

 歳

Q122 貴診療科初診年齢（満年齢）

 歳

Q123 現在の年齢（満年齢）

 歳

Q124 記載年月日

 年  月  日

Q125 進行・活動性の病変（自由記載）

--

Q126 進行・活動性がない病変（自由記載）

--

&lt;過去の学会発表・症例報告論文&gt;

Q127 過去の学会発表・症例報告論文

1. なし	2. あり	3. 準備中
-------	-------	--------

『2. あり』の場合

Q128 著者名

--

Q129 題名

--

Q130 雑誌名

	刊数
--	----

Q131 ページ

~	ページ
---	-----

Q132 発行年

	年発行
--	-----

学会報告の場合

Q133 演者名

--

Q134 題名

--

Q135 学会名

--

Q136 記載年月日

	年		月
--	---	--	---

Q137 発表都市

--

次頁につづく

Q138 遺伝子検査の実施

1. なし      2. あり

『2. あり』の場合

Q139 変異のあった遺伝子名

1. *SLC02A1*      2. *HPGD*

Q140 遺伝子型

アレル1:

アレル2:

Q141 選択的 COX-2 阻害薬の使用

1. なし      2. あり

『2. あり』の場合

Q142 投与時年齢

歳頃

Q143 投与量

mg/日

Q144 治療効果

1. 著効      2. 有効      3. 不変      4. 悪化

以上になります。ご協力ありがとうございました。

<貴院患者コード> \_\_\_\_\_

<疾患概念>

Q1 太鼓ばち状指 (ばち指)

1. なし      2. あり

『2. あり』の場合

Q2 発症年齢 (不明な場合は 1. に○印)

1. 不明      発症  歳頃

Q3 進行性・活動性の有無

1. なし      2. あり

Q4 長管骨を主とする骨膜性骨肥厚

1. なし      2. あり

『2. あり』の場合

Q5 診断年齢 (不明な場合は 1. に○印)

1. 不明      診断  歳頃

Q6 進行性・活動性の有無

1. なし      2. あり

Q7 皮膚肥厚性変化

1. なし      2. あり

『2. あり』の場合

Q8 発症年齢 (不明な場合は 1. に○印)

1. 不明      発症  歳頃

Q9 進行性・活動性の有無

1. なし      2. あり

Q10 頭部脳回転状皮膚

1. なし      2. あり

『2. あり』の場合

Q11 発症年齢 (不明な場合は 1. に○印)

1. 不明      発症  歳頃

Q12 進行性・活動性の有無

1. なし      2. あり

<家族歴>

Q13 家族で同症または、疑いのある方はいますか？ 『2. 疑いあり』の方は今回貴施設の患者として、調査票に記載予定ですか。記載予定の場合はその患者の調査票患者コードを記入してください。

	同症または疑いなし	同症または疑いあり	今回貴施設の患者として、調査票に記載予定				
			記載予定あり (患者コード)	別院通院のため予定なし	死亡のため予定なし	他の理由のため予定なし	
父	1	2	3	コード：	4	5	6
母	1	2	3	コード：	4	5	6
兄	1	2	3	コード：	4	5	6
姉	1	2	3	コード：	4	5	6
弟	1	2	3	コード：	4	5	6
妹	1	2	3	コード：	4	5	6
その他(続柄： )		2	3	コード：	4	5	6
その他(続柄： )		2	3	コード：	4	5	6

Q14 <皮膚症状について> 『2. あり』の場合は発症年齢と進行性・活動性の有無にそれぞれ○印を記入してください。

	なし	あり	不明	『2. あり』の場合	
				発症年齢	進行性・活動性
顔面の脂漏、油性光沢	1	2	3	歳頃	1. なし 2. あり
ざ瘡	1	2	3	歳頃	1. なし 2. あり
脂漏性湿疹	1	2	3	歳頃	1. なし 2. あり
手足の多汗症	1	2	3	歳頃	1. なし 2. あり
脱毛	1	2	3	歳頃	1. なし 2. あり
眼瞼下垂	1	2	3	歳頃	1. なし 2. あり

