

231 α_1 -アンチトリプシン欠乏症

■ 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. いくらか問題がある 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. いくらか問題がある 3. 自分でできない		
ふだんの活動	1. 問題はない 2. いくらか問題がある 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. 労作時息切れ	1. あり 2. なし 3. 不明
2. 喫煙の影響を、その発症要因からはほぼ外すことが可能であり、55 歳未満で発症	1. あり 2. なし 3. 不明

B. 検査所見 (該当する項目に☑を記入する)

1. 呼吸機能所見 (気管支拡張薬吸入後でも FEV ₁ /FVC (一秒率) < 70%)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 胸部画像所見 <input type="checkbox"/> 気腫病変 <input type="checkbox"/> 気道病変	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 血清 α_1 -アンチトリプシン (AAT) 濃度 <input type="checkbox"/> 軽症 (血清 AAT 50 - 90 mg/dL) <input type="checkbox"/> 重症 (血清 AAT < 50 mg/dL)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別できる。鑑別できた疾病には☑を記入する。	1. 全て鑑別可 2. 鑑別不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 通常の COPD <input type="checkbox"/> 気管支喘息 <input type="checkbox"/> びまん性汎細気管支炎 <input type="checkbox"/> 閉塞性細気管支炎 <input type="checkbox"/> 気管支拡張症 <input type="checkbox"/> 肺結核後遺症 <input type="checkbox"/> 塵肺症 <input type="checkbox"/> リンパ管筋腫症 <input type="checkbox"/> ランゲルハンス細胞組織球症	

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、異常がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> α_1 -Pi (SERPINA1)	<input type="checkbox"/> 閉塞性換気障害の発症に関与していると推定される遺伝子 (遺伝子名:)
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"/> Definite : 症状 (Aの1.2.) + 検査所見 (Bの1.2.3.) を満たし、C. 鑑別診断の鑑別すべき疾患を鑑別しえたものであり、検査所見 (Bの3.) の血清 α_1 -アンチトリプシン < 50 mg/dL
<input type="checkbox"/> Probable : 症状 (Aの1.2.) + 検査所見 (Bの1.2.3.) を満たし、C. 鑑別診断の鑑別すべき疾患を鑑別しえたものであり、検査所見 (Bの3.) の血清 α_1 -アンチトリプシン 50 - 90 mg/dL
<input type="checkbox"/> Possible (AATD 類縁疾患) : 症状 (Aの1.2.) + 検査所見 (Bの1.2.3.) を満たし、C. 鑑別診断の鑑別すべき疾患を鑑別しえたもの 血清 α_1 -アンチトリプシンの値は基準を満たさないが、閉塞性換気障害の発症に関与していると推定される 遺伝子異常を有するもの

■ 重症度分類に関する事項 (重症度 _____) (該当する項目に☑を記入する)

(自覚症状、動脈血液ガス分析、呼吸機能検査項目の中で、最も重い重症度基準を満たすグレードに☑を記入し、全体の重症度とする。血液検査 (血清 α_1 -アンチトリプシン (AAT) 濃度) が表の基準を満たす場合は、他の項目の値に係らず、重症度を決める。自覚症状、血液検査が2又は3の場合は他の項目で判断する。重症度を確定して上記の空欄に記入する。)

1) 息切れを評価する 修正 MRC 分類グレード (mMRC)	<input type="checkbox"/> 0 : 激しい運動をした時だけ息切れがある <input type="checkbox"/> 1 : 平坦な道を早足で歩く、あるいは緩やかな上り坂を歩く時に息切れがある <input type="checkbox"/> 2 : 息切れがあるので、同年代の人よりも平坦な道を歩くのが遅い、あるいは平坦な道を自分のペースで歩いている時、息切れのために立ち止まることがある <input type="checkbox"/> 3 : 平坦な道を約 100m、あるいは数分歩くと息切れのために立ち止まる <input type="checkbox"/> 4 : 息切れがひどく家から出られない、あるいは衣服の着替えをする時にも息切れがある
2) 動脈血液ガス分析	PaO ₂ () Torr <input type="checkbox"/> 1 : PaO ₂ ≥ 80 Torr <input type="checkbox"/> 2 : PaO ₂ ≥ 70 Torr <input type="checkbox"/> 3 : PaO ₂ > 60 Torr <input type="checkbox"/> 4 : PaO ₂ ≤ 60 Torr
3) 呼吸機能検査	%FEV ₁ () % <input type="checkbox"/> 1 : %FEV ₁ ≥ 80% <input type="checkbox"/> 2 : 50% ≤ %FEV ₁ < 80% <input type="checkbox"/> 3 : 30% ≤ %FEV ₁ < 50% <input type="checkbox"/> 4 : %FEV ₁ < 30%
4) 血液検査	血清 α_1 -アンチトリプシン (AAT) 濃度 () mg/dL <input type="checkbox"/> 1 : 未測定 <input type="checkbox"/> 2 : > 90 mg/dL <input type="checkbox"/> 3 : 50~90 mg/dL <input type="checkbox"/> 4 : < 50mg/dL

■ 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	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 /不可能	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 ()
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。