

297 アラジール症候群

■ 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. 主要所見

(1) 肝病理所見による小葉間胆管の減少	1.該当 2.非該当 3.不明
(2) 臨床所見	
①胆汁うっ滞	1.該当 2.非該当 3.不明
②心臓血管奇形(末梢性肺動脈狭窄が最も特徴的所見である)	1.該当 2.非該当 3.不明
③骨格の奇形(蝶形椎体が特徴的所見である)	1.該当 2.非該当 3.不明
④眼球の異常(後部胎生環が特徴的所見である)	1.該当 2.非該当 3.不明
⑤特徴的な顔貌	1.該当 2.非該当 3.不明

B. その他の所見 (該当する項目に☑を記入する)

腎臓、神経血管、脾臓などにアラジール症候群に特徴的な異常が認められる	1.該当 2.非該当 3.不明
①腎臓	
<input type="checkbox"/> 腎異形成 <input type="checkbox"/> 腎動脈狭窄 <input type="checkbox"/> 多発嚢胞腎 <input type="checkbox"/> 尿細管性アシドーシス <input type="checkbox"/> 膀胱尿管逆流症 <input type="checkbox"/> 尿路閉塞 <input type="checkbox"/> 慢性腎不全	
②神経血管	
<input type="checkbox"/> もやもや病 <input type="checkbox"/> 脳動脈瘤 <input type="checkbox"/> 内頸動脈瘤 <input type="checkbox"/> 大動脈瘤 <input type="checkbox"/> 大動脈縮窄	
③脾	

<input type="checkbox"/> 膵機能不全

C. 参考事項

(1) 常染色体優性遺伝形式の家族歴 血族内にアラジール症候群と診断された者がおり、その遺伝形式が常染色体優性遺伝に矛盾しない	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
(2) 遺伝子診断 JAG1 遺伝子、または NOTCH2 遺伝子に変異を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

典型例	
A. 主要所見の(1)を満たし、かつ、(2)の①から⑤のうち、3項目以上を満たすもの	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
非典型例、または変異アリルを有するが症状の乏しい不完全浸透例 (以下3項目のうち、2項目以上を満たすもの)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> A. 主要所見またはB. その他の所見に挙げたアラジール症候群に合致する症候が、1項目以上見られる	
<input type="checkbox"/> 常染色体優性遺伝に矛盾しない家族歴がある	
<input type="checkbox"/> 遺伝子診断で上記の所見が認められる	

■治療その他

肝移植	1. 実施 2. 未実施 3. 不明
心臓カテーテル治療	1. 実施 2. 未実施 3. 不明
開心術	1. 実施 2. 未実施 3. 不明
透析療法 (腎代替療法)	1. 実施 2. 未実施 3. 不明
腎移植	1. 実施 2. 未実施 3. 不明
血管内治療	1. 実施 2. 未実施 3. 不明
開頭手術	1. 実施 2. 未実施 3. 不明

■重症度分類に関する事項

I. 肝疾患の重症度

<input type="checkbox"/> 軽症者	アラジール症候群に起因する臨床症状はあるが、治療を必要としない状態 (以下の1)～5)のいずれも(1+)に満たない)
<input type="checkbox"/> 重症度1	アラジール症候群に起因する臨床症状があり治療を要するが、これによる日常生活の制限や介護を必要としない状態 (以下の1)～5)のいずれか一つ以上に(1+)がある)
<input type="checkbox"/> 重症度2	アラジール症候群に起因する臨床症状のため、治療を要し、これによる日常生活の制限や介護を要する状態であるが、病状が可逆的またはその進行が緩やかで肝移植を急ぐ必要がない状態 (以下の1)～5)のいずれか一つ以上に(2+)がある)
<input type="checkbox"/> 重症度3	アラジール症候群に起因する臨床症状、もしくは著しくQOL低下を来す続発症により生命に危険が及んでいる状態、または早期に肝移植が必要な状態 (以下の1)～5)のいずれか一つ以上に(3+)がある)

1) 胆汁うっ滞に関する事項

(1+) 持続的な顕性黄疸を認めるもの	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---------------------	--------------------