Q15 皮膚肥厚部位の生検病理

1. なし                      2. あり

『2. あり』の場合

Q16 部位

Q17 実施年齢（不明な場合は 1. に○印）

1. 不明                      生検実施  歳頃

Q18 病理所見

1. 脂腺の増生    2. ムチン沈着    3. 線維化  
4. 真皮の浮腫    5. 弾力線維の変性  
6. その他

<原因不明の発熱>

Q19 原因不明の発熱

1. なし                      2. あり                      3. 不明

『2. あり』の場合

Q20 発症年齢

発症  歳頃

Q21 検査所見

血沈  mm(1時間値)

CRP  mg/dl

Q22 進行性・活動性の有無

1. なし                      2. あり

<関節症状について>

Q23 関節の腫脹

1. なし                      2. あり                      3. 不明

『2. あり』の場合

Q24 発症年齢

発症  歳頃

Q25 部位

Q26 進行性・活動性の有無

1. なし                      2. あり

Q27 正座の可不可

1. できる                      2. できない                      3. 不明

『2. できない』の場合

Q28 何歳から気づいたか

歳頃から



Q48 <貧血>

1. なし                      2. あり                      3. 不明

『2. あり』の場合

Q49 発症年齢

発症  歳頃

Q50 原因

1. 本症  
2. 本症以外（病名：                      ）  
3. 不明

Q51 Hb

Hb

Q52 Hct

Hct  %

Q53 進行性・活動性の有無

1. なし                      2. あり

Q54 <胃潰瘍・十二指腸潰瘍>

1. なし                      2. あり                      3. 不明

『2. あり』の場合→Q96 小腸潰瘍症必見

Q55 発症年齢

発症  歳頃

Q56 検査法

1. 上部消化管造                      2. 内視鏡

Q57 所見

1. 胃粘膜巨大皺壁なし  
2. 胃粘膜巨大皺壁あり  
3. その他（                      ）

Q58 進行性・活動性の有無

1. なし                      2. あり

Q59 胃がん発症

1. なし                      2. あり                      3. 不明

『2. あり』の場合

Q60 発症年齢

発症  歳頃

Q61 <低カリウム血症・Bartter 症候群>

1. なし	2. あり	3. 不明
-------	-------	-------

『2. あり』の場合

Q62 発症年齢	発症	<input type="text"/>	歳頃
Q63 血清カリウム値		<input type="text"/>	mEq/l
Q64 血清レニン値		<input type="text"/>	ng/ml/h
Q65 血清 aldosterone		<input type="text"/>	ng/dl
Q66 血圧 (収縮期)		<input type="text"/>	
Q67 血圧 (拡張期)		<input type="text"/>	

