

## 218 アルポート症候群

## ■ 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<br>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)<br>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. 主要所見

|          |                    |
|----------|--------------------|
| 1. 持続的血尿 | 1. 該当 2. 非該当 3. 不明 |
|----------|--------------------|

## B. 副所見 (該当する項目に☑を記入する)

|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |                    |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------|
| 1. IV型コラーゲン遺伝子変異<br><input type="checkbox"/> COL4A3 : <input type="checkbox"/> ホモ接合体 <input type="checkbox"/> ヘテロ接合体変異<br><input type="checkbox"/> COL4A4 : <input type="checkbox"/> ホモ接合体 <input type="checkbox"/> ヘテロ接合体変異<br><input type="checkbox"/> COL4A5 : <input type="checkbox"/> ヘミ接合体 (男性) <input type="checkbox"/> ヘテロ接合体 (女性) 変異 | 1. 該当 2. 非該当 3. 不明 |
| 2. IV型コラーゲン免疫組織化学的異常<br>所見:                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   | 1. 該当 2. 非該当 3. 不明 |
| 3. 糸球体基底膜特異的電顕所見<br>所見:                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       | 1. 該当 2. 非該当 3. 不明 |

C. 参考所見（該当する項目に☑を記入する）

|                                                                                                                                                                   |                    |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------|
| 1. 腎炎・腎不全の家族歴                                                                                                                                                     | 1. あり 2. なし 3. 不明  |
| 2. 両側感音性難聴                                                                                                                                                        | 1. 該当 2. 非該当 3. 不明 |
| 3. 特異的眼所見                                                                                                                                                         | 1. 該当 2. 非該当 3. 不明 |
| <input type="checkbox"/> 前円錐水晶体 <input type="checkbox"/> 後嚢下白内障 <input type="checkbox"/> 後部多形性角膜変性症 <input type="checkbox"/> 斑点網膜 <input type="checkbox"/> その他（ ） |                    |
| 4. びまん性平滑筋腫症                                                                                                                                                      | 1. 該当 2. 非該当 3. 不明 |

D. 鑑別診断

|                                                                       |                        |
|-----------------------------------------------------------------------|------------------------|
| 以下の項目を鑑別し、全て除外できる。除外できた項目には☑を記入する。                                    | 1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明 |
| <input type="checkbox"/> 糖尿病による腎不全の家族歴 <input type="checkbox"/> 老人性難聴 |                        |

<診断のカテゴリー>（該当する項目に☑を記入する）

|                                                                                                                        |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> 確定診断：A. 主要所見に加えてB. 副所見の1項目以上を満たすもの                                                            |
| <input type="checkbox"/> 確定診断：A. 主要所見のみでB. 副所見がない場合、C. 参考所見の2つ以上を満たすもの                                                 |
| <input type="checkbox"/> 疑い例：A. 主要所見のみで家族が本症候群と診断されている                                                                 |
| <input type="checkbox"/> 無症候性キャリア：B. 副所見のIV型コラーゲン所見（ <input type="checkbox"/> B-1 か <input type="checkbox"/> B-2）1項目のみ |

■ 重症度分類に関する事項（該当する項目に☑を記入する）

1) CKD 重症度分類ヒートマップ

|                                                                                                                |                                                                                                                                                                                                                                                                                          |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> 赤 <input type="checkbox"/> オレンジ <input type="checkbox"/> 黄 <input type="checkbox"/> 緑 |                                                                                                                                                                                                                                                                                          |
| ①GFR 区分<br>(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)<br><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)<br><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<br>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)<br><input type="checkbox"/> A3 (高度蛋白尿 0.50 以上)                                                                                                                                                    |

2) 聴覚

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

3) 視覚

|                           |                    |
|---------------------------|--------------------|
| 視覚障害：良好な方の眼の矯正視力が0.3未満である | 1. 該当 2. 非該当 3. 不明 |
|---------------------------|--------------------|

■ 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<br>整容<br>入浴<br>階段昇降<br>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<br><input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能<br><input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能<br><input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能<br><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<br>トイレ動作<br>歩行<br>着替え<br>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<br><input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助<br><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<br><input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助<br><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。