2) 門脈圧亢進症に関する事項

①食道・胃・異所性静脈瘤 (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> (1+) 静脈瘤を認めるが易出血性ではない
<input type="checkbox"/> (2+) 易出血性静脈瘤を認めるが、出血の既往がないもの。易出血性静脈瘤・胃静脈瘤とは「食道・胃静脈瘤内視鏡所見記載基準」に基づき、F2以上のもの、またはF因子に関係なく発赤所見を認めるもの。異所性静脈瘤の場合もこれに準ずる。
<input type="checkbox"/> (3+) 易出血性静脈瘤を認め、出血の既往を有するもの。異所性静脈瘤の場合もこれに準じる。異所性静脈瘤とは、門脈領域の中で食道・胃静脈瘤以外の部位、主として上・下腸間膜静脈領域に生じる静脈瘤をいう。すなわち胆管・十二指腸・空腸・回腸・結腸・直腸静脈瘤、及び痔などである。

②肝肺症候群

<input type="checkbox"/> (1+) PaO ₂ が室内気で80 mmHg未満、70 mmHg以上 (参考所見：経皮酸素飽和度では93-95%)
<input type="checkbox"/> (2+) PaO ₂ が室内気で70 mmHg未満、50 mmHg以上 (参考所見：経皮酸素飽和度では85-92%)
<input type="checkbox"/> (3+) PaO ₂ が室内気で50 mmHg未満 (参考所見：経皮酸素飽和度では84%以下)

③門脈肺高血圧症

定義に基づく門脈肺高血圧症を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
安静時平均肺動脈圧(mPAP)	
<input type="checkbox"/> (2+) : 25 mmHg 以上, 35 mmHg 未満	
<input type="checkbox"/> (3+) : 35 mmHg 以上	

④症状

<input type="checkbox"/> (1+) 出血傾向、脾腫、貧血のうち一つもしくは複数認めるが、治療を要しない
<input type="checkbox"/> (2+) 出血傾向、脾腫、貧血のうち治療を必要とするものを一つもしくは複数認める

3) 関連する病態に関する事項 (アラジール症候群を原因とする場合)

①皮膚掻痒

<input type="checkbox"/> (1+) 下記の1程度の痒み	<input type="checkbox"/> (2+) 下記の2または3程度の悩み	<input type="checkbox"/> (3+) 下記の4程度の痒み
<input type="checkbox"/> なし(0)	(日中) ほとんど、あるいは全く痒みを感じない。(夜間) ほとんど、あるいは全く痒みを感じない	
<input type="checkbox"/> 軽微(1)	(日中) 時にムズムズするが、特に掻かなくても我慢できる。(夜間) 就寝時わずかに痒いが、特に意識して掻くほどでもない。よく眠れる。	
<input type="checkbox"/> 軽度(2)	(日中) 時には手がいき、軽く掻く程度。一度おさまり、あまり気にならない。(夜間) 多少、痒みはあるが、掻けばおさまる。痒みのために目が覚めることはない。	
<input type="checkbox"/> 中等度(3)	(日中) 痒くなり、人前でも掻く。痒みのためにイライラし、たえず掻いている。(夜間) 痒くて目が覚める。ひと掻きすると一応は眠れるが、無意識のうちに眠りながら掻く。	
<input type="checkbox"/> 高度(4)	(日中) いてもたってもいられない痒み。掻いてもおさまらずますます痒くなり仕事も勉強も手につかない。(夜間) 痒くてほとんど眠れない。しょっちゅう掻いているが、掻くとますます痒みが強くなる。	

②溶血性ビタミン欠乏症や高コレステロール血症

<input type="checkbox"/> (1+) これらの病態のために薬物治療を要する場合
--

4) 肝機能障害の評価に関する事項

①採血データ

<input type="checkbox"/> (1+) 下記の異常が2系列以上に認められる場合	
アルブミン 2.8g/dL 未満	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
血清総ビリルビン 5.0mg/dL 以上	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
AST 200 単位以上	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
ALT 200 単位以上	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
GGTP 200 単位以上	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