Q68 進行性・活動性の有無

1. なし	2. あり
-------	-------

<身長・体重>

Q69 身長	<input type="text"/>	cm
Q70 体重	<input type="text"/>	kg

<精神神経症状>

Q71 思考力減退

1. なし	2. あり	3. 不明
-------	-------	-------

『2. あり』の場合

Q72 発症年齢	発症	<input type="text"/>	歳頃
----------	----	----------------------	----

Q73 自律神経症状

1. なし	2. あり	3. 不明
-------	-------	-------

『2. あり』の場合

Q74 発症年齢	発症	<input type="text"/>	歳頃
----------	----	----------------------	----

Q75 精神症状

1. なし	2. あり	3. 不明
-------	-------	-------

『2. あり』の場合

Q76 発症年齢	発症	<input type="text"/>	歳頃
----------	----	----------------------	----

Q77 診断名

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

Q78 学習障害

1. なし                      2. あり                      3. 不明

『2. あり』の場合

Q79 発症年齢

発症  歳頃

Q80 注意欠陥・多動

1. なし                      2. あり                      3. 不明

『2. あり』の場合

Q81 発症年齢（不明な場合は 1. に○印）

1. 不明                      発症  歳頃

Q82 進行性・活動性の有無

1. なし                      2. あり

<その他の症状>

Q83 頭蓋骨癒合不全

1. なし                      2. あり                      3. 不明

『2. あり』の場合

Q84 検査法

Q85 動脈管開存

1. なし                      2. あり                      3. 不明

『2. あり』の場合

Q86 手術の有無

1. なし                      2. あり                      3. 不明

Q87 女性化乳房

1. なし                      2. あり                      3. 不明

『2. あり』の場合

Q88 発症年齢

発症  歳頃

Q89 進行性・活動性の有無

1. なし                      2. あり

Q90 粗毛症

1. なし                      2. あり                      3. 不明

『2. あり』の場合

Q91 発症年齢

発症  歳頃

Q92 進行性・活動性の有無

1. なし                      2. あり

Q93 易疲労性

1. なし      2. あり      3. 不明

『2. あり』の場合

Q94 発症年齢

発症  歳頃

Q95 進行性・活動性の有無

1. なし      2. あり

Q96 小腸潰瘍症

1. なし      2. あり      3. 不明

『2. あり』の場合

Q97 発症年齢（不明な場合は 1. に○印）

1. 不明      発症  歳頃

Q98 進行性・活動性の有無

1. なし      2. あり

Q99 消化管検査（内容：

1. なし      2. あり

『2. あり』の場合

Q100 実施時年齢（不明な場合は 1. に○印）

1. 不明       歳頃

Q101 所見

Q102 その他（内容：

1. なし      2. あり

『2. あり』の場合

Q103 発症年齢（不明な場合は 1. に○印）

1. 不明      発症  歳頃

Q104 進行性・活動性の有無

1. なし      2. あり

<治療内容> 以下の治療を行ったかお答えください。『2. あり』の場合は開始年齢と治療効果についてそれぞれ○印を記入してください。

Q105 全身療法

	該当投与有無 (どちらかに○印)
ヒト胎盤抽出物	1. なし 2. あり
コルヒチン	1. なし 2. あり
NSAIDs	1. なし 2. あり

開始年齢	治療効果 (いずれかに○印)
歳頃	1. 著効 2. 有効 3. 不変 4. 悪化
歳頃	1. 著効 2. 有効 3. 不変 4. 悪化
歳頃	1. 著効 2. 有効 3. 不変 4. 悪化

Q106 関節症状に対する治療

	該当治療有無 (どちらかに○印)
手術(滑膜除去術)	1. なし 2. あり
副腎皮質ステロイド薬局注	1. なし 2. あり
Bisphosphonateの投与	1. なし 2. あり
tamoxifen citrateの投与	1. なし 2. あり
対症療法 薬剤名: ( )	1. なし 2. あり

開始年齢	治療効果 (いずれかに○印)
歳頃	1. 著効 2. 有効 3. 不変 4. 悪化
歳頃	1. 著効 2. 有効 3. 不変 4. 悪化
歳頃	1. 著効 2. 有効 3. 不変 4. 悪化
歳頃	1. 著効 2. 有効 3. 不変 4. 悪化
歳頃	1. 著効 2. 有効 3. 不変 4. 悪化

Q107 胃粘膜症状に対する治療

	該当治療有無 (どちらかに○印)
H2-blocker	1. なし 2. あり
制酸剤	1. なし 2. あり
鎮痙剤	1. なし 2. あり
その他の治療 薬剤名: ( )	1. なし 2. あり

開始年齢	治療効果 (いずれかに○印)
歳頃	1. 著効 2. 有効 3. 不変 4. 悪化
歳頃	1. 著効 2. 有効 3. 不変 4. 悪化
歳頃	1. 著効 2. 有効 3. 不変 4. 悪化
歳頃	1. 著効 2. 有効 3. 不変 4. 悪化

