

303 アツシャー症候群

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
生年月日	西暦	年 月 日	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(漢字)	名(漢字)	
	姓(かな)	名(かな)	
家族歴			
近親者の発症者の有無	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()		
両親の近親結婚	1.あり 2.なし 3.不明 詳細:		
発病時の状況			
発症年月	西暦	年 月	
社会保障			
介護認定	1.要介護 2.要支援 3.なし	要介護度	1 2 3 4 5
生活状況			
移動の程度	1.歩き回るのに問題はない 2.いづらか問題がある 3.寝たきりである		
身の回りの管理	1.洗面や着替えに問題はない 2.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 3.行うことができない		
痛み/不快感	1.ない 2.中程度ある 3.ひどい		
不安/ふさぎ込み	1.問題はない 2.中程度 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

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

① 夜盲、視野狭窄、視力低下などの視覚障害 (網膜色素変性症)	1.該当 2.非該当 3.不明
発症年月: 西暦 年 月	
② 両側性感音難聴、めまいなどの耳症状 (蝸牛・前庭症状)	1.該当 2.非該当 3.不明
発症年月: 西暦 年 月	

B. 検査所見

① 網膜色素変性症に関する所見 (以下のうち、網膜電位の異常を含めて2つ以上を満たす)	
1. 眼底所見: 網膜血管狭小、粗造胡麻塩状網膜、骨小体様色素沈着、多発する白点など	1.該当 2.非該当 3.不明
2. 網膜電位の異常 (振幅低下、又は消失)	1.該当 2.非該当 3.不明
3. 蛍光眼底造影所見で網膜色素上皮萎縮による過蛍光または低蛍光	1.該当 2.非該当 3.不明
4. 光干渉断層像で中心窩における IS/OS の異常 (不連続または消失)	1.該当 2.非該当 3.不明
② 感音難聴に関する所見 (以下の全てを満たす)	
1. 純音聴力閾値検査 (気導・骨導) の閾値上昇	1.該当 2.非該当 3.不明
2. 中枢性疾患、Auditory Neuropathy、伝音難聴が否定できる	1.該当 2.非該当 3.不明

C. 疾患のタイプ分類（該当する項目に☑を記入する）

<input type="checkbox"/> タイプ1：先天性の高度～重度難聴を呈する。両側前庭機能障害を伴う例が多く、視覚症状は10歳前後より生じる。
<input type="checkbox"/> タイプ2：先天性の高音障害型の難聴を呈する。視覚症状は思春期以降に生じる。前庭機能は正常である例が多い。
<input type="checkbox"/> タイプ3：難聴、視覚症状とも思春期以降に生じ、難聴は徐々に進行

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1.実施 2.未実施
実施した場合、変異がある項目について☑を記入する	
<input type="checkbox"/> MYO7A <input type="checkbox"/> USH1C <input type="checkbox"/> CDH23 <input type="checkbox"/> PCDH15 <input type="checkbox"/> USH1G <input type="checkbox"/> CIB2 <input type="checkbox"/> USH2A <input type="checkbox"/> GPR98 <input type="checkbox"/> DFNB31 <input type="checkbox"/> CLRN1	
実施した遺伝子検査の詳細を記入()	
備考()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー>（該当する項目に☑を記入する）

<input type="checkbox"/> (A-①とB-①) 及び (A-②とB-②) の双方を満たす
<input type="checkbox"/> (A-①とB-①) または (A-②とB-②) のいずれかを満たし、D. 遺伝学的検査により特異的な遺伝子変異を認める

■ 重症度分類に関する事項（該当する項目に☑を記入する）

1)聴覚（500、1000、2000Hzの平均値で、聞こえが良い耳（良聴耳）の値で判断）

<input type="checkbox"/> 0 正常（25 dBHL 未満）	<input type="checkbox"/> 1 軽度難聴（25 dBHL 以上40 dBHL 未満）	<input type="checkbox"/> 2 中等度難聴（40 dBHL 以上70 dBHL 未満）
<input type="checkbox"/> 3 高度難聴（70 dBHL 以上90 dBHL 未満）	<input type="checkbox"/> 4 重度難聴（90 dBHL 以上）	

2)視覚（矯正視力、視野ともに良好な方の眼を用いる）

<input type="checkbox"/> Ⅰ度（矯正視力0.7以上、かつ視野狭窄なし）	<input type="checkbox"/> Ⅱ度（矯正視力0.7以上、視野狭窄あり）	<input type="checkbox"/> Ⅲ度（矯正視力0.7未満、0.2以上）
<input type="checkbox"/> Ⅳ度（矯正視力0.2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	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.気管切開口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 整容 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 入浴 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 階段昇降 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 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	車椅子とベッド間の移動 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。