②Child-Pugh 分類 (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> A : 5~6 点	<input type="checkbox"/> B : 7~9 点 (2+)	<input type="checkbox"/> C : 10~15 点 (3+)	
脳症	<input type="checkbox"/> ない(1)	<input type="checkbox"/> 軽症(2)	<input type="checkbox"/> ときどき昏睡(3)
腹水	<input type="checkbox"/> ない(1)	<input type="checkbox"/> 少量(2)	<input type="checkbox"/> 中等量(3)
血清総ビリルビン値 (mg/dL)	<input type="checkbox"/> 2.0 未満(1)	<input type="checkbox"/> 2.0~3.0(2)	<input type="checkbox"/> 3.0 超(3)
血清アルブミン値 (g/dL)	<input type="checkbox"/> 3.5 超(1)	<input type="checkbox"/> 2.8~3.5(2)	<input type="checkbox"/> 2.8 未満(3)
プロトロンビン活性値 (%)	<input type="checkbox"/> 70 超(1)	<input type="checkbox"/> 40~70(2)	<input type="checkbox"/> 40 未満(3)

5) 身体活動制限 (performance status) に関する事項 (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> grade0	無症状で社会活動ができ、制限をうけることなく、健常人と同様にふるまえる
<input type="checkbox"/> grade1 (1+)	軽度の症状があり、肉体的労働は制限を受けるが、歩行、軽労働や産業はできる。例えば軽い家事、事務など
<input type="checkbox"/> grade2 (2+)	歩行や身の回りのことはできるが、時に少し介助がいることもある。軽労働はできないが、日中の50%以上は起居している。
<input type="checkbox"/> grade3 (2+)	身の回りにある程度はできるが、しばしば介助がいり、日中の50%以上は就寝している
<input type="checkbox"/> grade4 (3+)	身の回りのこともできず、常に介助がいり、終日就寝を必要としている

II. 心・血管病変の重症度

<input type="checkbox"/> 軽症者	アラジール症候群に起因する心・血管病変を認めない場合、またはこれを認めるが治療を要さない場合 (外科手術後を含む)
<input type="checkbox"/> 重症度 1	心電図・心エコー・心臓カテーテル検査などでアラジール症候群に起因する異常所見を認め、治療を要する場合
<input type="checkbox"/> 重症度 2	アラジール症候群に起因する心・血管病変のため、呼吸管理または酸素療法を行う場合。もしくはNYHA 心機能分類でIIまたはIII度の身体活動制限を認める場合。
<input type="checkbox"/> 重症度 3	アラジール症候群に起因する心・血管病変のため、NYHA 心機能分類でIV度の身体活動制限を認める場合

1) 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。

III. 腎疾患の重症度

<input type="checkbox"/> 軽症者	アラジール症候群に起因する腎疾患を認めない場合、または腎疾患を認めるが治療を要さない場合
<input type="checkbox"/> 重症度 1	アラジール症候群に起因する腎疾患を認め、CKD 重症度分類ヒートマップが赤の部分の場合。またはアラジール症候群に起因する腎性高血圧や尿細管アシドーシスのために治療を要する場合。
<input type="checkbox"/> 重症度 2	アラジール症候群に起因する腎疾患を認め、腎代替療法を要する場合

1) CKD 重症度分類ヒートマップ（該当する項目に☑を記入する）

<input type="checkbox"/> 赤	<input type="checkbox"/> オレンジ	<input type="checkbox"/> 黄	<input type="checkbox"/> 緑
①GFR 区分 (mL/分/1.73 m ²)	<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)

IV. 頭蓋内血管病変の重症度

<input type="checkbox"/> 軽症者	アラジール症候群に起因する頭蓋内血管病変を認めない場合、またはこれを認めるが治療を要さない場合（外科手術後を含む）
<input type="checkbox"/> 重症度 1	アラジール症候群に起因する頭蓋内血管病変を認め、治療を要する場合。もしくはPerformance Status が grade 1 である場合。
<input type="checkbox"/> 重症度 2	アラジール症候群に起因する頭蓋内血管病変のため、呼吸管理、酸素療法、胃管・胃瘻による経腸栄養のうち一つ以上を行う場合。もしくはPerformance Status grade 2 または 3 の身体活動制限を認める場合。
<input type="checkbox"/> 重症度 3	アラジール症候群に起因する頭蓋内血管病変のため、Performance Status grade 4 の身体活動制限を認める場合

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	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 整容 入浴 階段昇降 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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 <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。