Q108 脂漏、ざ瘡に対する治療

	該当治療有無 (どちらかに○印)
ミノサイクリン投与	1. なし 2. あり
ビタミンB2, B6の投与	1. なし 2. あり
抗生物質含有外用薬の 使用	1. なし 2. あり
アダバレンの使用	1. なし 2. あり

開始年齢	治療効果 (いずれかに○印)
歳頃	1. 著効 2. 有効 3. 不変 4. 悪化
歳頃	1. 著効 2. 有効 3. 不変 4. 悪化
歳頃	1. 著効 2. 有効 3. 不変 4. 悪化
歳頃	1. 著効 2. 有効 3. 不変 4. 悪化

皮膚肥厚・脳回転状皮膚に対する治療

Q109 形成術（除皰術）

1. なし	2. あり
-------	-------

『2. あり』の場合

Q110 発症年齢

発症

--

歳頃

Q111 治療効果

1. 著効	2. 有効	3. 不変	4. 悪化
-------	-------	-------	-------

Q112 部位

--

Q113 観察期間

--

発熱・全身倦怠感・その他合併症に対する治療

Q114 副腎皮質ステロイドの全身投与

1. なし                      2. あり

『2. あり』の場合

Q115 年齢

投与

歳頃

Q116 薬剤名

Q117 治療効果

1. 著効            2. 有効            3. 不変            4. 悪化

Q118 投与量（該当するもののみ記入）

mg/kg/day

Q119 投与期間（該当するもののみ記入）

年

月

日

<長期にわたる疾患の状況>

Q120 発症年齢（不明な場合は1.に○印）

1. 不明

発症

歳頃

Q121 貴施設初診年齢（満年齢）

歳

Q122 貴診療科初診年齢（満年齢）

歳

Q123 現在の年齢（満年齢）

歳

Q124 記載年月日

年

月

日

Q125 進行・活動性の病変（自由記載）

Q126 進行・活動性がない病変（自由記載）

<過去の学会発表・症例報告論文>

Q127 過去の学会発表・症例報告論文

1. なし                      2. あり                      3. 準備中

『2. あり』の場合

Q128 著者名

Q129 題名

Q130 雑誌名

刊数

Q131 ページ

～

 ページ

Q132 発行年

年発行

学会報告の場合

Q133 演者名

Q134 題名

Q135 学会名

Q136 記載年月日

年

月

Q137 発表都市

以上になります。過去 1989 年以降の本邦論文リストは肥厚性皮膚骨膜症ホームページ (<http://www.pdp-irp.org/>) をご覧ください。ありがとうございました。

<貴院患者コード> \_\_\_\_\_

<疾患概念>

Q1 太鼓ばち状指 (ばち指)

1. なし      2. あり

『2. あり』の場合

Q2 発症年齢 (不明な場合は 1. に○印)

1. 不明      発症  歳頃

Q3 進行性・活動性の有無

1. なし      2. あり

Q4 長管骨を主とする骨膜性骨肥厚

1. なし      2. あり

『2. あり』の場合

Q5 診断年齢 (不明な場合は 1. に○印)

1. 不明      診断  歳頃

Q6 進行性・活動性の有無

1. なし      2. あり

Q7 皮膚肥厚性変化

1. なし      2. あり

『2. あり』の場合

Q8 発症年齢 (不明な場合は 1. に○印)

1. 不明      発症  歳頃

Q9 進行性・活動性の有無

1. なし      2. あり

Q10 頭部脳回転状皮膚

1. なし      2. あり

『2. あり』の場合

Q11 発症年齢 (不明な場合は 1. に○印)

1. 不明      発症  歳頃

Q12 進行性・活動性の有無

1. なし      2. あり

<家族歴>

Q13 家族で同症または、疑いのある方はいますか？ 『2. 疑いあり』の方は今回貴施設の患者として、調査票に記載予定ですか。記載予定の場合はその患者の調査票患者コードを記入してください。

	同症または疑いなし	同症または疑いあり	今回貴施設の患者として、調査票に記載予定				
			記載予定あり (患者コード)	別院通院のため予定なし	死亡のため予定なし	他の理由のため予定なし	
父	1	2	3	コード：	4	5	6
母	1	2	3	コード：	4	5	6
兄	1	2	3	コード：	4	5	6
姉	1	2	3	コード：	4	5	6
弟	1	2	3	コード：	4	5	6
妹	1	2	3	コード：	4	5	6
その他(続柄： )		2	3	コード：	4	5	6
その他(続柄： )		2	3	コード：	4	5	6

Q14 <皮膚症状について> 『2. あり』の場合は発症年齢と進行性・活動性の有無にそれぞれ○印を記入してください。

	なし	あり	不明	『2. あり』の場合	
				発症年齢	進行性・活動性
顔面の脂漏、油性光沢	1	2	3	歳頃	1. なし 2. あり
ざ瘡	1	2	3	歳頃	1. なし 2. あり
脂漏性湿疹	1	2	3	歳頃	1. なし 2. あり
手足の多汗症	1	2	3	歳頃	1. なし 2. あり
脱毛	1	2	3	歳頃	1. なし 2. あり
眼瞼下垂	1	2	3	歳頃	1. なし 2. あり

Q15 皮膚肥厚部位の生検病理

1. なし                      2. あり

『2. あり』の場合

Q16 部位

Q17 実施年齢（不明な場合は 1. に○印）

1. 不明                      生検実施  歳頃

Q18 病理所見

1. 脂腺の増生    2. ムチン沈着    3. 線維化  
4. 真皮の浮腫    5. 弾力線維の変性  
6. その他

<原因不明の発熱>

Q19 原因不明の発熱

1. なし                      2. あり                      3. 不明

『2. あり』の場合

Q20 発症年齢

発症  歳頃

Q21 検査所見

血沈  mm(1時間値)

CRP  mg/dl

Q22 進行性・活動性の有無

1. なし                      2. あり

<関節症状について>

Q23 関節の腫脹

1. なし                      2. あり                      3. 不明

『2. あり』の場合

Q24 発症年齢

発症  歳頃

Q25 部位

Q26 進行性・活動性の有無

1. なし                      2. あり

Q27 正座の可不可

1. できる                      2. できない                      3. 不明

『2. できない』の場合

Q28 何歳から気づいたか

歳頃から



Q48 <貧血>

1. なし                      2. あり                      3. 不明

『2. あり』の場合

Q49 発症年齢

発症  歳頃

Q50 原因

1. 本症  
2. 本症以外（病名：                      ）  
3. 不明

Q51 Hb

Hb

Q52 Hct

Hct  %

Q53 進行性・活動性の有無

1. なし                      2. あり

Q54 <胃潰瘍・十二指腸潰瘍>

1. なし                      2. あり                      3. 不明

『2. あり』の場合→Q96 小腸潰瘍症必見

Q55 発症年齢

発症  歳頃

Q56 検査法

1. 上部消化管造                      2. 内視鏡

Q57 所見

1. 胃粘膜巨大皺壁なし  
2. 胃粘膜巨大皺壁あり  
3. その他（                      ）

Q58 進行性・活動性の有無

1. なし                      2. あり

Q59 胃がん発症

1. なし                      2. あり                      3. 不明

『2. あり』の場合

Q60 発症年齢

発症  歳頃

Q61 <低カリウム血症・Bartter 症候群>

1. なし	2. あり	3. 不明
-------	-------	-------

『2. あり』の場合

Q62 発症年齢	発症	<input type="text"/>	歳頃
Q63 血清カリウム値		<input type="text"/>	mEq/l
Q64 血清レニン値		<input type="text"/>	ng/ml/h
Q65 血清 aldosterone		<input type="text"/>	ng/dl
Q66 血圧 (収縮期)		<input type="text"/>	
Q67 血圧 (拡張期)		<input type="text"/>	

Q68 進行性・活動性の有無

1. なし	2. あり
-------	-------

<身長・体重>

Q69 身長	<input type="text"/>	cm
Q70 体重	<input type="text"/>	kg

<精神神経症状>

Q71 思考力減退

1. なし	2. あり	3. 不明
-------	-------	-------

『2. あり』の場合

Q72 発症年齢	発症	<input type="text"/>	歳頃
----------	----	----------------------	----

Q73 自律神経症状

1. なし	2. あり	3. 不明
-------	-------	-------

『2. あり』の場合

Q74 発症年齢	発症	<input type="text"/>	歳頃
----------	----	----------------------	----

Q75 精神症状

1. なし	2. あり	3. 不明
-------	-------	-------

『2. あり』の場合

Q76 発症年齢	発症	<input type="text"/>	歳頃
----------	----	----------------------	----

Q77 診断名

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

Q78 学習障害

1. なし                      2. あり                      3. 不明

『2. あり』の場合

Q79 発症年齢

発症  歳頃

Q80 注意欠陥・多動

1. なし                      2. あり                      3. 不明

『2. あり』の場合

Q81 発症年齢（不明な場合は 1. に○印）

1. 不明                      発症  歳頃

Q82 進行性・活動性の有無

1. なし                      2. あり

<その他の症状>

Q83 頭蓋骨癒合不全

1. なし                      2. あり                      3. 不明

『2. あり』の場合

Q84 検査法

Q85 動脈管開存

1. なし                      2. あり                      3. 不明

『2. あり』の場合

Q86 手術の有無

1. なし                      2. あり                      3. 不明

Q87 女性化乳房

1. なし                      2. あり                      3. 不明

『2. あり』の場合

Q88 発症年齢

発症  歳頃

Q89 進行性・活動性の有無

1. なし                      2. あり

Q90 粗毛症

1. なし                      2. あり                      3. 不明

『2. あり』の場合

Q91 発症年齢

発症  歳頃

Q92 進行性・活動性の有無

1. なし                      2. あり

Q93 易疲労性

1. なし      2. あり      3. 不明

『2. あり』の場合

Q94 発症年齢

発症  歳頃

Q95 進行性・活動性の有無

1. なし      2. あり

Q96 小腸潰瘍症

1. なし      2. あり      3. 不明

『2. あり』の場合

Q97 発症年齢（不明な場合は 1. に○印）

1. 不明      発症  歳頃

Q98 進行性・活動性の有無

1. なし      2. あり

Q99 消化管検査（内容：

1. なし      2. あり

『2. あり』の場合

Q100 実施時年齢（不明な場合は 1. に○印）

1. 不明       歳頃

Q101 所見

Q102 その他（内容：

1. なし      2. あり

『2. あり』の場合

Q103 発症年齢（不明な場合は 1. に○印）

1. 不明      発症  歳頃

Q104 進行性・活動性の有無

1. なし      2. あり

<治療内容> 以下の治療を行ったかお答えください。『2. あり』の場合は開始年齢と治療効果についてそれぞれ○印を記入してください。

Q105 全身療法

	該当投与有無 (どちらかに○印)
ヒト胎盤抽出物	1. なし 2. あり
コルヒチン	1. なし 2. あり
NSAIDs	1. なし 2. あり

開始年齢	治療効果 (いずれかに○印)
歳頃	1. 著効 2. 有効 3. 不変 4. 悪化
歳頃	1. 著効 2. 有効 3. 不変 4. 悪化
歳頃	1. 著効 2. 有効 3. 不変 4. 悪化

Q106 関節症状に対する治療

	該当治療有無 (どちらかに○印)
手術(滑膜除去術)	1. なし 2. あり
副腎皮質ステロイド薬局注	1. なし 2. あり
Bisphosphonateの投与	1. なし 2. あり
tamoxifen citrateの投与	1. なし 2. あり
対症療法 薬剤名: ( )	1. なし 2. あり

開始年齢	治療効果 (いずれかに○印)
歳頃	1. 著効 2. 有効 3. 不変 4. 悪化
歳頃	1. 著効 2. 有効 3. 不変 4. 悪化
歳頃	1. 著効 2. 有効 3. 不変 4. 悪化
歳頃	1. 著効 2. 有効 3. 不変 4. 悪化
歳頃	1. 著効 2. 有効 3. 不変 4. 悪化

Q107 胃粘膜症状に対する治療

	該当治療有無 (どちらかに○印)
H2-blocker	1. なし 2. あり
制酸剤	1. なし 2. あり
鎮痙剤	1. なし 2. あり
その他の治療 薬剤名: ( )	1. なし 2. あり

開始年齢	治療効果 (いずれかに○印)
歳頃	1. 著効 2. 有効 3. 不変 4. 悪化
歳頃	1. 著効 2. 有効 3. 不変 4. 悪化
歳頃	1. 著効 2. 有効 3. 不変 4. 悪化
歳頃	1. 著効 2. 有効 3. 不変 4. 悪化

Q108 脂漏、ざ瘡に対する治療

	該当治療有無 (どちらかに○印)
ミノサイクリン投与	1. なし 2. あり
ビタミンB2, B6の投与	1. なし 2. あり
抗生物質含有外用薬の 使用	1. なし 2. あり
アダバレンの使用	1. なし 2. あり

開始年齢	治療効果 (いずれかに○印)
歳頃	1. 著効 2. 有効 3. 不変 4. 悪化
歳頃	1. 著効 2. 有効 3. 不変 4. 悪化
歳頃	1. 著効 2. 有効 3. 不変 4. 悪化
歳頃	1. 著効 2. 有効 3. 不変 4. 悪化

皮膚肥厚・脳回転状皮膚に対する治療

Q109 形成術（除皰術）

1. なし	2. あり
-------	-------

『2. あり』の場合

Q110 発症年齢

発症

--

歳頃

Q111 治療効果

1. 著効	2. 有効	3. 不変	4. 悪化
-------	-------	-------	-------

Q112 部位

--

Q113 観察期間

--

発熱・全身倦怠感・その他合併症に対する治療

Q114 副腎皮質ステロイドの全身投与

1. なし                      2. あり

『2. あり』の場合

Q115 年齢

投与

歳頃

Q116 薬剤名

Q117 治療効果

1. 著効            2. 有効            3. 不変            4. 悪化

Q118 投与量（該当するもののみ記入）

mg/kg/day

Q119 投与期間（該当するもののみ記入）

年

月

日

<長期にわたる疾患の状況>

Q120 発症年齢（不明な場合は1.に○印）

1. 不明

発症

歳頃

Q121 貴施設初診年齢（満年齢）

歳

Q122 貴診療科初診年齢（満年齢）

歳

Q123 現在の年齢（満年齢）

歳

Q124 記載年月日

年

月

日

Q125 進行・活動性の病変（自由記載）

Q126 進行・活動性がない病変（自由記載）

<過去の学会発表・症例報告論文>

Q127 過去の学会発表・症例報告論文

1. なし                      2. あり                      3. 準備中

『2. あり』の場合

Q128 著者名

Q129 題名

Q130 雑誌名

刊数

Q131 ページ

～

 ページ

Q132 発行年

 年発行

学会報告の場合

Q133 演者名

Q134 題名

Q135 学会名

Q136 記載年月日

 年  月

Q137 発表都市

以上になります。過去 1989 年以降の本邦論文リストは肥厚性皮膚骨膜症ホームページ (<http://www.pdp-irp.org/>) をご覧ください。ありがとうございました。

臨床調査個人票

 新規  更新

## 165 肥厚性皮膚骨膜炎

## ■ 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"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	-	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>					
住所								
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								
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"/> <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

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> Definite 完全型：Aのうち4項目全てを満たすもの
<input type="checkbox"/> Definite 不全型：A-1～3の全てがみられ、C①に該当する基礎疾患を除外したもの
<input type="checkbox"/> Probable 初期型：Aの1と3を満たしCの鑑別すべき疾患を除外し、Bを満たすもの
<input type="checkbox"/> Possible：Aのうち2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"/> いずれにも該当しない

■ 診断基準に関する事項：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良い

A. 症状

1. 太鼓ばち状指（ばち指）	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 長管骨を主とする骨膜性骨肥厚	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
3. 皮膚肥厚性変化	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
4. 頭部脳回転状皮膚	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明

**B. 遺伝学的検査**

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. 検査範囲内異常なし <input type="checkbox"/> 3. 検査未実施
<input type="checkbox"/> HPGD <input type="checkbox"/> SLC02A1	

**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"/> ① 二次性肥大型骨関節症 (secondary hypertrophic osteoarthropathy)	
<input type="checkbox"/> ② 成長ホルモン過剰症および先端肥大症	
<input type="checkbox"/> ③ 骨系統疾患	
<input type="checkbox"/> ③-1 高アルカリフォスファターゼ血症	
<input type="checkbox"/> ③-2 カムラティ・エンゲルマン症候群 (骨幹異形成症)	

**■ 重症度分類に関する事項：直近6か月間で最も悪い状態を記載**

<input type="checkbox"/> 認定基準1：「皮膚肥厚」で重症度4かつ「関節症状」で重症度3を認める場合
<input type="checkbox"/> 認定基準2：「リンパ浮腫」で重症度3または4、「低カリウム血症」、「非特異性多発性小腸潰瘍症」のいずれかを満たす
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

症状	重症度	状態
皮膚肥厚	<input type="checkbox"/> 0	皮膚肥厚がない
	<input type="checkbox"/> 1	前額に皮膚肥厚がある
	<input type="checkbox"/> 2	前額に皮膚肥厚があり、しわが深い
	<input type="checkbox"/> 3	前額に皮膚肥厚があり、かつ頭部脳回転状皮膚がある
	<input type="checkbox"/> 4	重症度3を満たし、頭部脳回転状皮膚病変部に脱毛斑がある または、中程度の眼瞼下垂がある
関節症状	<input type="checkbox"/> 0	関節水腫なし、可動域制限なし
	<input type="checkbox"/> 1	関節水腫：あり、可動域制限なし
	<input type="checkbox"/> 2	関節水腫：あり、可動域制限あり
	<input type="checkbox"/> 3	罹患関節の運動時痛あり

リンパ浮腫	<input type="checkbox"/> 0	下腿の腫脹、浮腫はない
	<input type="checkbox"/> 1	下腿の腫脹、浮腫があるが、正座はできる
	<input type="checkbox"/> 2	下腿の腫脹、浮腫があり、正座ができない
	<input type="checkbox"/> 3	皮膚潰瘍を生じたことがある、または蜂窩織炎の既往がある（1年以内）
	<input type="checkbox"/> 4	難治性（保存的治療に抵抗性）の皮膚潰瘍、あるいは反復する蜂窩織炎（1年以内に複数回）がある
低カリウム血症	<input type="checkbox"/> 非該当	
	<input type="checkbox"/> 該当	代謝性アルカローシスを伴う低カリウム血症（3mEq/L未満）と診断される
非特異性多発性小腸潰瘍症	<input type="checkbox"/> 非該当	
	<input type="checkbox"/> 該当	非特異性多発性小腸潰瘍症と診断される（注）

注：診断は指定難病の「非特異性多発性小腸潰瘍症」の診断基準による

症状の概要、経過、特記すべき事項など \*500文字以内かつ14行以内

■ 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												
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。